

Demenz bei SPG4-positiver Hereditärer Spastischer Spinalparalyse

Übersetzung und Zusammenfassung: Kristin Eikelberg

Am 5. Oktober dieses Jahres erschien in der Zeitschrift „Neurology“ ein Artikel über Demenzsymptome, die bei Patienten mit SPG4-positiver HSP auftreten können. Kognitive Einschränkungen sind bereits mehrfach bei der SPG4-Unterform der Spastischen Spinalparalyse berichtet worden; dennoch ist das Auftreten dieses Begleitsymptoms bei der SPG4 nach wie vor umstritten.

In der Studie wurde 13 Mitglieder einer Familie über 7 Jahre hinweg klinisch und mittels eines standardisierten Testverfahrens zur Prüfung der kognitiven Leistungsfähigkeit untersucht. Bei 12 von 13 Betroffenen lag eine Deletion des Exon 17 des Spastin-Gens vor. Vier von ihnen wiesen zusätzlich eine Deletion des SPG6-Gens auf. Bei einem gesunden Familienmitglied wurde lediglich die SPG6-Deletion ohne Veränderungen am SPG4-Gen beobachtet. Auch bei zwei der SPG4-Deletionsträger zeigten sich zum Untersuchungszeitpunkt keinerlei Anzeichen einer HSP.

In sechs von 13 untersuchten Familienmitgliedern wurden Anzeichen einer Verschlechterung der kognitiven Leistungsfähigkeit identifiziert. Diese betraf alle vier Betroffenen über 60 Jahre. In den meisten Fällen entwickelte sich die Demenz Jahre nach dem Auftreten von HSP-Symptomen. In der pathologischen Untersuchung des Gehirns eines Betroffenen zeigte sich eine Auflockerung des Hirngewebes begleitet von Ubiquitinablagerungen. Diese Veränderungen werden in ähnlicher Form auch bei der Amyotrophen Lateralsklerose gefunden. Alzheimer-typische Veränderungen wurden im Gehirn des HSP-Patienten dagegen nicht nachgewiesen.

Für die SPG4 auf der Basis einer Deletion von Exon 17 des Spastin-Gens konnte durch diese Studie gezeigt werden, dass fortschreitende kognitive Defizite ein häufiges Merkmal dieser Erkrankung darstellen.

Nach:

Murphy, S., et al., *Dementia in SPG4 hereditary spastic paraplegia: clinical, genetic, and neuropathologic evidence. Neurology, 2009. 73(5): p. 378-84.*