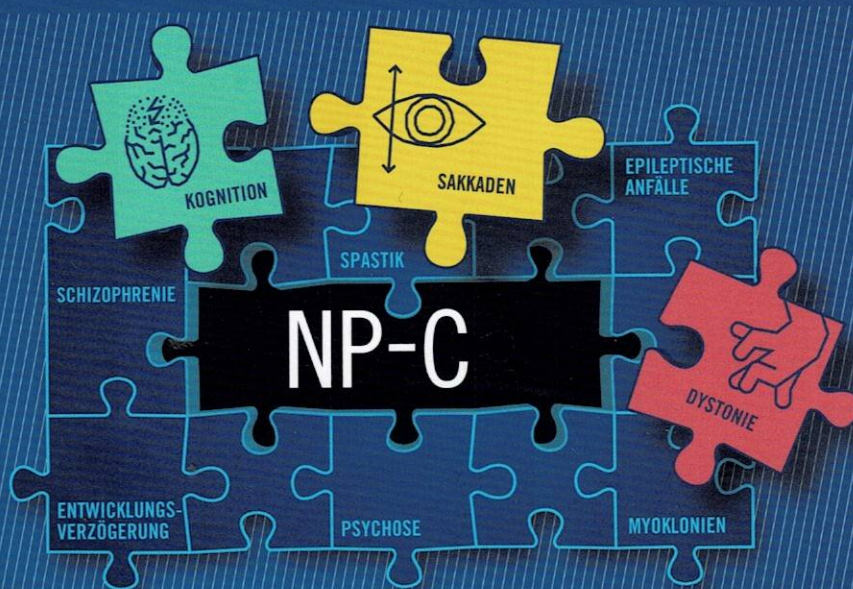


UNKLARE ATAXIE?
ERKENNE NIEMANN-PICK TYP C
AUF EINEN BLICK!



FRÜHBEGINNENDE ATAXIE

NIMM 2 VON 3
FRÜHBEGINNENDE ATAXIE (< 40. LJ.)
UND ...



KOGNITIVE DEFIZITE

+/ODER



**SAKKADEN-
 VERLANG-
 SAMUNG**

+/ODER



DYSTONIE

=

NP-C



ENTSCHEIDENDE SYMPTOME AUF EINEN BLICK!

Frühbeginnende Ataxie: Beginn zwischen 12. und 40. Lebensjahr
Nicht kongenitale Ataxien, nicht afferente Ataxien



STÖRUNG DER VERTIKALEN SAKKADEN

- Vertikale Abwärtssakkaden verlangsamt, später auch in Amplitude vermindert („vertikale supranukleäre Sakkadenparese“)
- Oft auch horizontale Sakkaden beeinträchtigt, meist im späten Verlauf
- Glatte Augenfolgebewegungen dagegen meist intakt (auch vertikal)



KOGNITIVER ABBAU

- Oft frontal-exekutive neuropsychologische Ausfälle
- Zeit- und Ortsorientierung sowie Gedächtnis dagegen lange intakt

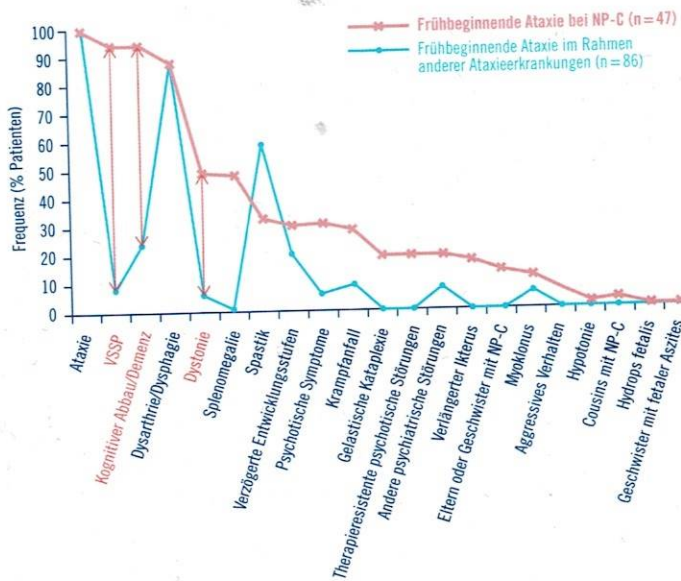


DYSTONIE

- Zumeist fokal (z. B. Gesicht, Arm) oder segmental

HÄUFIGKEIT VON SYMPTOMEN

bei NP-C- vs. Nicht-NP-C-Patienten mit frühbeginnender Ataxie!



Bestimmte Symptome kommen bei frühbeginnenden Ataxien im Rahmen von NP-C gehäuft vor (auch im Vergleich zu frühbeginnenden Ataxien im Rahmen anderer Erkrankungen):

- Störung der vertikalen Sakkaden (VSSP)
 - kognitiver Abbau/Demenz
 - Dystonie
 - Splenomegalie
 - verzögerte Entwicklung
 - psychotische Symptome
- Diese Symptome legen bei Patienten mit bislang ungeklärter Ataxie die Diagnose NP-C als Blickdiagnose nahe.

Fachliche Beratung:
 PD Dr. med. Matthias Synofzik

1 Synofzik et al., Identifying Niemann–Pick type C in early-onset ataxia: two quick clinical screening tools. *Journal of Neurology* (2016), 263 (10), 1911–1918



Actelion Pharmaceuticals Deutschland GmbH
 Konrad-Goldmann-Straße 5b | 79100 Freiburg
 Telefon +49 761 456452 | Fax +49 761 456439
 www.actelion.de