

Bericht zum GeNeMove-Treffen in Frankfurt am 19.11.2007

Zum GeNeMove-Treffen in Frankfurt waren die verantwortlichen forschenden Wissenschaftler und Vertreter der Selbsthilfegruppen eingeladen. Von unserer Seite nahmen aus der hessischen Gruppe Gudrun Diller-Etz und Lothar Riehl teil. Sie berichteten sehr ausführlich über die Ergebnisse und übersandten einige Photos. Aus diesen Unterlagen haben wir den folgenden Bericht zusammengestellt.

Das erste Bild zeigt Herrn Prof. Dr. Ludger Schöls (Uni Tübingen) bei der Präsentation der Ergebnisse zum Krankheitsbild HSP. Im Nachfolgenden geht dieser Bericht nur auf die Darstellungen zur HSP ein. Wir möchten uns an dieser Stelle bereits bei Herrn Prof. Schöls und seinen Kollegen bedanken, die zur HSP die Vielzahl der Ergebnisse entwickelt und ausgewertet haben.



Bild 1 – Prof. Schöls stellt die Ergebnisse vor

Unser Dank gebührt natürlich auch allen HSP-Betroffenen, die so zahlreich beim Projekt GeNeMove mitgewirkt haben. Erst die große Menge an Teilnehmern macht die Ergebnisse möglich. Wir sind uns sicher, dass sich nur durch die rege Unterstützung aus unseren Reihen die präsentierten Ergebnisse erarbeiten ließen.

Das Bild Nummer zwei zeigt eindrucksvoll auf, dass die Gruppe der HSP-Patienten die mit Abstand größte im Projekt GeNeMove ist. Das ist sehr beeindruckend, wenn bedacht wird, dass die HSP in der Gruppe der untersuchten seltenen Erkrankungen nicht zu den Krankheiten gehört, die die meisten Betroffenen hat. Verdeutlicht wird die Teilnehmermenge noch durch das Bild drei, welches belegt, dass die Menge an Patienten in den drei Jahren sehr konstant war.

Rekrutierung

Bisherige Rekrutierungszahlen: Stand 11.2007

Proben, bei denen alle Kriterien erfüllt sind

| | |
|-------------|---------------------------|
| FRDA: | 173 |
| HSP: | 393 |
| Dystonie: | 247 |
| Wilson: | 97 |
| Huntington: | 45 |
| SCA 3: | 123 (insges. 400 Pat.) |
| Gesamt: | <u>1078 (1355)</u> |

Bild 2 --- Die Anzahl der Patienten je Krankheitsbild

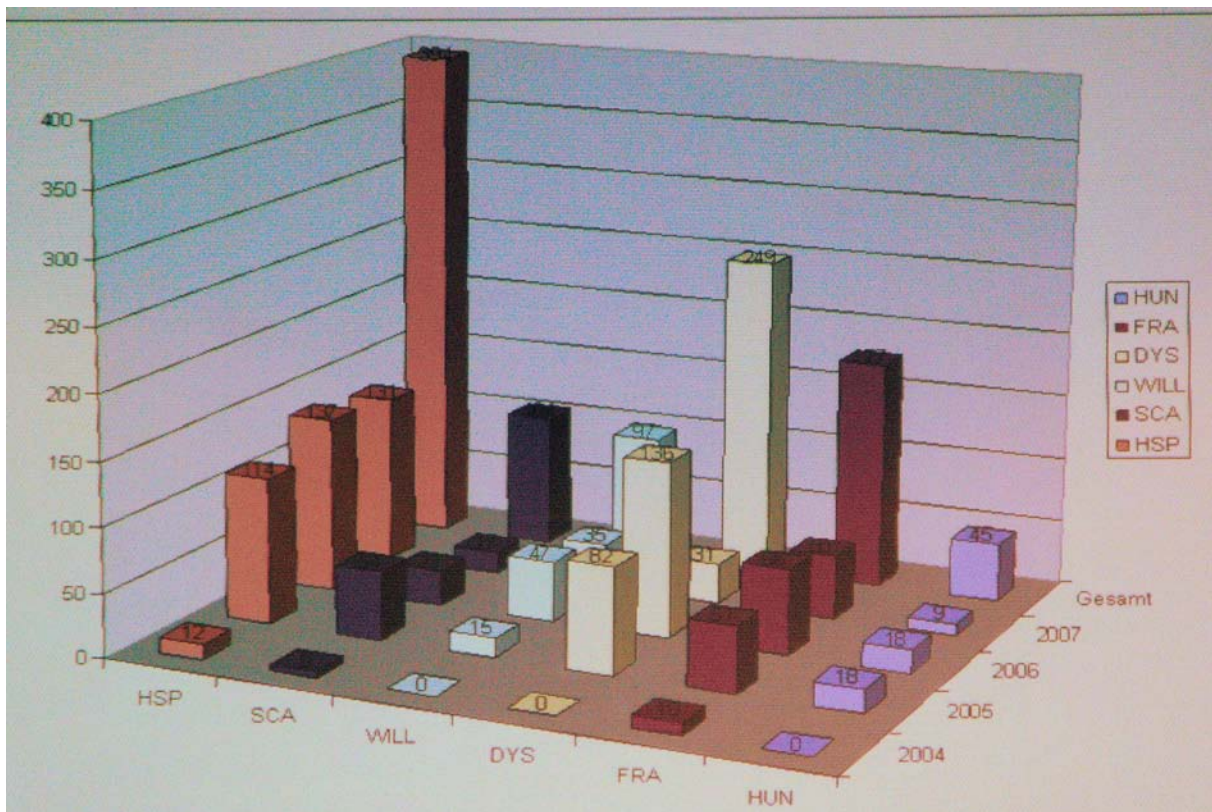


Bild 3 --- Verteilung der Patienten über die Jahre 2004 bis 2007

Das Bild vier liefert eine Aussage über die Häufigkeit der Genorte, bei denen eine Mutation zur HSP führt. Das Bild zeigt die Daten von 62 Familien. Es ist zu beachten, dass nicht Einzelpersonen ausgewertet wurden, sondern die Familien. Das bedeutet, dass bei einer Teilnehmermenge von zwei oder drei Familienmitgliedern, die ja zwangsläufig den gleichen genetischen Fehler haben, hier die Mutation nur einmal gezählt wurde.

Die Mehrzahl der Patienten (Anzahl = 49; 79%) weisen eine SPG4-Mutation auf. Im Rahmen gezielter Projekte wurde aber auch nach SPG3, SPG6, SPG7, SPG10, SPG11 und SPG31-Mutationen gesucht. Die Grafik zeigt, dass Mutationen in allen anderen HSP-Genen deutlich seltener als SPG4-Mutationen sind. Aus dieser Aufstellung kann jedoch nicht auf die Häufigkeitsverteilung der Genotypen (=unterschiedliche Gene) geschlossen werden, da den genetischen Untersuchungen für die einzelnen Subtypen jeweils unterschiedliche Patientengruppen zugrunde lagen.

Dazu eine Anmerkung unserer Gruppe: Eine Erhebung in der HSP-Selbsthilfegruppe ergab, dass nur bei 30% der Betroffenen die ursächliche Mutation bekannt ist. (70% kennen den Genfehler bisher noch nicht.) Dies waren bei der ganz überwiegenden Zahl SPG4-Mutationen, wobei allerdings zu berücksichtigen ist, dass lange Zeit nur dieses Gen untersuchbar war.

Aussagekräftige Daten über die Verteilung der Genotypen bei familiären und sporadischen HSP-Formen werden erst nach einer Untersuchung größerer Patientengruppen mit dem HSP-Gen-Chip zur Verfügung stehen. Nur wenn sich die Verteilung der Mutationsorte eindeutiger klären lässt, ist eine Ausrichtung der Forschung auf eine gewinnbringende Therapie sinnvoll möglich.

Weiterhin legt das Bild nahe, dass es vermutlich noch eine weitaus größere Menge von Genen geben wird, in denen eine Mutation zur HSP führt. Die bis heute gefundenen 38 Genorte werden mit hoher Wahrscheinlichkeit in den nächsten Jahren durch weitere Genorte ergänzt werden.

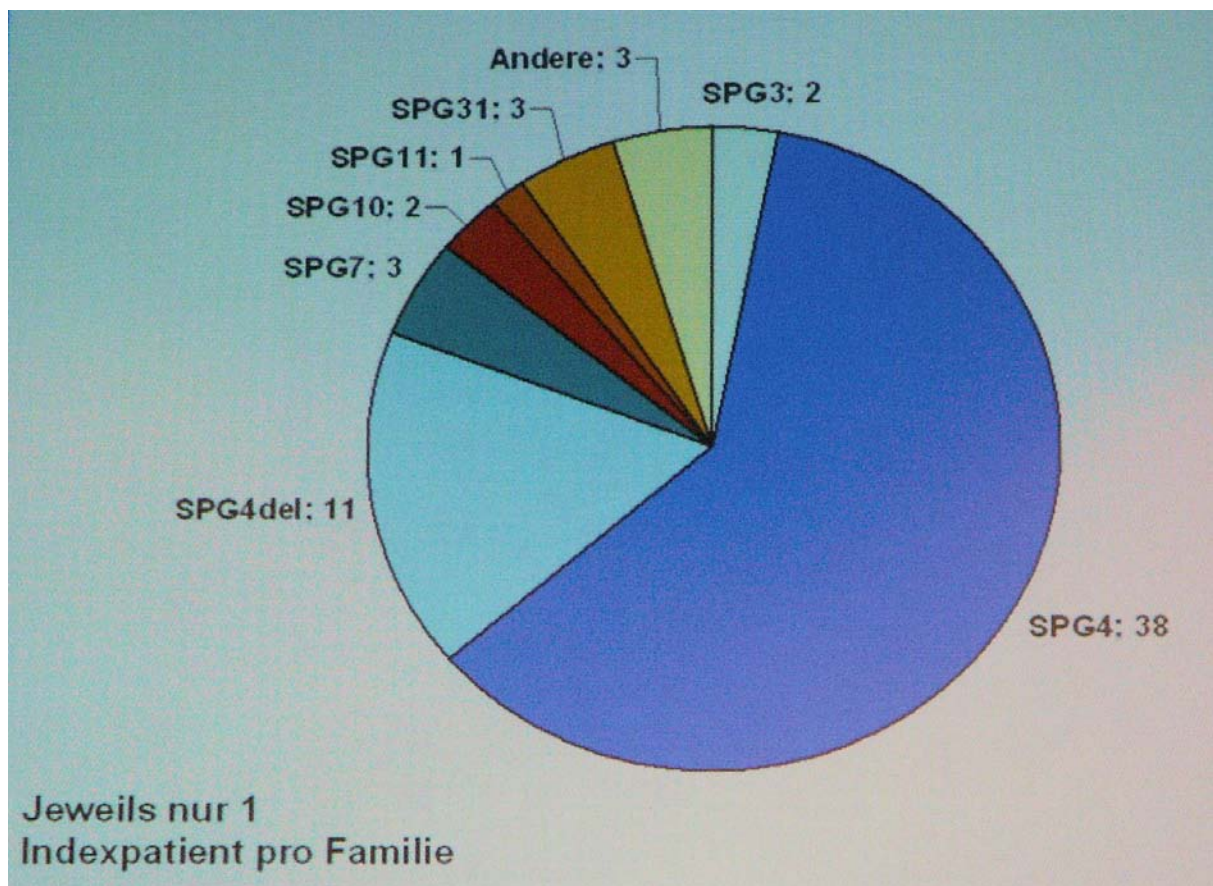
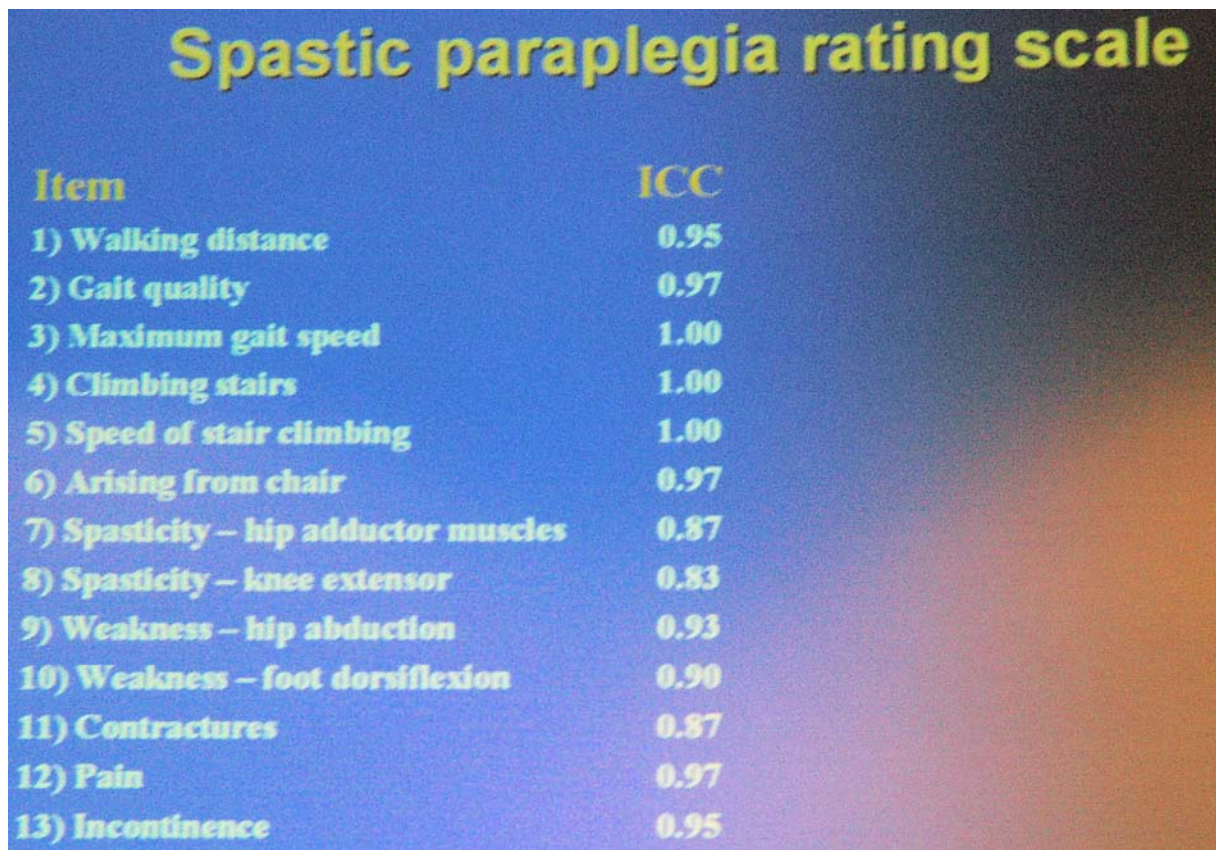


Bild 4 --- Verteilung der betroffenen Gene

Die in GeNeMove entwickelte „Rating Scale“ ist ein Instrument, mit dem die Entwicklungsgeschwindigkeit der Erkrankung gemessen werden soll. Dieses Verfahren dient dazu, ein besseres Verständnis für das Fortschreiten der Erkrankung zu erhalten, so dass der Arzt seine Patienten mittelfristig richtig und sinnvoll auf die Verschlechterung des Befindens einstellen kann. Des Weiteren ist diese Bewertung die erste Möglichkeit, das Ergebnis von aktuellen und zukünftigen Therapieansätzen zu beurteilen.

Aus dem Bild fünf sind die einzelnen Parameter erkennbar, die zur Bewertung der Entwicklungsgeschwindigkeit herangezogen werden. Im Einzelnen sind dies:

- 1) Gehstrecke
- 2) Gangqualität
- 3) Maximale Gehgeschwindigkeit
- 4) Probleme beim Treppensteigen
- 5) Geschwindigkeit beim Gehen auf Treppen
- 6) Aufstehen vom Stuhl
- 7) Spastizität der Adduktorenmuskulatur
- 8) Spastizität der Streckermuskeln am Knie
- 9) Schwäche der Beinspreizung
- 10) Fußheberschwäche
- 11) Kontrakturen
- 12) Schmerz
- 13) Blasenstörung



The image shows a table titled "Spastic paraplegia rating scale" with two columns: "Item" and "ICC". The items are listed in German, and the ICC values are provided for each item. The table is presented on a blue background with yellow text.

| Item | ICC |
|--------------------------------------|------|
| 1) Walking distance | 0.95 |
| 2) Gait quality | 0.97 |
| 3) Maximum gait speed | 1.00 |
| 4) Climbing stairs | 1.00 |
| 5) Speed of stair climbing | 1.00 |
| 6) Arising from chair | 0.97 |
| 7) Spasticity – hip adductor muscles | 0.87 |
| 8) Spasticity – knee extensor | 0.83 |
| 9) Weakness – hip abduction | 0.93 |
| 10) Weakness – foot dorsiflexion | 0.90 |
| 11) Contractures | 0.87 |
| 12) Pain | 0.97 |
| 13) Incontinence | 0.95 |

Bild 5 ---- Die Messgrößen der Rating Scale

Das sechste Bild stellt eine erste Auswertung dar, die mit der Rating Scale möglich wurde. Die Ziffern 1 bis 13 zeigen dabei die zuvor beschriebenen Bewertungsgrößen. Die nach oben gerichteten Balken zeigen eine Verschlechterung der untersuchten Größen. Die Balken nach unten geben eine Verbesserung an. Die sich zeigenden Unterschiede sind die Ergebnisse, die die HSP bei der untersuchten Patientengruppe innerhalb eines Jahres erzeugt hat. Auffallend ist, dass es eine sehr ungewöhnliche Verbesserung der Symptome im Punkt 12 gibt. Der Punkt 12 bewertet die Schmerzen, mit denen HSP'ler zu kämpfen haben. Diese so positive Veränderung ist zunächst überraschend aber am ehesten Ergebnis einer verbesserten Schmerztherapie nach der ersten Vorstellung im GeNeMove-Zentrum.

Viele HSP'ler, die an GeNeMove teilgenommen haben, haben erstmals in ihrer „Krankengeschichte“ Ärzte kennengelernt, die sich mit der HSP und den Symptomen der Erkrankung gut auskennen. Diese haben den Patienten sinnvolle und wirksame Therapien empfohlen, die zur Verbesserung der Schmerzsymptome geführt haben. Hier ist nicht nur der Einsatz von anderen Medikamenten anzusprechen, die sich positiv auf die spastische Störung auswirken und damit die Schmerzen vermindern, sondern auch die Empfehlung von sinnvollen physiotherapeutischen Behandlungen. Solche Therapien verändern ja die Körperhaltung und sorgen damit dafür, dass die Fehlhaltung des Körpers verändert wird, was im Ergebnis zu einer Verminderung der Schmerzen führt.

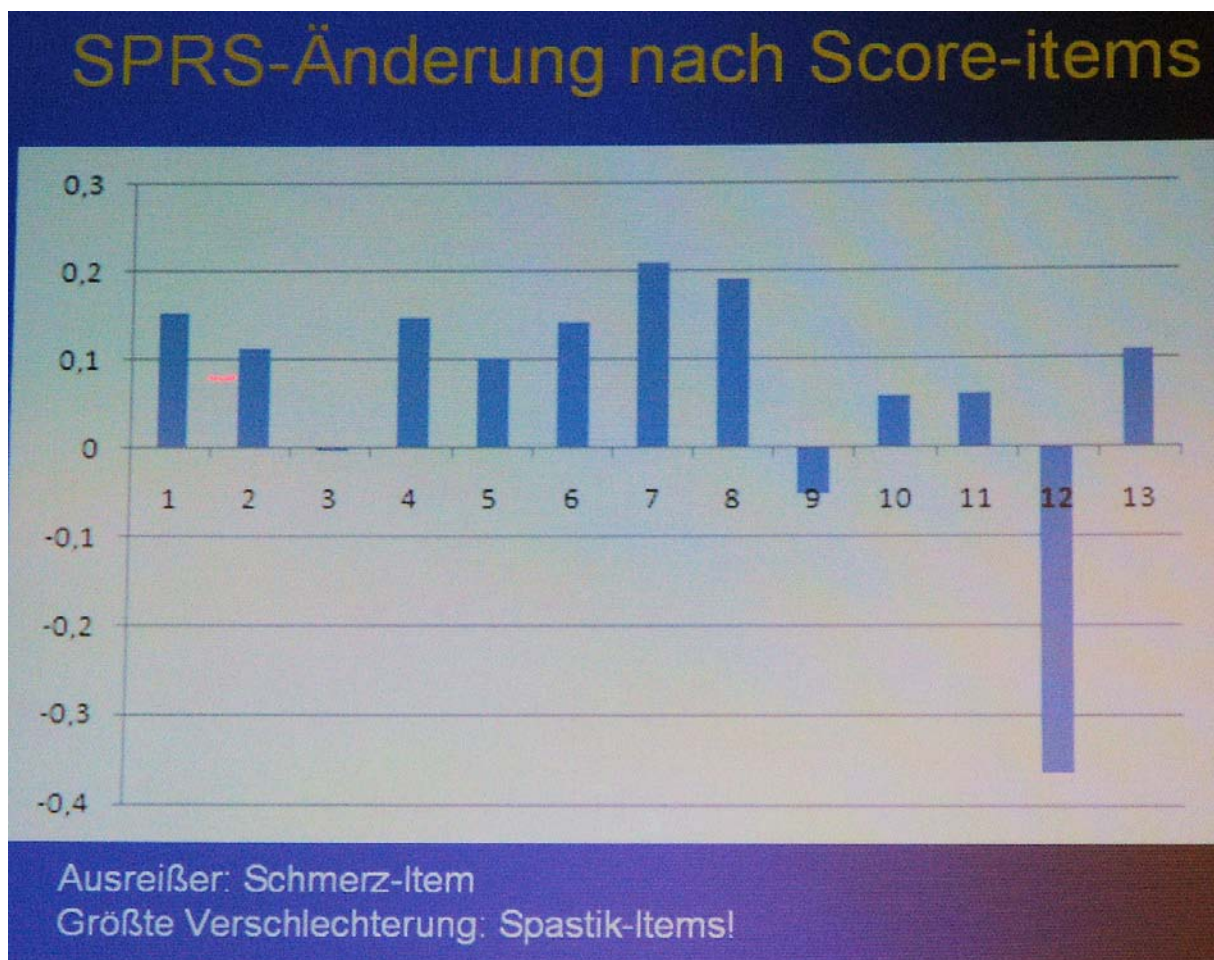


Bild 6 --- Erste Auswertung mit Hilfe der Rating Scale

Abschließend möchten wir festhalten, dass das Projekt GeNeMove ein großer Schritt im besseren Verständnis der HSP ist. Wir hoffen, dass dieses Projekt -zumindest für die HSP- fortgesetzt wird. Die hohe Beteiligung der HSP-Patienten zeigt eindrücklich auf, dass wir HSP'ler jede Chance nutzen werden, um Fortschritte in der Therapie der Erkrankung zu ermöglichen.

Wir sind uns sicher, dass allein die beeindruckenden Ergebnisse aus diesem Projekt zahlreiche weitere HSP'ler dazu motivieren werden, zukünftige Projekte durch ihr Mitwirken zu Erfolgen zu führen. Die HSP-Betroffenen haben erkannt, dass sie und ihre Kinder nur dann in eine gesunde Zukunft blicken können, wenn sie sich selbst aktiv an Studien beteiligen. Anders formuliert: „Gewartet haben wir lange genug; jetzt werden wir selbst aktiv!!“

Für jeden HSP'ler, der bisher nicht an GeNeMove teilgenommen hat, aber dennoch von Ärzten beraten werden möchte, die sich in der HSP sehr gut auskennen, sei auch an dieser Stelle nochmals auf den Flyer der Gruppe verwiesen. Hier sind alle Kliniken und die entsprechenden Ärzte mit ihren Kontaktdaten erfasst. Der Flyer ist unter dem Link <http://www.hsp-selbsthilfegruppe.de/docs/Flyer.pdf> erfasst.



Rudi Kleinsorge



Wilfried Beese



Edmund Brendle