



# HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland

## Fünfter Informationsbrief

### Zum Jahrestreffen 2007 in Braunlage

Unser diesjähriges Jahrestreffen fand am Wochenende vom 4. bis 6. Mai in Braunlage statt. Es ist zu einem sehr großen Erfolg geworden. Mehr als 200 Gäste waren angereist und erlebten ein Wochenende mit sehr guten und verständlichen Informationen rund um die HSP. Besonders hervorzuheben ist, dass alle Referenten auf eine Vergütung für ihr Kommen und für ihre großartigen Vorträge verzichtet haben. Das Gleiche gilt für die Therapeuten der Rehaklinik Beelitz-Heilstätten. Sie hatten sich bereit erklärt, drei HSP'ler aus unserer Gruppe live zu behandeln und zugestimmt, dass wir diese Behandlungen als Film aufnehmen. Aus diesem Film wird derzeit eine DVD zur „Physiotherapie bei der HSP“ erstellt, die jeder erwerben sollte. Siehe dazu: [http://www.hsp-selbsthilfegruppe.de/Uber\\_die\\_Gruppe/dvd.html](http://www.hsp-selbsthilfegruppe.de/Uber_die_Gruppe/dvd.html). Auch die vielen Gespräche im Rahmen des Treffens waren wieder ein Highlight. Zahlreiche neue Ideen wurden besprochen und ausgetauscht. Wie in jedem Jahr zeigte sich auch in Braunlage, dass HSP-Betroffene viel und herzlich lachen können! Das gesamte Wochenende war geprägt durch ansteckende Freude und erfrischende Neugier.

### Neues aus unserer Gruppe

- ◀ Vor wenigen Monaten wurde unser Logo erneuert. Wir glauben, dass es gut zu uns passt. Wir haben bereits einige sehr positive Rückmeldungen erhalten. Übersandt wurden uns eigene Interpretationen zum Bild, bei denen der tiefere Sinn dieses Logos beschrieben wurde. Es freut uns, wenn Sie uns Ihre Gedanken dazu auch zukommen lassen.
- ◀ Die Mitgliederzahl in unserer Selbsthilfegruppe steigt ständig. Derzeit haben sich bereits 490 Personen angeschlossen. Wenn wir davon ausgehen, dass es in Deutschland etwa 2.000 bis 3.000 Personen gibt, die von der HSP betroffen sind, so ist damit bereits ein Prozentsatz von circa 20% erreicht. Je größer unsere Gruppe wird, umso besser und effektiver können wir gemeinsam dafür arbeiten, dass es eine Lösung für die HSP gibt.
- ◀ Auch die täglichen Zugriffszahlen auf unsere Internetseiten steigen kontinuierlich an. Wir sind Ihnen sehr dankbar, wenn Sie uns Hinweise und Tipps geben, wie wir unser Informationsangebot weiter verbessern und ausbauen können.
- ◀ Die Zusammenarbeit unserer Gruppe mit anderen europäischen Gruppen wird immer intensiver. Wir tauschen Informationen und Neuigkeiten untereinander aus. Unser gemeinsames Ziel ist es, dass die Grenzen überwunden werden. Die HSP kennt ja auch keine Grenzen! Durch die Zusammenarbeit ist eine Internetseite der europäischen Gruppen entstanden, die Sie über [www.hsp-info.eu](http://www.hsp-info.eu) erreichen können. Bestandteil dieser Seite ist auch ein Forum, in dem Sie Ihre Gedanken und Fragen einstellen können. Ziel dieses Forums ist es, dass die HSP'ler sich grenzenlos verständigen und informieren können.
- ◀ Vermehrt wurden wir in den letzten Monaten bei der Beantragung von Behindertenausweisen oder von Parkberechtigungsausweisen um Rat gefragt. Es sei hier nochmals darauf hingewiesen, dass es bei unserer seltenen Erkrankung recht schwer ist, solche Ausweise mit den erforderlichen Angaben zu erhalten. Kaum ein Mitarbeiter in den Genehmigungsbehörden kennt unsere Erkrankung und die damit verbundenen Handicaps. Daher wird nur selten eine Genehmigung im ersten Anlauf erteilt. Wir weisen hier nochmals auf das große Erfahrungspotential hin, dass unser Fachverantwortlicher in diesem Zusammenhang besitzt. Wendet Sie sich in Fragen zu diesem Themenbereich gerne –und vor allem rechtzeitig- an Lothar Riehl, den Sie per Telefon (06430- 5176) oder per E-Mail ([lr@hsp-selbsthilfegruppe.de](mailto:lr@hsp-selbsthilfegruppe.de)) erreichen können.

## Neues aus der Forschung

◀ Das Forschungsprojekt GeNeMove wird für die HSP zu einem sehr großen Erfolg. Ihr intensives Mitmachen in diesem Vorhaben hat dazu geführt, dass die Anzahl der HSP-Teilnehmer größer ist, als bei den übrigen fünf Krankheitsbildern, die auch in GeNeMove untersucht werden. Die bisherigen Ergebnisse sind erfreulich! Zum einen ist die Entwicklung des Gen-Chips weitgehend abgeschlossen. Mit diesem Chip wird sich die Möglichkeit eröffnen, dass bei zahlreichen Betroffenen, die bisher kein Ergebnis aus der Genanalyse hatten, nun ein Ergebnis erzielbar ist. Bisher werden ja nur maximal drei Gene auf Mutationen untersucht. Mit dem neuen Chip werden es 12 Gene sein, die in sehr kurzer Zeit und mit einer sehr großen Genauigkeit auf Mutationen überprüft werden können.

◀ Abgeschlossen ist in GeNeMove ein Teilprojekt, in dem ein Bewertungs- und Beurteilungsskala zur Entwicklungsgeschwindigkeit der HSP erarbeitet wurde. Diese Skala ermöglicht es zum einen, dass die langwierigen Untersuchungen bis zur Diagnose der HSP verkürzt werden können. Zum anderen bietet sie die Möglichkeit, dass Medikamente zur Behandlung der Symptome unserer Erkrankung auf deren Wirksamkeit hin überprüft werden können.

◀ Französischen Forschern ist es gelungen, Mäuse zu züchten, die im Gen Spastin eine Mutation in sich tragen. Das hört sich im ersten Moment nicht spektakulär an. Es ist jedoch ein sehr großer Schritt im besseren Verständnis der HSP und ist ein Meilenstein zur Erprobung von Medikamenten. Bisherige Versuche an Tieren waren auf die Drosophila-Fliege (besser bekannt als Fruchtfliege) beschränkt. Versuche an der Fliege sind aber nicht ohne weiteres auf Menschen übertragbar, da die Fliege nicht zur Gruppe der Wirbeltiere gehört. Die Maus könnte hier wirklich gute und neue Erkenntnisse bringen. Es muss jedoch klar dargestellt werden, dass mit Ergebnissen nicht kurzfristig zu rechnen sein wird.

◀ Die Anzahl der bekannten Gene, in denen eine Mutation zur HSP führt, hat sich auf 36 erhöht. Die Forscher gehen davon aus, dass es noch weit mehr Gene gibt, die für die unterschiedlichen Formen der HSP verantwortlich sind. Es sei hier nochmals dargestellt, dass jedes Gen in unseren Zellen den Bauplan für ein spezielles Eiweiß (Protein) enthält. Die Forschung arbeitet mit Hochdruck daran, zu verstehen, welche Funktion die jeweiligen Proteine in der Zelle wahrnehmen. Das Verständnis für die Aufgaben dieser Eiweiße ist eine Voraussetzung zur Entwicklung von Medikamenten.

◀ In den letzten drei Jahren haben wir wiederholt über die Fortschritte eines neuen Medikamentes berichtet, das derzeit in den USA entwickelt wird. Sein Arbeitsname ist PTC124. Das Präparat wird nicht speziell für die HSP entwickelt, sondern soll seinen Einsatz bei etwa 1.800 unterschiedlichen Krankheitsbildern finden, die genetisch bedingte Erkrankungen sind. Dazu kann auch die HSP gehören. Voraussetzung zu einem möglichen Einsatz ist in jedem Fall das Vorliegen einer so genannten Nonsensemutation, in einem der Gene, die die HSP verursachen. Eine solche Mutation tritt bei etwa 15% bis 20% der HSP'ler auf. Dieser Mutationstyp kann in jedem Gen vorkommen. (Zum besseren Verständnis ist die Zusammenfassung des entsprechenden Vortrags, der in Braunlage gehalten wurde, hilfreich. Siehe dazu im Internet: <http://www.hsp-selbsthilfegruppe.de/docs/ptc124.pdf>).

Der Wirkstoff durchläuft momentan die klinischen Testphasen. Die Tests laufen bei den Krankheiten Mukoviszidose und Duchenne. Das Präparat behandelt nicht direkt die Symptome der Erkrankungen, sondern setzt an der Ursache, nämlich der Genmutation an. Vor kurzem wurde die Phase 2 abgeschlossen. Bisher haben sich keine kritischen Nebenwirkungen gezeigt. Nach der Auswertung der Ergebnisse aus dieser Teststufe folgt noch die Phase 3, die sich etwa über ein Jahr hinziehen wird. Es wird erwartet, dass der Wirkstoff die Zulassung im Jahr 2009 erhalten könnte. Wir werden uns dafür engagieren müssen, dass bei positivem Testausgang dieses Medikament auch in der HSP zum Einsatz kommen kann. Aus heutiger Sicht ist dieses Medikament für etwa 15% bis 20% von uns eine ernst zu nehmende Chance.

Die nächsten regionalen Treffen unserer Selbsthilfegruppe sind bereits angekündigt oder sind in der Planung. Auch das zeigt auf, dass die Arbeit unserer Gruppe Früchte trägt. Wir bedanken uns an dieser Stelle ganz speziell bei den Ansprechpartnern unserer regionalen Gruppen, ohne die das nicht möglich wäre. Wir bedanken uns gerne bei jedem von Ihnen, der uns in den letzten Monaten mit seinen Anregungen, Hilfen und Hinweisen unterstützt hat. Sprechen Sie bitte auch betroffene Verwandte an, dass diese sich uns anschließen und unsere Gruppe vergrößern. Nur so können wir etwas bewegen, denn: „Gemeinsam sind wir stark!“

*i.A. Rudolf Kleinsorge    i.A. Lothar Riehl*