

Übersetzung der Kurzfassung einer Forschungsarbeit, die als abstract unter http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=16401858&dopt=Abstract zu finden ist. Das hier angesprochene Gen SPG3A gehört zu der Gruppe der dominanten Gene.

SPG 3 A ist die häufigste Ursache für erbliche spastische Paraplegie bei einem Ausbruch vor dem 10. Lebensjahr.

[Namekawa M](#), [Ribai P](#), [Nelson ich](#), [Forlani S](#), [Fellmann F](#), [Goizet C](#), [Depienne C](#), [Stevanin G](#), [Ruberg M](#), [Durr A](#), [Brice A](#).

INSERM U679 (Ersterer 289), Institut für Neurowissenschaftliche Erforschung (I FR70), Salpetriere Klinik, Paris, Frankreich.

Sieben Familien mit sechs verschiedenen SPG3A Mutationen wurden unter 106 mit autosomal dominanter erblicher spastischer Paraplegie (HSP) identifiziert. Zwei Mutationen waren bisher nicht bekannt (T162P, C375R). Bei Patienten mit einem Ausbruch der Krankheit vor dem zehnten Lebensjahr war SPG3A zweimal häufiger als SPG4 zu finden (31,8%). Ein späterer Ausbruch wurde nicht beobachtet. Es handelte sich immer um die reine (unkomplizierte) Form der HSP, aber die Krankheitsdauer war länger als bei nicht-SPG3A/SPG4 Patienten, was letztlich zu größerer Behinderung führt.