

CTX

Diarrhö, Katarakt und Entwicklungsverzögerung:  
Cerebrotendinöse Xanthomathose (CTX) als  
seltene Ursache \_\_\_\_\_ 3

*Annette Bley, Ilena Oppermann*

Krankheitsbild und spezifische Therapie  
der CTX \_\_\_\_\_ 6

*Vassiliki Konstantopoulou*

CTX frühzeitig erkennen:  
Diagnostik und Differenzialdiagnostik \_\_\_\_\_ 10

*Janina Gburek-Augustat, Wolfgang Köhler*

# CTX – warum es sich lohnt, sich mit seltenen Erkrankungen zu beschäftigen ...

Die cerebrotendinöse Xanthomathose (CTX) ist eine seltene Leukodystrophie, bei der es zum Funktionsverlust der Sterol-27-Hydroxylase kommt. Ursächlich liegt also ein genetisch bedingter Enzymausfall vor. Dies ist auch das wesentliche Merkmal bei vielen anderen Leukodystrophien.

Das Krankheitsbild CTX ist in Europa mit ca. 1:50.000 – 150.000 sehr selten. Hier zeigt sich das Dilemma: Viele Erkrankungen mit einer aufgeklärten Pathophysiologie und zur Verfügung stehenden Therapie kommen sehr selten vor, woraus resultiert, dass diese möglicherweise nicht erkannt werden. Zudem wird sich kaum eine Patientin oder ein Patient unter der Verdachtsdiagnose CTX vorstellen. Sehr wichtig ist daher, typische Symptome zu kennen und diese bei den differenzialdiagnostischen Erwägungen mit einzuschließen.

Bei der CTX sind dies im Säuglingsalter ein verlängerter neonataler Ikterus, im Kleinkindalter eine chronische Diarrhö oder das Vorliegen von Gallensteinen. Im Schulkindalter kommen dann Katarakt (erst unilateral, im Verlauf auch bilateral), Aktivitäts- und Aufmerksamkeitsstörungen, Entwicklungsstörungen sowie Anfallsleiden hinzu.

In dem vor Ihnen liegenden Sonderheft wird zunächst das Krankheitsbild der cerebrotendinösen Xanthomathose mit wesentlichen Symptomen von den Kolleginnen Bley und Oppermann aus Hamburg anschaulich dargestellt. Es folgt ein Beitrag von Frau Konstantopoulou aus Wien zur Diagnosestellung u. v. a. Therapie. Die Bedeutung der frühzeitigen Erkennung von CTX und die differenzialdiagnostische Einordnung werden durch einen Beitrag von Janina Gburek-Augustat und Wolfgang Köhler aus Leipzig praxisnah dargelegt.

Auch wenn es sich bei CTX um eine seltene Erkrankung handelt, so sind die Symptome Diarrhö, Katarakt und Entwicklungsstörung sowie insbesondere im Säuglings- und Kleinkindalter verlängerter neonataler Ikterus, das Vorliegen von Gallensteinen oder bei Schulkindern ein Symptomspektrum aus dem Formenkreis ADS doch häufig – und es lohnt sich, an die seltene Erkrankung CTX zu denken.

Das „CTX-Sonderheft“ der Kinderärztlichen Praxis wurde von der Leadiant GmbH unterstützt. Die Inhalte der einzelnen Beiträge sind hier von unberührt, verantwortlich für den Inhalt sind alleine die Autoren.

Univ.-Prof. Dr. med. Markus Knuf, Worms,  
Chefredakteur