

Was ist NCL?

NCL steht für **Neuronale Ceroid Lipofuszinose**. Diese Stoffwechselerkrankung wird durch einen autosomal-rezessiv vererbten Gendefekt ausgelöst. Der Fehler führt dazu, dass ein für den natürlichen Zellstoffwechsel erforderliches **Strukturprotein fehlt**. Hierdurch kann die Zelle von den Schadstoffen der alltäglichen Energieproduktion nicht gereinigt werden und stirbt ab. Auf diese Weise wird sukzessive das **Nervensystem** zerstört, wovon vor allem das Gehirn betroffen ist. Die ersten Symptome treten in der Regel vor dem 7. Lebensjahr in Form einer sukzessiven Erblindung auf. Vorher sind die Kinder nach außen hin völlig gesund und haben sich normal entwickelt. Im weiteren Verlauf kommt es ähnlich wie bei Alzheimer zu einem fortschreitenden geistigen Abbau. Davon sind auch Sprache und motorische Fähigkeiten betroffen. Die Krankheit verläuft tödlich, bisher ist von keinem Fall bekannt der das Alter von 25 Jahren überschritt.

Die Krankheitserscheinungen beruhen auf weitgehend unbekanntem Stoffwechsel-Fehlern, die mit der Speicherung von fettähnlichen Substanzen (Ceroid-Lipofuszin-Material) in Geweben einhergehen und von Defekten in zahlreichen verschiedenen Genen hervorgerufen werden (Bezeichnung der Gene: CLN1 bis CLN9). Das betroffene Gen liegt auf **Chromosom 16**. Es existieren verschiedene Subtypen, die sich im Wesentlichen in zwei Punkten unterscheiden: erstens das Kindesalter, in dem die Symptome erstmals auftreten, sowie zweitens die Geschwindigkeit, mit der die Krankheit voranschreitet. Allen Subtypen gemeinsam ist, dass sie derzeit nicht heilbar sind. Fokus der NCL-Stiftung ist die **juvenile NCL** (Spielmeyer-Vogt-Krankheit, **Batten's Disease**, nach genetischer Nomenklatur **CLN3** genannt).

Wofür setzt sich die NCL-Stiftung ein?

Zum Glück ist NCL selten. Diese Seltenheit bringt allerdings auch ein **Desinteresse der Pharmaindustrie** mit sich, da Investitionen in der Erforschung einer seltenen Kinderkrankheit nicht gewinnbringend sind. Um diese Umstände zu ändern, gründete Frank Husemann, dessen Sohn Tim seit seinem 6. Lebensjahr unter NCL leidet, im Jahr 2002 die gemeinnützige NCL-Stiftung mit dem Ziel Forschung voranzutreiben und ein Heilmittel zu entwickeln.

Vernetzung von Spezialisten bei einem jährlich organisierten NCL-Kongress und **Initiierung und Förderung** von Forschungsvorhaben bringen uns unserem Ziel, NCL therapierbar zu machen, näher. Ein weiterer Stiftungsschwerpunkt ist die intensive **Öffentlichkeitsarbeit** sowie gezielte Aufklärungsarbeit bei Ärzten und an Schulen.

Mehr Informationen findet ihr auf unserer Homepage www.ncl-stiftung.de