

## Treffen der Gruppe Großraum Bielefeld-Münster am 14.11.2015

Bericht zum Treffen der HSP-Gruppe am 14.11.2015 in Rheine, Beginn um 11.00, das Ende gegen 15.00 Uhr.

Eingeladen wurde zu diesem Tag von Frau Karin Pieper und einem Hinweis in der örtlichen Presse.

Insgesamt nehmen 60 Personen an diesem Treffen teil. Davon sind 32 HSP-Betroffene in Begleitung ihrer 23 Betreuer oder Bekannten, sowie fünf geladene Gäste anwesend.

Zu den geladenen Gästen gehören unter anderem Herr Dr. Wahlig, Gründer der TOM WAHLIG STIFTUNG TWS und Herr OA PD Dr. med. Tobias Warnecke, Facharzt für Neurologie der Universitätsklinik Münster.

Protokollant: Klaus Braasch

Karin Pieper begrüßt die Anwesenden und ist über das zehnjährige Bestehen der Selbsthilfegruppe Großraum Bielefeld-Münster stolz und erinnert an die damals erste Gruppe mit vier HSP-lern.



Mit Unterstützung einer DVD beginnt der Beitrag von Herrn Dr. Wahlig. Gemeint ist hier das Thema Gentherapie / Genreparatur einer Technik, mit der sich Erbinformationen verändern lassen. Ob sich diese Technik global auch auf die HSP übertragen lässt, ist nicht klar zu erkennen, da das bei der Vielzahl von betroffenen Genen und deren Mutationsarten Grund sein könnte – so eine Bemerkung aus der Gruppe.



Diese Technik lässt sich grob so vorstellen wie eine Schere, die den defekten Teil eines Gens ausschneidet und ersetzt wird durch Übertragung intakter Erbanlagen.

Diese Technik trägt den Namen: CRISPR

Herr Dr. Wahlig überlässt den Anwesenden das folgende Informationsblatt zu diesem Thema:

## ZEIT ONLINE GESUNDHEIT

### GENTHERAPIE

## Die Reparatur der Natur

Künftige Gentherapien könnten nicht nur Defekte im Erbgut heilen, sondern auch Aids. Weil sie so präzise sind, versprechen sie zudem weniger Nebenwirkungen

VON Miriam Ruhestroth | 06. November 2014 - 02:06 Uhr

Es war ein bitterer Sieg: Neun schwer kranke Kinder hatten die Ärzte des Münchner Uniklinikums zwischen 2006 und 2009 durch eine Gentherapie von ihrer Erbkrankheit heilen können. Doch der Preis für den Erfolg war hoch. Sieben Patienten erkrankten an Leukämie, zwei von ihnen starben.

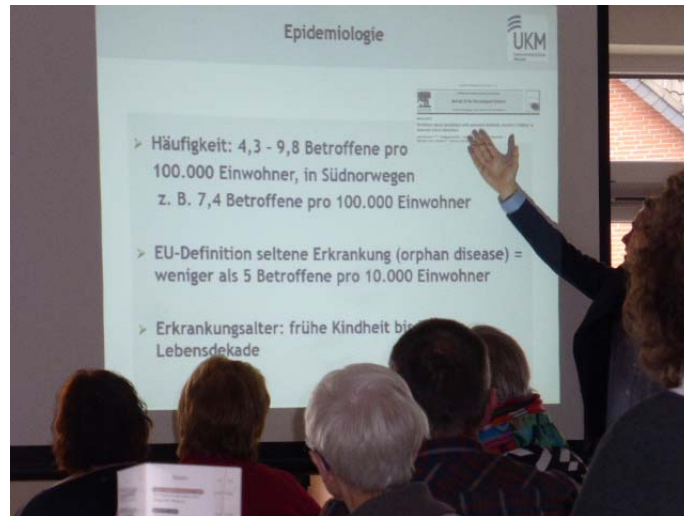
Viel zu oft hat man solche Geschichten schon gehört – Todesfälle, Blutkrebs, schwere Nebenwirkungen bei Heilversuchen mit der Gentherapie. Doch trotz der Zwischenfälle ist das Heilen mit Genen – eine Behandlung, bei der genetische Defekte durch die Übertragung intakter Erbanlagen korrigiert werden – eines der großen Ziele in der modernen Medizin. Im Prinzip funktioniert dieser Ansatz auch. Gefahr droht nicht durch die therapeutischen Gene, sondern durch die Methoden, mit denen sie in die Zellen der Patienten geschleust werden.

"Für den Transport des heilenden Gens in die Zelle werden umgebaute Viren benutzt", sagt Toni Cathomen, Direktor am Institut für Zell- und Gentherapie (IZG) des Uniklinikums Freiburg. Diese Genfähren, sogenannte Vektoren, klinken sich mitsamt ihrer heilsamen Fracht im Genom der Zellen ein. Ein grobschlächtiges Verfahren, bei dem das therapeutische Gen blind an einem zufälligen Ort im Erbgut des Patienten landet. Geschieht das an der falschen Stelle, kann zufällig ein Krebsgen aktiviert werden. Schon lang suchen die Gentherapeuten daher nach Alternativen. "Wir wollen weg von den Vektoren", sagt Cathomen.

Seit zwei Jahren erobert ein neues Verfahren die Labore. Eine Technik, mit der Wissenschaftler beliebige Veränderungen der Erbinformation vornehmen können – punktgenau und hocheffizient. Sie ist einfach, robust und billig und hat sich in der biologischen Grundlagenforschung in weniger als einem Jahr etabliert. Derzeit erreicht sie die medizinische oder "rote" Biotechnologie (und damit auch die Stammzellforschung) sowie die Grüne Gentechnik \*. Bald dürfte sie auch bei Patienten in den Kliniken erprobt werden. Eine neue Form der Gentherapie, so hoffen die Fachleute, soll dann Menschen retten – wirkmächtig und risikoarm. Das komplizierteste an der Technik ist ihr Name: Crispr/Cas9.

Von "Genome-Engineering" oder "Genome-Editing" sprechen Wissenschaftler bei dieser direkten Art der Genmanipulation: Die kodierte Information lässt sich direkt an ihrem Platz im Erbgut bearbeiten, ohne dass die natürliche Umgebung im Erb molekül zerstört wird. Jeden einzelnen Buchstaben im Genom sollen Therapeuten mit dieser hochpräzisen

Der Beitrag von Herr Dr. Warnecke zur HSP wird anhand der Überschriften: Einführung – Diagnostik – Therapie angeführt. Unter dem Stichwort „Historie“ wurde erstmals 1876 auf dieses Krankheitsbild aufmerksam gemacht und erst im Jahr 1994 wurde das SPG4-GEN als ursächlicher Genort erkannt. Bis zum heutigen Zeitpunkt wurde an über 130 Genorten diese Mutation erkannt. Inzwischen ist diese Erkrankung unter dem Kürzel HSP bekannt.



Wenn man die in der wissenschaftlichen Literatur angegebenen Erkrankungshäufigkeit zugrunde legt, müsste es im Beispiel in Münster (300 000 Einwohner) etwa 24 bis 30 HSP-Betroffene geben.

Der Verlauf der HSP-Erkrankung kann sehr variabel sein, bedingt dadurch, dass verschiedene Formen dieses beeinflussen. Dazu gehören z.B. die HSP der unkomplizierten Form, die HSP in Verbindung einer Muskelatrophie, oder auch die HSP mit neurokognitiven Störungen und weiteren Verbindungen.

Liegt überhaupt eine HSP vor? Auf diese Frage weist Herr Dr. Warnecke im Folgenden hin: Erforderlich sind mindestens die MRT's von Kopf und Wirbelsäule, eine Lumbalpunktion sowie die Messungen der Nervenleitgeschwindigkeiten. Hinzu ist die genetische Diagnostik angebracht. In manchen Fällen ist bei Patienten eine Veränderung des Gangbildes zu erkennen was eine HSP vermuten lässt, wobei die Ursache aber auch z.B. eine Stoffwechselerkrankung sein kann.

Zur Therapie weist Herr Dr. Warnecke auf die Physiotherapie hin, wobei anhand von Beispielübungen für Therapeuten und Betroffenen Ausschnitte aus einem Video gezeigt werden. Diese DVD sei unter der Adresse der TWS-Stiftung zu beziehen. Medikamentös werden die Mittel gegen die Spastik wie Baclofen, Tizamidin und Tolpersion und diese mit der möglichen Nebenwirkung wie z.B. der Müdigkeit genannt. Als lokale Therapie ist die Verabreichung von Botulinumtoxin erwähnt worden.

Das Treffen löst sich nach deftiger Kost und süßem Dessert unter Mitwirkung von Ursula und Ewald Knüver als Vorkoster auf. Kleinen Gruppen schmeckt noch ein Heiß- oder auch Kaltgetränk.





