

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeuroI NeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Kongressbericht: Niemann-Pick Typ C: Neue diagnostische Algorithmen

Leitner H

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2017; 18 (3), 114

Homepage:

www.kup.at/

JNeuroI NeurochirPsychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

76. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie DGNC

Joint Meeting mit der Französischen
Gesellschaft für Neurochirurgie



2025
1.–4. Juni
HANNOVER

www.dgnc-kongress.de

Im Spannungsfeld zwischen
Forschung und Patientenversorgung

PROGRAMM JETZT ONLINE EINSEHEN!



Deutsche
Gesellschaft für
Epileptologie



64. JAHRESTAGUNG

der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie

10.–13. Juni 2026
Würzburg



© CIM Deimer Deque/Kosch/KARL70
Bavaria/THP/Alto/Warri | Stock Adobe

Kongressbericht: Niemann-Pick Typ C: Neue diagnostische Algorithmen

Der Morbus Niemann-Pick Typ C (NP-C) ist eine seltene, angeborene Stoffwechselstörung, die sich in einem sehr heterogenen klinischen Bild manifestiert. Mit Miglustat steht ein Medikament zur Verfügung, das die Progression der neurologischen Symptome verlangsamt, weshalb frühzeitige Diagnose und Therapiebeginn essenziell für den Langzeitverlauf der Erkrankung sind.

Angeborene Stoffwechselstörungen werden zunehmend als ursächlich für neurologische Symptome bei erwachsenen Patienten erkannt. NP-C ist eine seltene, autosomal rezessive neurologische Erkrankung, die auf einer pathologischen Anreicherung von Lipiden beruht. Diese ist die Folge einer gestörten Funktion der Proteine NPC-1 und NPC-2, die den Lipidtransport in den Zellen, insbesondere denen des Zentralnervensystems, steuern. Lipide reichern sich in toxischen Mengen an, wodurch es zu strukturellen und funktionellen Schäden in diesen Zellen kommt. Die Folge dieser Lipidakkumulation ist eine progrediente Neurodegeneration.

■ Komplexes Krankheitsbild

„Das klinische Bild des NP-C ist äußerst heterogen und die Symptome sind unspezifisch, so dass die Diagnosestellung beim einzelnen Patienten häufig schwierig ist“, so **Prof. Mark Roberts**, Manchester Neurosciences Unit, Salford Royal NHS Foundation Trust, Salford, UK. Die Symptome zeigen sich am deutlichsten im mittleren bis späten Kindesalter und reichen von Störungen der Motorik bis zur psychischen Auffälligkeit. Neue Screening-Strategien wie etwa der „NP-C Suspicion Index“ (NP-C SI; www.npc-si.com) sowie verbesserte Algorithmen der Differenzialdiagnose sollen helfen, betroffene Patienten frühzeitig zu identifizieren.

Bestimmte neurologische Symptome wie etwa vertikale supranukleäre Sakkadenstörung / vertikale supranukleäre Blickparese (VSSP/VSGP) oder gelastische Kataplexie sind starke Hinweise auf einen möglichen NP-C. Liegen darüber hinaus Kombinationen von neurologischen Zeichen und anderen charakteristischen Symptomen vor, etwa Ataxie plus VSSP/VSGP, Dystonien und kognitive Ein-

schränkung bzw. Dystonie plus VSSP/VSGP und psychiatrische Symptome oder Entwicklungsstörungen plus viszerale Zeichen, so erhärtet sich der Verdacht auf eine mögliche NP-C-Erkrankung.

Angesichts des heterogenen Erscheinungsbildes von NP-C und des Bedarfs nach einer früheren Intervention beim Auftreten erster Symptome wurde mit dem NP-C-SI ein einfaches, zuverlässiges Screening-Tool entwickelt, das hilft, Patienten zu identifizieren, die sich einem NP-C-Test unterziehen sollten, Patienten mit geringem Verdacht auf NP-C auszuschließen und das Bewusstsein für wichtige Anzeichen und Symptome von NP-C zu schärfen [1]. 2015 wurde eine neue Version des NP-C-SI vorgestellt, in der Symptomkombinationen herangezogen werden, mit denen sich Patienten aller Altersgruppen bestimmen lassen [2]. Der neue Index ist noch sensibler und spezifischer als die ursprüngliche Version und ist unter www.npc-si.com zu finden.

Zur Bestätigung der klinischen Diagnose stehen Labortests zur Bestimmung von Oxysterol und Lysosphingomyelin-509 zur Verfügung. „Diese Biomarker erlauben uns ein einfaches, rasches und zuverlässiges Screening größerer Patientengruppen, wie etwa Patienten mit Psychosen“, erklärt Prof. Roberts.

■ Diagnostische Algorithmen

„VSSP ist ein für Patienten mit NP-C sehr spezifisches Symptom, wird in der klinischen Routine jedoch häufig übersehen“, sagt **Prof. Dr. Michael Strupp**, Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München (D). Es ist daher wichtig, dass bei Patienten mit neurologischen oder psychiatrischen Symptomen alle typischen Augenbewegungen, insbesondere vertikale und horizontale Sakkaden untersucht werden. Die klini-

sche Untersuchung der Augenbewegungen kann laut Strupp der Schlüssel zur Diagnose von neurologischen Störungen, inklusive neurometabolischer Erkrankungen wie NP-C oder M. Gaucher sein. Auf der Website www.neurocular.com finden sich Anleitungen zur Untersuchung von Augenbewegungen sowie Hilfe zur Interpretation der Befunde.

Ebenso wichtige Hinweise auf die Diagnose NP-C sind Bewegungsstörungen, insbesondere Kombinationen von Ataxie, Myoklonus und Dystonie. Da auch die diesbezügliche Präsentation sehr heterogen ist, wurden Next-Generation-Sequencing- (NGS-) Technologien entwickelt, die die rasche und kostengünstige Diagnose angeborener Stoffwechselerkrankungen bei Patienten mit Dystonien erlauben [3].

Mit RADIAL (Recessive Ataxia ranking differential DIagnosis ALgorithm) wurde ein weiteres Tool entwickelt, das die Interpretation des NGS erleichtern soll. Es handelt sich dabei um einen diagnostischen Algorithmus, in den Faktoren wie Alter bei Erkrankungsbeginn, Schweregrad, Progression sowie Ergebnisse von MRI, Elektromyographie und Test auf Biomarker einfließen. „Wir hoffen, dass die zukünftige Anwendung dieses hoch sensitiven und spezifischen differenzialdiagnostischen Algorithmus dazu beiträgt, die diagnostische Effizienz zu erhöhen“, schließt **Prof. Dr. Mathieu Anheim**, Movement Disorder Unit an der Universitätsklinik Strasbourg (F).

Quelle: „The winds of change blow through Niemann-Pick disease Type C: new approaches for diagnosis“. Satellitensymposium im Rahmen des 3. Kongresses der European Academy of Neurology (EAN), 25.06.2017 in Amsterdam.

Literatur:

1. Wijburg FA et al. Development of a suspicion index to aid diagnosis of Niemann-Pick disease type C. *Neurology* 2012; 78: 1560–7.
2. Hendriksz CJ et al. The Niemann-Pick Disease Type C Suspicion Index: Development of a New Tool to Aid Diagnosis. *J Rare Disord Diag & Ther* 2015; 1 (1): 11.
3. van Egmont ME et al. A post hoc study on gene panel analysis for the diagnosis of dystonia. *Mov Disord* 2017; 32: 569–75.

Korrespondenzadresse:

Mag. Harald Leitner

E-mail: hl@teamword.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)