

Blickdiagnose Morbus Niemann-Pick Typ C (NP-C)

Klinische Erscheinungsformen des NP-C in verschiedenen Altersgruppen¹

Altersgruppe

Typische Symptome

Perinatalperiode

- Persistierender fetaler **Aszites**
- Prolongierter neonataler **Ikterus** (benigne mit Spontanremission oder fulminant mit letalem Verlauf)
- **Hepatosplenomegalie**

Frühes Kindesalter

- **Muskelhypotonie**
- **Verzögerte motorische Entwicklung**
- **Hepatosplenomegalie**

Späteres Kindesalter

- **Ataxie**
- Isolierte **Hepatosplenomegalie**
- **Vertikale supranukleäre Blickparese** möglich

Juvenil (klassisch)

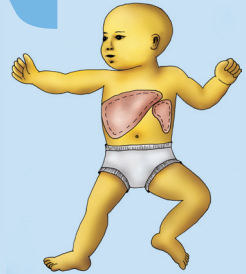
- **Schulversagen** (intellektuelle und motorische Behinderung)
- **Verhaltensstörungen**
- **Ataxie, Dysarthrie, Dystonie**
- **Krampfanfälle** (partiell und/oder generalisiert)
- Gelastische **Kataplexie**
- **Vertikale supranukleäre Blickparese** in der Regel vorhanden

Adoleszenz und Erwachsene

- **Demenz**
- **Psychosen**
- Progredienter neurologischer Abbau
- **Vertikale supranukleäre Blickparese** möglich

N

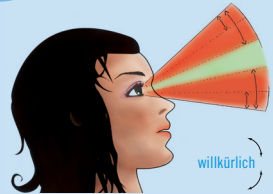
Neonataler Ikterus



Prolongierter neonataler Ikterus mit Hepatosplenomegalie

P

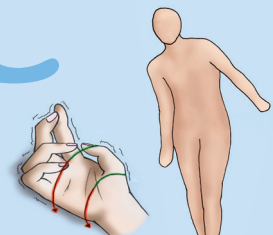
Parese



Vertikale supranukleäre Blickparese (Blick nach oben/unten eingeschränkt)

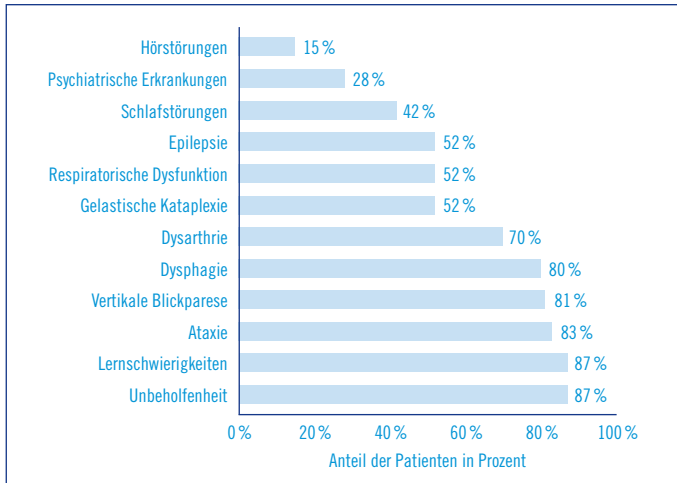
C

Cerebellare Ataxie



Gestörte Bewegungskoordination

Häufige* Gesundheits- und Entwicklungsstörungen bei NP-C²



*Probleme bei > 10 % der untersuchten Patienten

²Garver WS et al, Amer J Med Genet 2007; 143A: 1204–1211

Was ist zu tun?

Bitte kontaktieren Sie das nächstliegende **NP-C-Zentrum**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Fachliche Beratung:
PD Dr. med. H. Klünemann

Mit freundlicher Unterstützung von



Actelion Pharmaceuticals Deutschland GmbH,
Basler Straße 63-65 · 79100 Freiburg · Tel. 0761 4564-0 · Fax 0761 4564-45 · www.actelion.de

NP-C-Zentren

Mainz

Villa Metabolica, Zentrum für Stoffwechsel-
erkrankungen, Universitäts-Kinderklinik Mainz
Prof. Dr. M. Beck, Dr. E. Mengel, Dr. R. Hartung
Langenbeckstraße 2, D-55131 Mainz
Tel.: +49 6131 175754
Fax: +49 6131 175672

Heidelberg

Universitätsklinik Heidelberg,
Institut für Humangenetik
Dr. H. Runz
INF 366, D-69120 Heidelberg
Tel.: +49 6221 5639128
Fax: +49 6221 5650803

Münster

Universitätsklinikum Münster
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Prof. Dr. T. Marquardt
Albert-Schweitzer-Straße 33, D-48149 Münster
Tel.: +49 251 8357736
Fax: +49 251 8356085

Regensburg

Universitätsklinik für Psychiatrie
und Psychotherapie
PD Dr. H.-H. Klünemann
Universitätsstraße 84, D-93053 Regensburg
Tel.: +49 941 941-1221
Fax: +49 941 941-1235

Rostock

Albrecht-Kossel-Institut für Neuroregeneration
Zentrum für Nervenheilkunde
Prof. Dr. A. Rolfs
Gehlsheimer Straße 20, D-18147 Rostock
Sekretariat: Doreen Niemann
Tel.: +49 381 49495-40
Fax: +49 381 49495-42

Tübingen

Sektion Klinische Neurogenetik, Zentrum
für Neurologie, Hertie-Institut für Klinische
Hirnforschung, Abteilung Neurodegeneration
Hoppe-Seyler-Straße 3, D-72076 Tübingen
Abteilung Therapie, Prof. Dr. L. Schöls,
Dr. J. Müller vom Hagen
Tel.: +49 7071 29-82141
Fax: +49 7071 29-4254
Abteilung medizinische Genetik, PD Dr. P. Bauer
Calwerstraße 7, D-72076 Tübingen
Tel.: +49 7071 29-77692

Bochum

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der
Ruhr-Universität Bochum im St. Josef-Hospital
Professor Dr. T. Lücke, Leiter der Abteilung
für Neuropädiatrie mit Sozialpädiatrie
Alexandrinestraße 5, D-44791 Bochum
Tel.: +49 234-509-2687 (vormittags)
Fax: +49 234-509-2688
Human Genetics, MA 5, Dr. G. Dekomien
Tel.: +49 234-32-25764
www.rub.de/mhg

Hannover

Kinderklinik der MHH, Pädiatrie II
Prof. Dr. A. M. Das
Carl-Neuberg Straße 1, D-3065 Hannover
Tel.: +49 511 532-3220/3273
Fax: +49 511 532-8073

Berlin

Charité Campus Virchow-Klinikum
Augustenburger Platz 1, D-13353 Berlin
Kompetenzzentrum Seltene Stoffwechsel-
krankheiten, Frau Prof. Dr. U. Plöckinger
Tel.: +49 30 450-553814
Pädiatrische Stoffwechselmedizin
Frau Dr. J. B. Hennermann
Tel.: +49 30 450-566585