The background of the slide is a photograph of the city of Ulm, Germany. The most prominent feature is the Ulm Minster, a tall Gothic church with a very high spire, which is partially obscured by the text. The city's red-tiled roofs and other buildings are visible in the foreground and middle ground under a clear blue sky.

Hereditäre spastische Paraparese: Symptome bei der reinen und bei der komplizierten Form der HSP

Anne-D. Sperfeld

Universitätsklinik für Neurologie, Ulm

HSP: Historie

Erstbeschreibung des Krankheitsbildes 1880: Adolf Strümpell

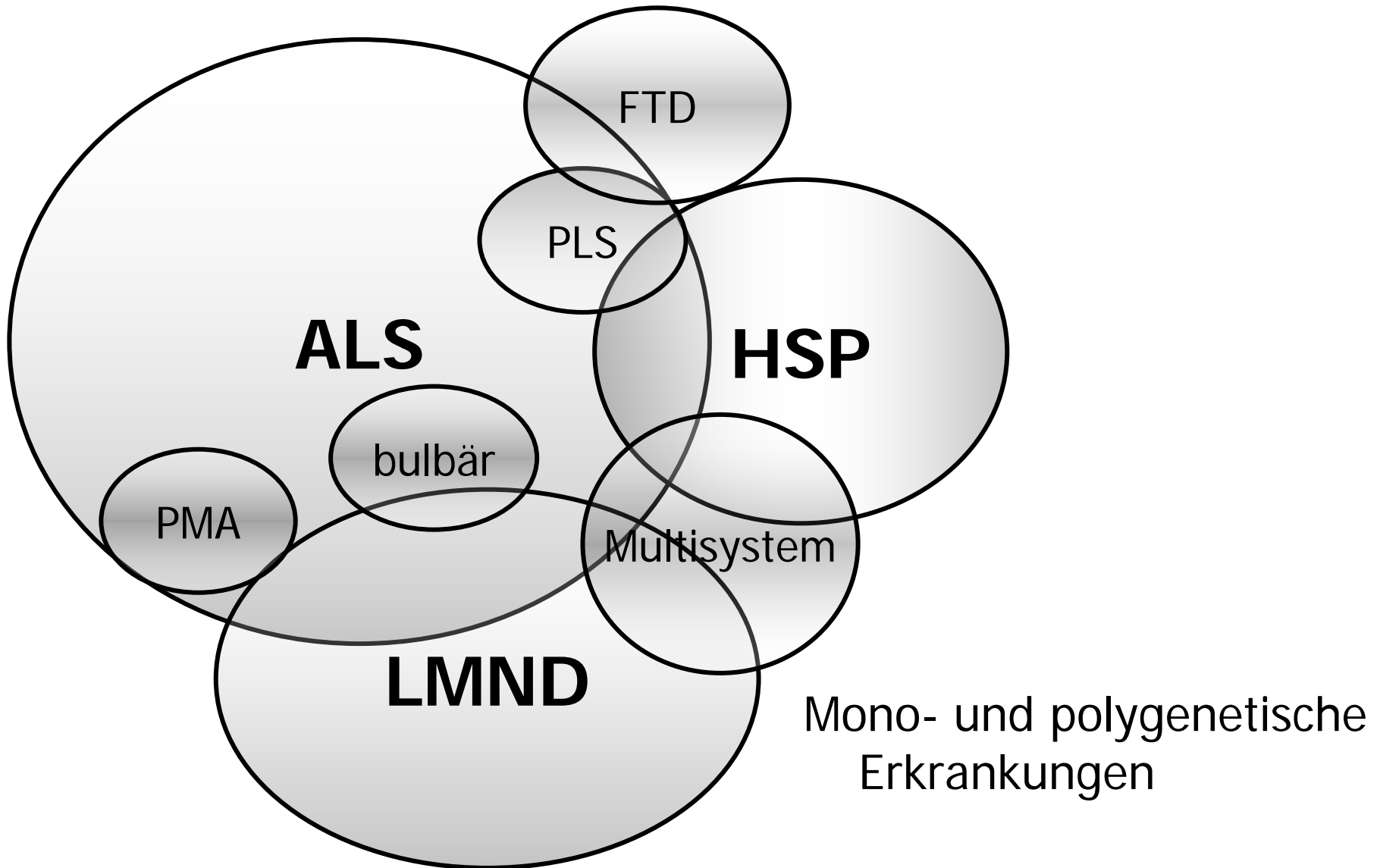
- er beschrieb Familien mit mehreren Betroffenen, die an einer spastischen Gangstörung erkrankt waren
- 1898 folgten von Lorrain Fallberichte von Patienten mit spastischer Paraparese



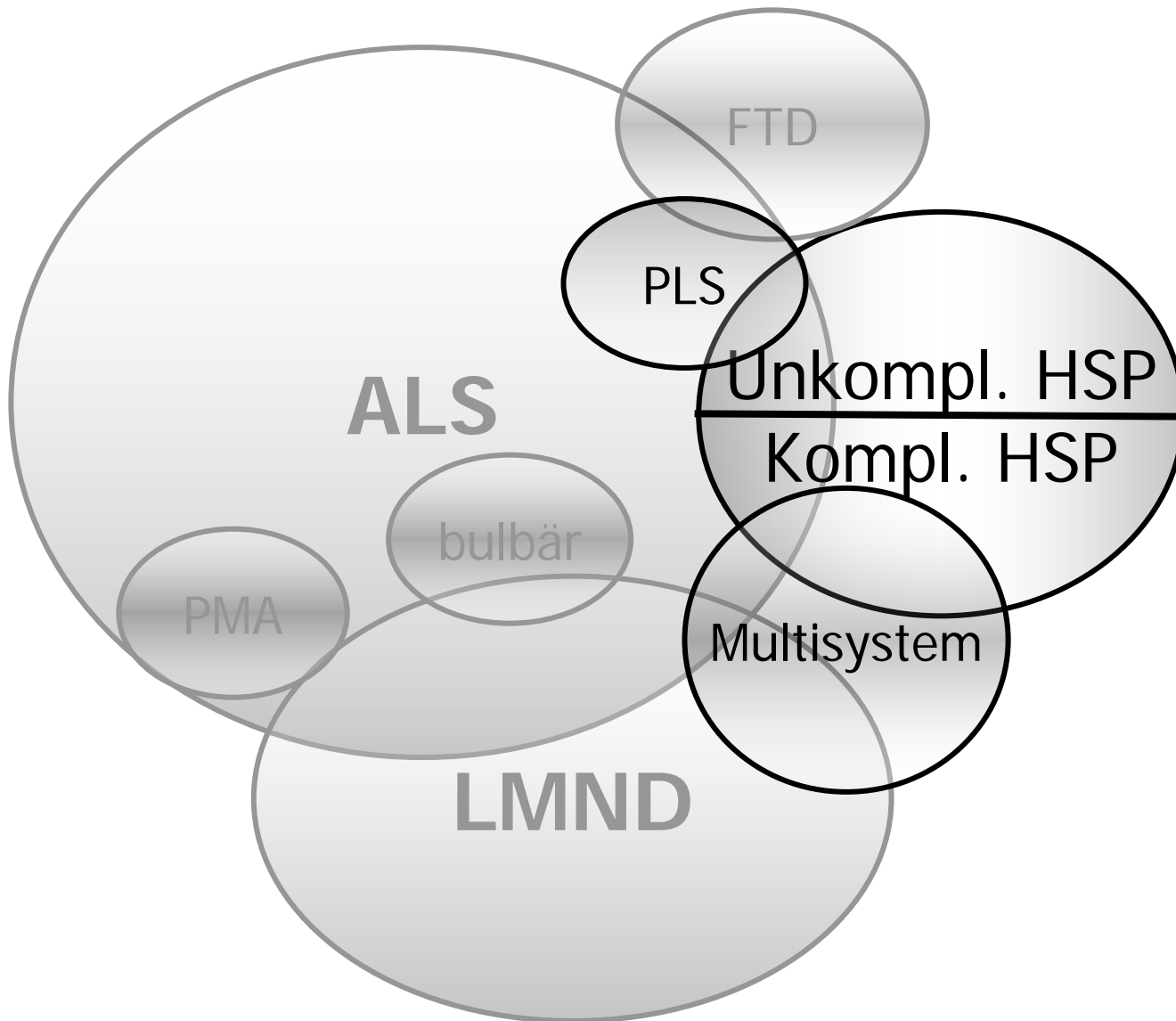
HSP: Synonyme

- klinisch und genetisch heterogene Gruppe, die heute unter den folgenden Synonymen bekannt ist:
 - Strümpell-Lorrainsche Erkrankung
 - Erb-Charcotsche Erkrankung
 - hereditäre spastische Paraplegie/ ~parese (HSP)
 - spastische Spinalparalyse (SSP)
 - familiäre spastische Paraplegie/ ~parese (FSP)
 - spastische Paraplegie (SPG).

Motoneuronerkrankungen

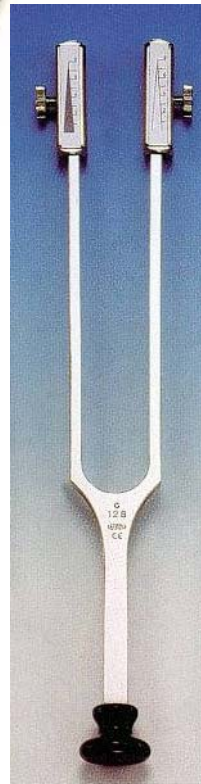


Hereditäre spastische Paraparese



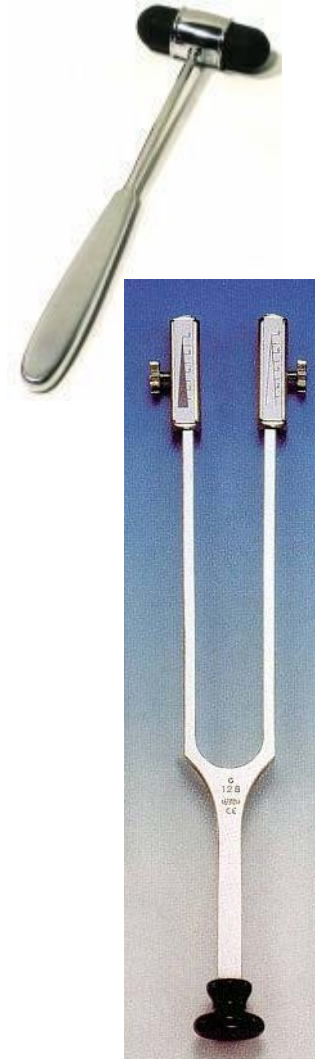
HSP: klassische Krankheitszeichen

- progredient: langsam zunehmend, fortschreitend
- Spastik:
 - Muskeltonuserhöhung (Steifigkeit)
 - Hyperreflexie (Muskeleigenreflexe)



HSP: klassische Krankheitszeichen

- progredient: langsam zunehmend, fortschreitend
- Spastik:
 - Muskeltonuserhöhung (Steifigkeit)
 - Hyperreflexie (Muskeleigenreflexe)
- in der Folge: Gangstörung
- Blasenstörung
 - Pollakisurie, Dranginkontinenz
- selten: Mastdarmstörung
- Einschränkung der Tiefensensibilität



HSP: Klassifikation

Klassifikation der Patienten nach Anita Harding, 1983:

i) Unkomplizierte HSP

ii) Komplizierte HSP (Symptome anderer neurologischer oder Organsysteme)

- Gedächtnisstörungen
- Epilepsie
- Hautveränderungen
- Polyneuropathie mit lokalem Muskelschwund
- Retinaveränderungen
- Herzschäden ...

Klinik der Unkomplizierten SSP

- Spastik/Tonuserhöhung, Hyperreflexie der UE 23/23
- Hyperreflexie der oberen Extremitäten 8/23
- Spastik/Tonuserhöhung der OE 3/23
- Pallhypästhesie 11/23
- Blasenstörung 7/23
- Mastdarmstörung 2/23

- Keine signifikante Häufung von Koerkrankungen

Klinik der Komplizierten SSP

- Spastik/Tonuserhöhung, Hyperreflexie der UE 12/12
- Hyperreflexie der oberen Extremitäten 8/12
- Spastik/Tonuserhöhung der OE 2/12
- Pallhypästhesie 9/12
- Blasenstörung 5/12
- Mastdarmstörung 1/12

– Alle Parameter werden vom Krankheitsstadium und Koerkrankungen beeinflusst!

Klinik der Komplizierten SSP

	Minderwuchs	Intellektuelles Defizit / Wesensänderung	Zerebelläres Syndrom	Tremor	Dysarthrie	Fußdeformitäten	Amyotrophie	PNP	Sonstiges
w	+	+			+	-	+	demy	Hypotelorismus
w	+	+			+	-	+	demy	Hypotelorismus
m	+	+	-	-	-	Hohlfüße	+	-	Angiokeratom
m	+	+	-	-	-	Hohlfüße	+	-	Angiokeratom, Syndaktylie
m	-	+	-	+	+	Spitzfüße	-	-	-
m	-	+	+		+	-	+	+	Faszikulationen
w	+	+	+	-	-	-	-	demy	-
w	+	+	+	-	+	Spitzfüße	-	demy	Epilepsie
m	-	+	+		+	Spitzfüße	-	-	-
m	-	+	-	+	+	-	-	-	-
m	-	-	-	-	-	Spitzfüße	-	-	-
m	-	+	+	-	+	Hohlfüße	-	-	-

Komplizierte HSP



Hautveränderungen



Retinopathie

Komplizierte HSP



Hohlfuß

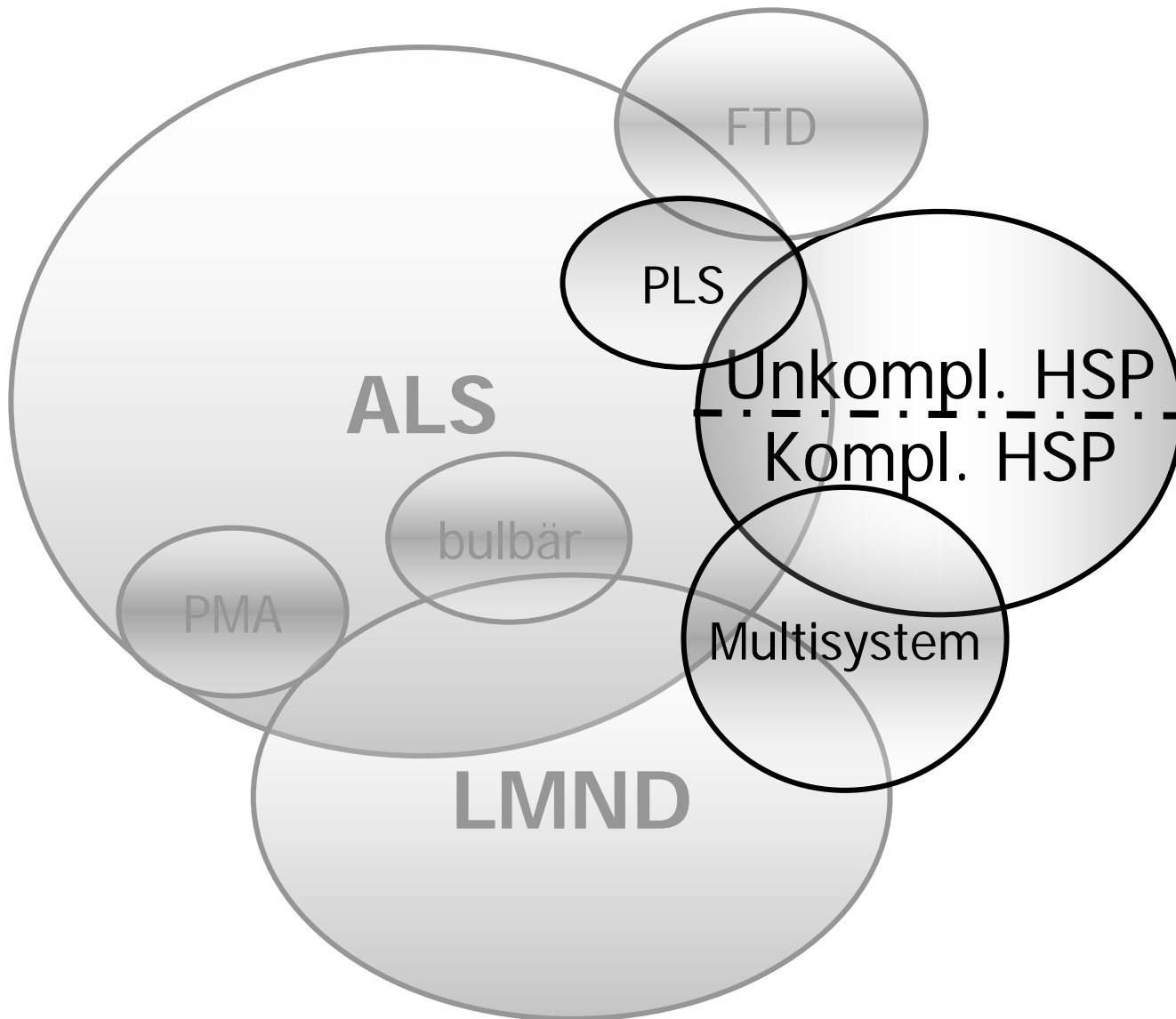


Amyotrophie



Syndaktylie

Überlappende Symptome



Überlappende Symptome

- Polyneuropathie
 - SPG3A
 - SPG7 oder SPG5C
- Gedächtnisstörungen
 - SPG4
 - SPG7 oder SPG5C
- Restless Leg Syndrom

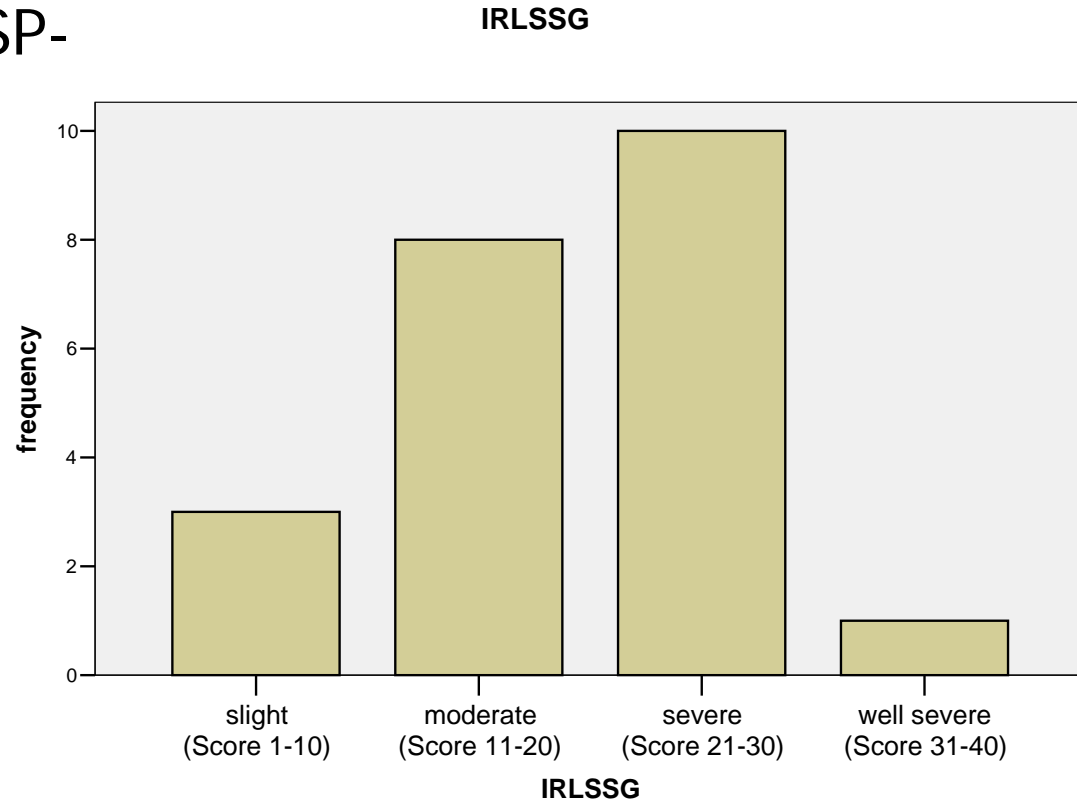
Ko-Morbidität: Restless Legs Syndrom (RLS)

- sensible Störungen (Dys-/Parästhesien, Kribbeln, Schmerzen) der Extremitäten uni- oder bilateral, **verbunden mit Bewegungsdrang**
- motorische Unruhe: allgemeiner Bewegungsdrang und Ruhelosigkeit als Maßnahme zur Erleichterung der Beschwerden
- Auftreten bzw. Verstärkung der Beschwerden in Ruhe und zumindest teilweise Erleichterung der Symptomatik durch Bewegung
- Tagesrhythmik mit Symptomzunahme abends und nachts

Restless Legs Syndrom bei HSP

standardisierte Befragung

- angeschrieben 132 HSP-Patienten
- Antwort von 59 Patienten (28 Männer und 31 Frauen)
- RLS nach IRLSSG-Kriterien bei 27 Patienten (15 Männer und 12 Frauen), d.h. 20,5 % der Angeschriebenen



Apparative Diagnostik: Laborchemie

- Laborchemie:

- Blut: z. B. Vitaminspiegel, Speichererkrankungen, Autoantikörper
- Urin: insbesondere bei Kindern zum Ausschluss metabolischer Erkrankungen
- Liquor: hinsichtlich DD entzündlicher Erkrankungen

⇒ bei HSP allesamt **normal**

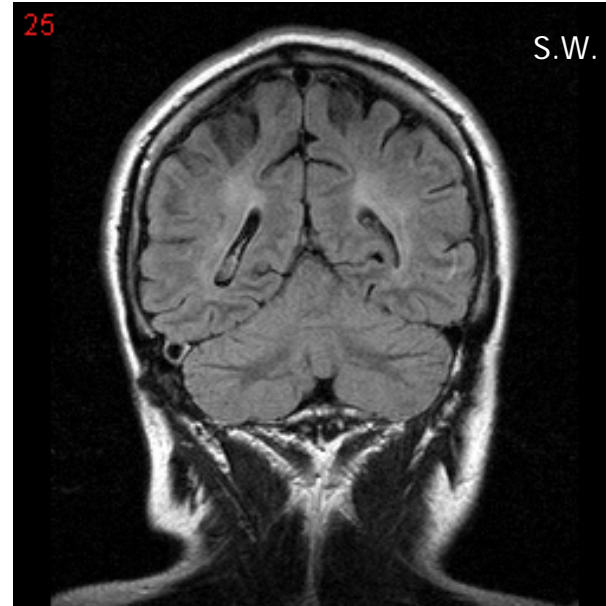
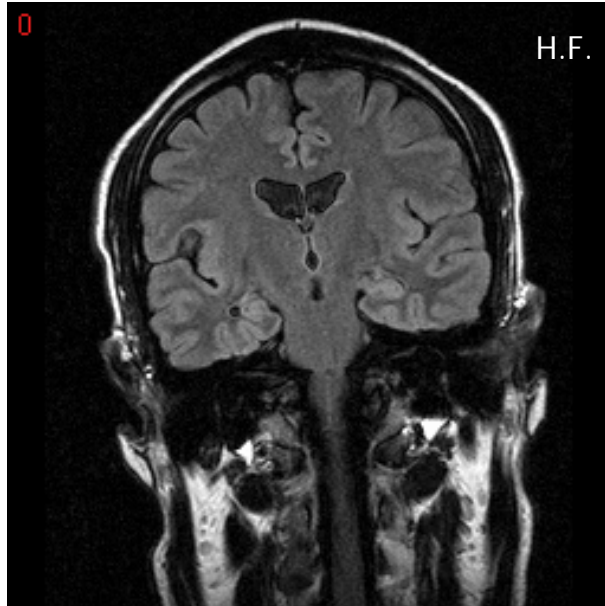
Apparative Diagnostik: Bildgebung

- **Kernspintomographie** des Schädels/Gehirns und der Wirbelsäule/des Rückenmarks zur Darstellung der Strukturen des Zentralen Nervensystems
- Ausschlussdiagnostik hinsichtlich Entwicklungsstörungen/Anomalien, entzündlichen oder tumorösen Läsionen



Kernspintomographische Befunde

pHSP



cHSP

Läsionen
der
Weißen
Substanz

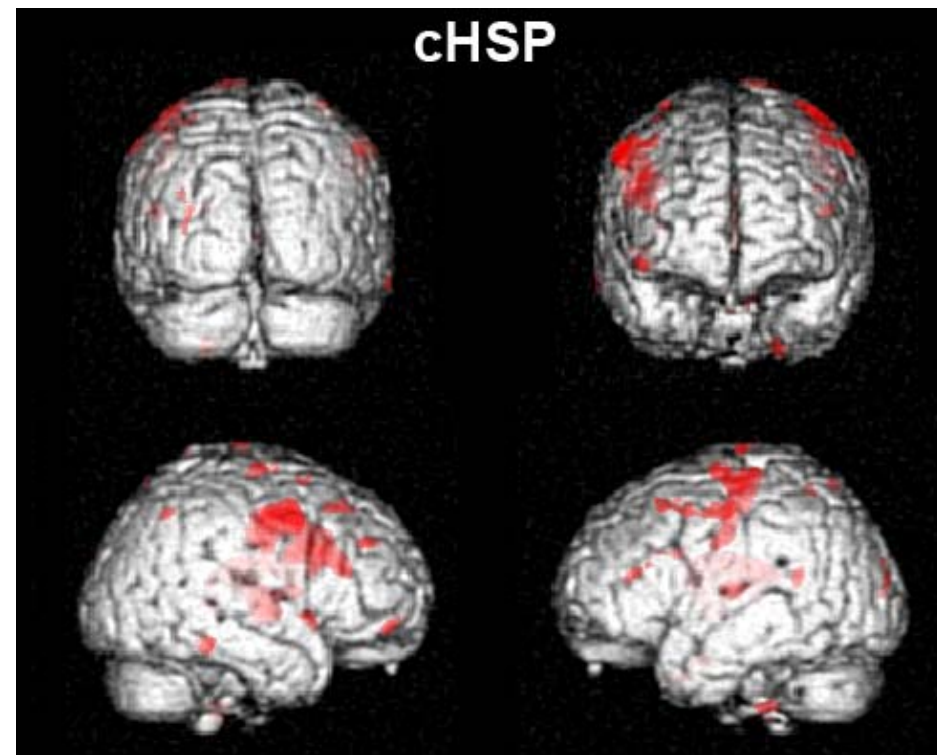
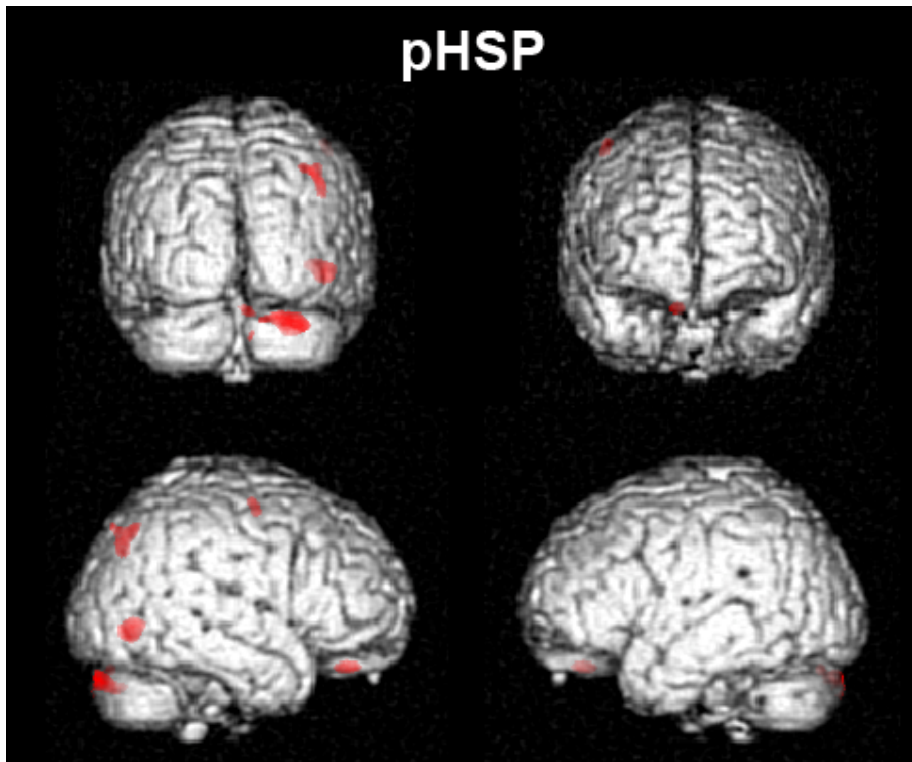
Normal-
Befunde



Dünnes
Corpus
callosum

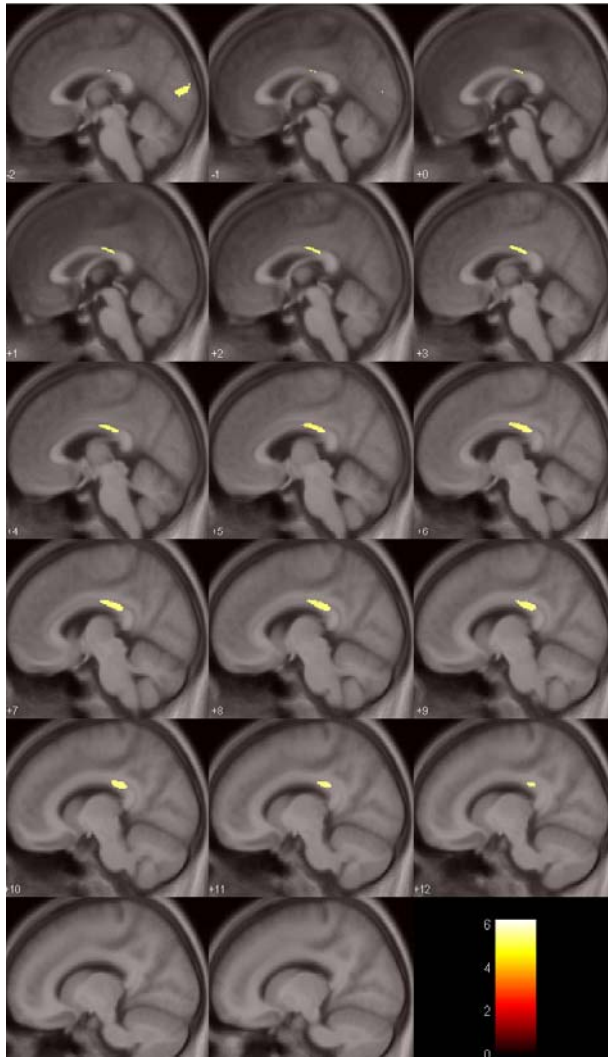
Standardisierte 3D-MRT-Auswertung

Regionale Veränderungen der Hirnrinde

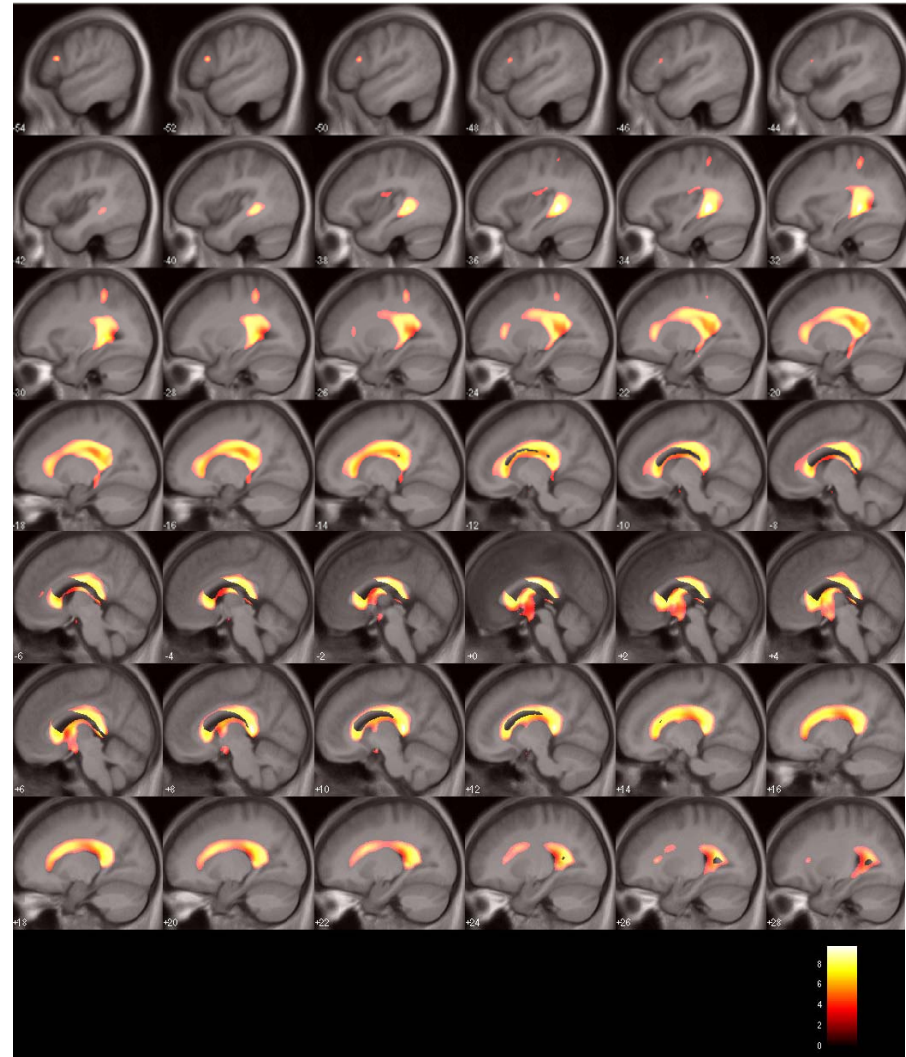


[eigene Untersuchungen]

Bildgebung des Gehirns

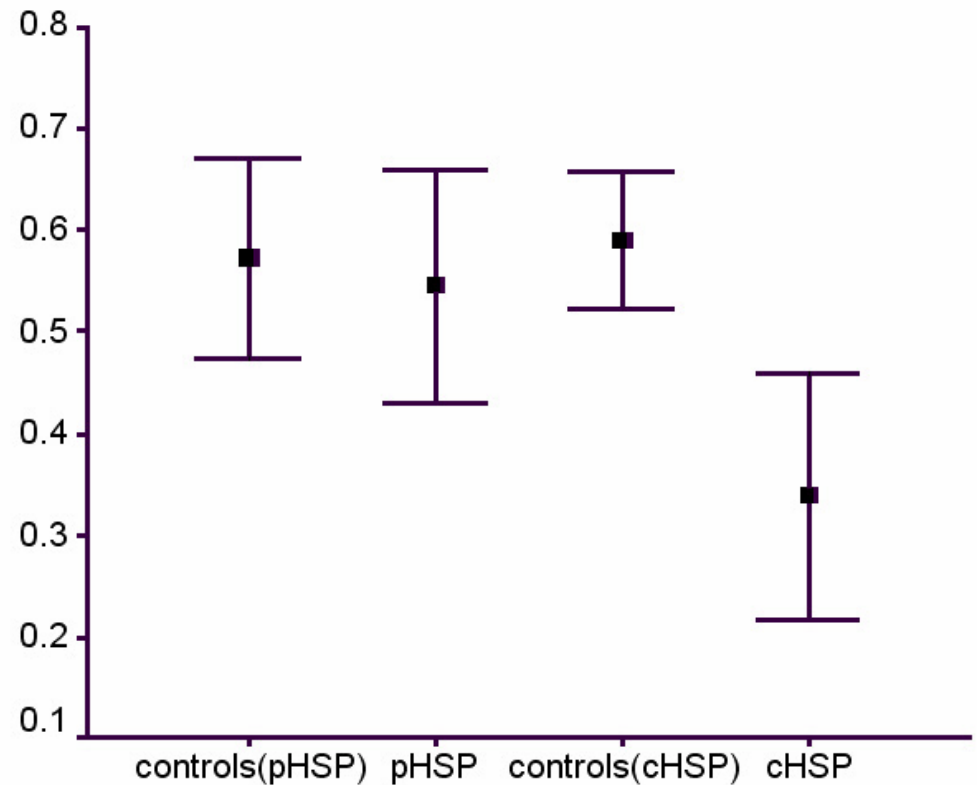


unkompl. HSP



kompl. HSP

Corpus callosum-Volumetrie



Ansprechpartner
Ambulanz für HSP
der Neurologischen Universitätsklinik Ulm

Leiter: Prof Dr. J. Kassubek

Dr. A.-D. Sperfeld



RKU, Oberer Eselsberg 45
89081 Ulm
Tel.: 0731/50050981