

CTX

Cerebrotendinöse Xanthomatose

● **KOMPAKT
ZUSAMMENGEFASST**


Leadiant
GmbH



LIEBE LESERIN, LIEBER LESER,

Sie oder ein Angehöriger sind mit der seltenen Stoffwechselerkrankung cerebrotendinöse Xanthomatose, kurz CTX, konfrontiert? Es ist nachvollziehbar, dass diese unbekanntere Erkrankung viel Unsicherheit mit sich bringt. Mit dieser Broschüre möchten wir Ihnen einen Überblick geben und dabei auf die seltene Erkrankung mit ihren Symptomen, der Diagnose und Behandlung eingehen. Für weitere Fragen steht Ihnen selbstverständlich Ihr Arzt zur Seite.

Wir hoffen, Ihnen mit dieser Broschüre Ihre wichtigsten Fragen rund um CTX beantworten zu können.

Ihr Leadiant-Team



WAS IST CTX?

Bei der cerebrotendinösen Xanthomatose (CTX) handelt es sich um eine **erbliche Störung des Gallensäurestoffwechsels**, die durch Genmutationen (im CYP27A1-Gen) verursacht wird. Diese Störung verhindert die Umwandlung von Cholesterin in Gallensäuren und es kommt vermehrt zu Ablagerungen von Fetten (Cholesterin und Cholestanol) im Gehirn und anderen Geweben.¹

CTX gehört zu der Gruppe der seltenen Erkrankungen. Wie bei vielen anderen seltenen Erkrankungen ist davon auszugehen, dass diese weltweit unterdiagnostiziert ist.



1 von 135.000–460.000 Menschen
in Europa ist betroffen²

- CTX wurde erstmalig 1937 von Van Bogaert et al. beschrieben³
- Cholesterin ist ein in allen tierischen Zellen vorkommender kristalliner, fettartiger Naturstoff
- Cholestanol ist ein Abbauprodukt von Cholesterin

SYMPTOME EINER CTX

Die Symptome der CTX können nach Altersgruppen (Neugeborene, Kinder und Jugendliche, Erwachsene) gegliedert werden. Bei Neugeborenen kann z.B. eine verlängerte Neugeborenenengelbsucht oder chronischer Durchfall ein Anzeichen für eine CTX sein.

Bei Kindern und Jugendlichen können zum chronischen Durchfall auch ein Grauer Star, Entwicklungsverzögerungen oder neurologische Auffälligkeiten hinzukommen. Typische Symptome bei Erwachsenen sind Xanthome (Fettablagerungen an Sehnen), kognitive, neurologische oder auch psychiatrische Störungen.³⁻⁵

Rechts finden Sie weitere Symptome nach Altersgruppen gegliedert.

- Die Symptome können sich von Mensch zu Mensch unterscheiden
- Neurologische Symptome können sich im Verlauf der Krankheit verschlechtern



Bei Neugeborenen¹

- Chronischer Durchfall
- Verlängerte Neugeborenenengelbsucht
- Leberfunktionsstörungen
- Gallensteine



Im Kindes- und Jugendalter⁵

- Chronischer Durchfall
- Grauer Star (meist beidseitig)
- Epilepsie
- Neurologische Probleme (Bsp.: Lernstörungen, Krampfanfälle)
- Psychiatrische Symptome (Bsp.: Verhaltensänderungen, Halluzinationen, Aggression, Depression)
- Psychomotorische Symptome (Bsp.: Steifigkeit, abnormaler Gang)



Im Erwachsenenalter^{1,5,6}

- Gangstörungen
- Xanthome (Fettablagerungen) an Achillessehnen, Ellenbogen, Handgelenken, Knie
- Frühzeitige Arteriosklerose
- Knochenschwund (Osteoporose)
- Frühzeitige Demenz
- Lähmungen, Spasmen
- Epilepsie

DIAGNOSE UND BEHANDLUNG DER CTX

Die Diagnose von CTX erfolgt meist durch die Bestimmung des Cholestanol-Plasmaspiegels (Fettwert im Blut). Abgesichert wird die Diagnose durch einen molekulargenetischen Nachweis einer Mutation (Genveränderung) im CYP27A1-Gen.⁴

Die Behandlung von CTX erfolgt mit einer künstlichen Gallensäure. Diese dient dazu, die Konzentration von Cholestanol zu normalisieren und die Symptome sowie andere Begleiterscheinungen zu lindern. Eine zusätzliche Gabe von Statinen kann den Cholestanolwert weiter senken. Andere Begleiterkrankungen wie Epilepsie, Spastizität oder Parkinson werden symptomatisch behandelt.⁶

Um ein nahezu normales Leben führen zu können, ist eine möglichst frühzeitige Diagnose und Therapie für Betroffene von entscheidender Bedeutung.

WEITERE FRAGEN?

Bei Rückfragen zu der Erkrankung und deren Behandlung wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt.
Weitere Informationen zu CTX finden Sie auf:



ctxawareness.com/de/



Weitere Informationsquellen



ELA - Europäische Vereinigung
gegen Leukodystrophien

<https://elaev.de/cerebrotendinoese-xanthomatoese/>



Versorgungsatlas für Menschen
mit seltenen Erkrankungen

<https://se-atlas.de/map/Xanthomatoese,%20zerebrotendinose/>

1. Pilo de la Fuente B, Ruiz I, Lopez de Munain A, Jimenez-Escrig A Cerebrotendinous xanthomatosis: Neuropathological findings. *J. Neurol.* 2008 May; 255 (6): 839–42. doi:10.1007/s00415-008-0729-6. PMID 18458861.
2. Appadurai V et al. *Mol Genet Metab.* 2015;116(4):298 – 304.
3. Nie S, Chen G, Cao X, Zhang Y. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. *Orphanet J Rare Dis.* 2014 Nov 26;9:179. doi: 10.1186/s13023-014-0179-4. Review.PMID: 25424010
4. Federico et al. *J of Child Neurology* 2003;18:633-638.
5. Ahmed et al. A practical approach to diagnosing adult onset leukodystrophies, *J neurol Neurosurg Psychiatry* 2014, 85: 770 – 781.
6. Yahalom G, Tsabari R, Molshatzki N, et al. Neurological Outcome in Cerebrotendinous Xanthomatosis Treated With Chenodeoxycholic Acid: Early Versus Late Diagnosis. *Clinical Neuropharmacology.* 2013;36(3):78-83