

**Wir bedanken uns an dieser Stelle ganz herzlich bei Frau Elvira Börner für Ihre Mitarbeit und die Übersetzung dieses Textes aus dem Englischen.**

### **Hereditäre Spastische Spinalparalysen: Ein Update.**

Christel Depienne, Giovanni Stevanin, Alexis Brice, and Alexandra Durr

**Curr Opin Neurol**, December 1, 2007; 20(6): 674-680.

#### **Abstract**

aINSERM, U679, Paris, France bPierre and Marie Curie-Paris6 University, UMR S679, Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France cFederative Institute for Neuroscience (IFR070), Paris, France dAP-HP, Department of Genetics and Cytogenetics, Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France ePierre and Marie Curie-Paris6 University, Pitié-Salpêtrière Medical School, Paris, France.

Die Hereditären Spastischen Spinalparalysen gehören zu den genetisch heterogenen Erkrankungsgruppen. Neueste Fortschritte bezüglich deren Nosologie (Klassifikation von Krankheiten) und der molekularen Grundlagen haben gute Verbesserungen im Hinblick auf die genetische Diagnose und somit auch für die genetische Beratung dieser Erkrankung erzielt. Die jüngste Identifizierung neuer Gene und Loci aber verzerren die Abgrenzung zwischen den Hereditären Spastischen Spinalparalysen und anderen Erkrankungen wie z. B. die Zerebellären Ataxien oder Leukodystrophien. Minimale klinische Elemente wie die zerebrale MRT und die Familiengeschichte der HSP-Patienten sind zur Orientierung der Genuntersuchung erforderlich.

**NEUESTE ERGEBNISSE:** Das bei der Hereditären Spastischen Spinalparalyse am häufigsten beteiligte Gen ist das SPG4. Hier wurde ein neuer Mutationsmechanismus beschrieben, der den Nachweis weiterer Fälle ermöglicht.

Bei den autosomal rezessiven Formen wurden im bereits identifizierten Gen SPG 11 Mutationen festgestellt, die nachweislich an der Mehrheit der komplizierten Erkrankungsform mit Atrophie des Corpus Callosum beteiligt sind. Zusätzlich hat das SACS-Gen Auswirkung auf weitere Fälle unterschiedlicher Genese (Herkunft).

**ZUSAMMENFASSUNG:** Genuntersuchungen werden immer aufwändiger, klinische und zusätzliche Informationen über den Phänotyp sind für die Auswahl des geeigneten Verfahrens für jeden Patienten entscheidend.