

7

NCL (Neuronalne ceroidne lipofuscinoze)

Neuronalne ceroidne lipofuscinoze (NCL) skupina su autosomno-recesivnih neurodegenerativnih poremećaja koji godišnje pogađaju 1:100.000 živorođene djece diljem svijeta. Ova skupina bolesti nastaje uslijed mutacija jednog od 14 različitih gena koji dijele kliničku i patološku etiologiju. Klinički su bolesti podkategorizirane u infantilni, kasno-infantilni, juvenilni i adultni oblik na temelju dobi njihove pojave. Iako se fenotipovi bolesti mogu razlikovati prema dobi i redoslijedu pojave, svi tipično uključuju progresivno pogoršanje vida i sljepoću, kognitivna oštećenja, motoričke nedostatke i napadaje.

Patološka obilježja NCL-a uključuju nakupljanje materijala za skladištenje ili ceroida u lizosomu, progresivnu neuronalnu degeneraciju i masivnu glialnu aktivaciju. Simptomi Battenove bolesti proizlaze iz njegove klasifikacije kao poremećaja lizosomskog nakupljanja koji ometa sposobnost stanica da razgrađuju otpad. Nakupljanje otpada ili lipofuscina uzrokuje staničnu smrt i dovodi do rane smrti djece i nekih odraslih. Tijekom napredovanja bolesti, koja se razlikuje ovisno o vrsti, oboljelo dijete ili odrasla osoba mogu doživjeti kombinaciju nekih od niže navedenih karakteristika. Važno je napomenuti da je bolest kod svake osobe jedinstvena i nisu svi simptomi prisutni u svakom fenotipu.

Simptomi:
 Napadaji
 Oštećenje vida/sljepoća
 Promjene u osobnosti i ponašanju
 Ataksija
 Mioklonus
 Demencija
 Smanjivanje kognitivnih sposobnosti
 Psihijatrijski simptomi (npr. agresija)
 Ekstrapiramidalni simptomi (tj. grčevi, nemir, ukočenost, tremori, trzaji)
 Gubitak motoričkih sposobnosti i sposobnosti hodanja, govora i komunikacije