

Paraplegin-Mutationen (SPG7) sind für rund 7% sporadisch auftretender HSPs verantwortlich

Im September 2008 wurden 98 niederländische Patienten mit einer sporadisch auftretenden Spastischen Spinalparalyse untersucht. Die Problematik bei sporadisch auftretenden Fällen der HSP besteht darin, dass die genaue Ursache, also das spezielle Gen, welches für die Symptome verantwortlich ist, meist nicht bekannt ist. Man war nun in dieser Studie bestrebt herauszufinden, wie häufig eine Mutation im Paraplegin-Gen (SPG7) bei diesen Patienten ist. In die Studie wurden 98 Patienten eingeschlossen; 49 hiervon hatten eine klassische HSP mit einer spastischen Lähmung in den Beinen, 16 Patienten hatten zusätzlich eine Beteiligung der Arme und 33 Patienten hatten eine Sprech- oder Schluckstörung. Bei allen Patienten war vorher eine SPG4 ausgeschlossen worden.

Bei sieben von 98 Patienten, also etwa 7%, konnte durch diese Untersuchung die Diagnose einer SPG7 gestellt werden.

Die meisten dieser Patienten hatten bei Beginn der Krankheit ausschließlich Symptome in den Beinen.

Das Durchschnittsalter, in dem die ersten Symptome bei dieser Gruppe Patienten auftraten, lag mit etwa 37 Jahren niedriger als bei den 91 Patienten ohne Mutationen. Im Mittel waren diese Patienten mit 51 Jahren erkrankt. Drei der sieben Patienten mit Paraplegin-Mutationen hatten zusätzlich zu der spastischen Gangstörung eine Koordinationsstörung, die auf eine Beeinträchtigung der Kleinhirnfunktion hinwies. Diese Kleinhirnbeteiligung konnte als häufigste zusätzliche Symptomatik bei Patienten mit SPG7 (Paraplegin-Mutationen) herausgestellt werden und kann somit als wichtiger klinischer Hinweis auf eine SPG7 gelten.

Die Ergebnisse der Studie machen deutlich, dass eine Analyse des Paraplegin-Gens, nach Ausschluss einer Mutation des Spastin-Gens, vor allem bei jüngeren Patienten mit sporadisch auftretender spastischer Lähmung in den Beinen, als sinnvoll erachtet werden kann. Die Diagnose der Spastischen Spinalparalyse könnte so wesentlich sicherer gestellt werden, und eine klare Abgrenzung zur Primären Lateralsklerose mit zu Beginn ähnlichen Symptomen darstellen.

nach:

Brugman, F., H. Scheffer, J. H. Wokke, W. M. Nillesen, M. de Visser, E. Aronica, J. H. Veldink and L. H. van den Berg (2008). "Paraplegin mutations in sporadic adult-onset upper motor neuron syndromes." *Neurology* 71(19): 1500-5.

Originaltext unter:

<http://www.neurology.org/cgi/content/abstract/71/19/1500?maxtoshow=&HITS=&hits=&RESULTFORMAT=1&andorexacttitle=&and&titleabstract=hereditary+spastic+paraparesis&andorexacttitleabs=phrase&andorexactfulltext=and&searchid=1&FIRSTINDEX=0&sortspec=date&fdate=8/1/2008&resourceype=HWCIT>