

## Der Verein

Die NCL-Gruppe Deutschland e.V. wurde bereits 1989 in Hamburg von Eltern, deren Kinder an Neuronaler Ceroid-Lipofuszinose (NCL) litten, als gemeinnütziger Verein gegründet. Mittlerweile hat er über 430 Mitglieder.

Er wird von einem 6-köpfigen ehrenamtlichen Vorstand geleitet. Vier Regionalgruppen (Nord, West, Ost, Süd) ermöglichen eine gute Betreuung und leichteren Kontakt der Mitglieder zueinander.

Prof. Dr. Alfried Kohlschütter (UKE Hamburg) steht dem Verein als anerkannter wissenschaftlicher Berater und Schirmherr zur Seite.

## Aufgaben und Zielsetzungen der NCL-Gruppe

- Eine wesentliche Aufgabe des Vereins ist die Vermittlung von Kontakten zwischen den betroffenen Familien und die Förderung des Austausches unter diesen, denn sie sind Experten für das Leben mit einem NCL-Kind.
- Dafür organisieren wir z.B. jedes Jahr
  - eine dreitägige Jahrestagung mit Betreuung der teilnehmenden Kinder
  - ein Mütterseminar
  - ein Väterseminarund nach Bedarf weitere Seminare zu speziellen Themen.
- Wir wollen das Wissen über diese seltene Krankheit in der Bevölkerung und insbesondere bei Behörden, Ärzten, Therapeuten und Pädagogen erhöhen und das Bewusstsein für die immensen Belastungen und Probleme der betroffenen Familien wecken.
- Wir möchten dazu beitragen, dass die Diagnose möglichst frühzeitig erfolgt. Das erspart den Eltern ungerechtfertigte Vorwürfe, den Kinder viele Frustrationen und gibt den Kindern auch die

Chance, rechtzeitig Dinge zu erlernen, die ihnen später helfen können, z.B. bei der Kommunikation.

- Wir wollen die wissenschaftliche Forschung auf dem Gebiet der NCL-Erkrankungen vorantreiben und soweit wie möglich Therapiestudien und Zulassungsverfahren unterstützen.
- Wir bringen unserer Expertise als Betroffene bei gesetzlichen Regelungen wie Neugeborenencreening oder Compassionate Use ein.
- Für die erkrankten Kinder organisieren wir zweimal jährlich 10-tägige Freizeiten (Gastweise Unterbringungen). Hier können sie gemeinsam mit unseren wunderbaren ehrenamtlichen Betreuern eine tolle Zeit verbringen. Und die Eltern können in diesen 10 Tagen einmal durchatmen und werden entlastet.
- Ebenso bieten wir für die gesunden Geschwisterkinder nach Bedarf ein Treffen/eine Freizeit zum Austausch.
- Als Bindeglied und Informationsquelle dient u.a. unsere quartalsweise erscheinende Mitgliederzeitschrift. Eine Broschüre und verschiedene Flyer bieten weitere Informationen, ebenso unsere Vereins-Website ([www.ncl-deutschland.de](http://www.ncl-deutschland.de)) und unsere Facebook-Seite.

## Finanzierung der Vereinsangebote

Die NCL-Gruppe finanziert sich insbesondere über Spenden sowie Mitgliedsbeiträge und die Förderungen durch die Krankenkassen nach § 20c SGB V.

## Die Krankheit Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL)

Die NCL ist eine seltene Erbkrankheit, die sich überwiegend im frühen Kindesalter bemerkbar macht. Umgangssprachlich wird sie auch „Kinderdemenz NCL“ genannt, im englischen und amerikanischen Sprachraum ist sie unter dem Namen „Batten disease“ bekannt.

Man kennt mittlerweile 14 verschiedene NCL-Formen, alle verursacht durch ein anderes defektes Gen, aber mit sehr ähnlichen Auswirkungen. Sie unterscheiden sich insbesondere in dem Zeitpunkt, an dem die ersten Symptome der Krankheit erkennbar werden.

Bis auf eine NCL-Form werden alle rezessiv vererbt. Das heißt:

Ein Kind muss vom Vater und der Mutter jeweils ein defektes Gen vererbt bekommen, um zu erkranken. Erbt das Kind ein defektes Gen und ein funktionsfähiges Gen, bleibt es gesund. Es kann die Krankheit aber weitervererben. Das Risiko zu erkranken liegt bei jedem weiteren Kind in einer Familie erneut bei 25 Prozent.

Da die Krankheitsfälle nicht deutschlandweit erfasst werden und von einer hohen Dunkelziffer auszugehen ist, lässt sich die Zahl nur sehr schwer bestimmen. Grob geschätzt leben zwischen 300 und 400 Kinder in Deutschland mit einer NCL-Form.

Nur für eine einzige NCL-Form gibt es seit Mitte 2017 eine offiziell zugelassene Therapie: eine Enzymersatztherapie für die CLN2 (auch: spätinfantile NCL oder NCL2).

Bei allen anderen NCL-Formen steht bislang die palliative Versorgung der betroffenen Kinder im Vordergrund, um die Symptome der Krankheit zu lindern und die Lebensqualität der Kinder so weit wie möglich zu erhalten.

In den letzten Jahren hat sich im Bereich der NCL-Forschung einiges getan, auch wenn die Entwicklung und Zulassung von Therapien nach wie vor für unsere NCL-Kinder und ihre Familien viel, viel zu langsam vorangeht.

Es wird international an verschiedenen Therapieoptionen, z.B. Gentherapie und Immunsuppression gearbeitet. Es laufen für einige Formen bereits erste kleine Studien und es gibt mittlerweile auch ein Patientenregister.

Dennoch ist der Krankheitsmechanismus der einzelnen NCL-Formen nach wie vor weitgehend unerforscht. Geheilt werden kann NCL noch nicht.

## Die Auswirkungen der Krankheit

Das fehlerhafte Erbgut bewirkt, dass in allen Körperzellen ein fettstoffartiges Material, das Lipofuszin, angereichert wird. Besonders kritisch ist dieser Vorgang in den empfindlichen Nervenzellen im Gehirn und im Auge, die dadurch nach und nach absterben.

Die Diagnose der NCL-Formen kann durch die elektronenmikroskopische Untersuchung von Gewebe, Messungen von Proteinkonzentrationen und die Analyse der betreffenden Gene in Blutproben erfolgen.

Allen Formen der NCL gemeinsam sind die fortschreitende Erblindung, der geistige Abbau, die Epilepsie und zunehmende Bewegungsstörungen.

Das Gehör bleibt jedoch bei allen NCL-Kindern intakt, so dass sie ihre Umgebung trotz allem bis zuletzt noch wahrnehmen können und sensibel darauf reagieren.

Die beiden häufigsten Formen in Deutschland sind CLN2 (auch: spätinfantile NCL oder NCL2) und CLN3 (auch: juvenile NCL oder NCL3).

Erste Anzeichen einer **CLN2** - meist im Alter zwischen 2 bis 4 Jahren - sind eine Entwicklungsverzögerung im sprachlichen und motorischen Bereich und eine medikamentös kaum zu beherrschende Epilepsie. Der fortschreitende Verlust des Augenlichtes wird oft erst spät bemerkt.

Sprache und Fähigkeiten wie Laufen, Krabbeln, Sitzen, Greifen, Essen gehen innerhalb von 2 bis 3 Jahren wieder verloren. Ohne Therapie wird das Kind völlig hilflos und muss rund um die Uhr betreut werden.

Ohne Enzymtherapie liegt die Lebenswartung bei etwa 8 -13 Jahren.

Bei der **CLN3** scheinen sich die Kinder bis etwa zum 5./6. Lebensjahr völlig normal zu entwickeln. Meist wird um die Einschulung herum eine beginnende Sehschwäche festgestellt, die sehr schnell (innerhalb von zwei bis vier Jahren) in völlige Blindheit übergeht. Auch hier folgen - wenn auch langsamer als bei der CLN2 - zunehmende Demenz, Verlust der Sprechfähigkeit und Abbau der motorischen Fähigkeiten.

Das führt dazu, dass die Kinder letztlich kaum noch kommunizieren können, im Rollstuhl sitzen, über eine Sonde ernährt werden müssen und bettlägerig werden.

Die Lebenserwartung liegt bei dieser NCL-Form bei etwa 20 bis 35 Jahren.

### **Ansprechpartner des Vorstandes:**

Juliane Sasse (1. Vorsitzende)  
Tel.: 030/25 04 49 16  
E-Mail: Juliane.Sasse@ncl-info.de

Christian Thulfaut (2. Vorsitzender)  
Tel.: 0176/48 25 79 52  
E-Mail: Christian.Thulfaut@ncl-info.de

Sabine Kohlwey (Schriftführerin)  
Tel.: 05764/24 41  
E-Mail: Sabine.Kohlwey@ncl-info.de

### **Ansprechpartner der Regionalgruppen:**

**Nord:** Karen Riesenbeck, Isernhagen  
Tel.: 05139/9 80 73 26  
E-Mail: Karen.Riesenbeck@ncl-info.de

**West:** Kai Hellmann, Halver  
Tel.: 0171/7 93 19 49  
E-Mail: Kai.Hellmann@ncl-info.de

**Ost:** Iris Dyck, Berlin  
Tel.: 030/4 11 26 19  
E-Mail: Iris.Dyck@ncl-info.de

**Süd:** Angela Schindler, Kolbermoor  
Tel.: 08031/2 08 05 45  
E-Mail: Angela.Schindler@ncl-info.de

[www.ncl-deutschland.de](http://www.ncl-deutschland.de)



*Zum Wohle an NCL erkrankter Kinder*

Die Neuronalen Ceroid-Lipofuszinosen (NCL) sind eine Gruppe bisher unheilbarer, rezessiv vererbter, neurodegenerativer Erkrankungen im Kindesalter.

Die NCL-Gruppe Deutschland e.V. vertritt die Interessen der an NCL erkrankten Kinder und ihrer Familien.

[www.ncl-deutschland.de](http://www.ncl-deutschland.de)

**Wir freuen uns über jede Unterstützung! Ob einmalig per Spende oder dauerhaft durch Mitgliedschaft:**

Für gespendete Beträge ab 50,- Euro kann eine Zuwendungsbestätigung erstellt werden. Der Mitgliedsbeitrag (40 Euro p.P./Jahr, 60 Euro für Familien), ist ebenfalls steuerlich absetzbar.

**Spendenkonto:** NCL-Gruppe Deutschland e.V.

BIC: PBNKDEFF (Postbank Hamburg);

IBAN: DE 2720 0100 2000 0195 0208

Wir sind Mitglied in folgenden Dachorganisationen: Der PARITÄTISCHE, Achse e.V., BAG Selbsthilfe, Kindernetzwerk und Eurordis