

## Ehrenmitglied seit dem 27. April 2008

### Herr Prof Dr. Ludger Schöls



Neurologische Klinik und  
Hertie-Institut für Klinische Hirnforschung  
Universität Tübingen  
Hoppe-Seyler-Str. 3  
72076 Tübingen  
Tel: 07071-2980412  
Fax: 07071-294839  
Email: [ludger.schoels@uni-tuebingen.de](mailto:ludger.schoels@uni-tuebingen.de)

Prof. Schöls hat in Bonn, Tübingen und Edinburgh Medizin studiert und seine Ausbildung zum Neurologen an der Ruhr-Universität Bochum bei Prof. Przuntek absolviert. Dort habilitierte er sich 1998 über die „Klinische und genetische Charakterisierung hereditärer Ataxien“. 2004 wurde er als Leiter der Sektion Klinische Neurogenetik an die Universität Tübingen berufen. Hier arbeitet er als Professor für Neurologie in enger Vernetzung von Klinik und Forschung sowohl in der Patientenbetreuung der Neurologischen Klinik als auch mit einer eigenen Forschungsgruppe am Hertie-Institut für Klinische Hirnforschung.

Seit 2003 hat Prof. Schöls das HSP-Netzwerk im Rahmen von GeNeMove aufgebaut und geleitet. Schwerpunkte des Forschungsnetzwerks waren die Schaffung eines HSP-Registers, in dem mittlerweile mehr als 400 Patienten erfasst sind. Bei seltenen Erkrankungen ist die Rekrutierung einer ausreichenden Zahl von Patienten das A und O. Weitere unverzichtbare Voraussetzungen für erfolgreiche Therapiestudien sind Messinstrumente für die Schwere der Erkrankung und Daten über die Geschwindigkeit der Verschlechterung im natürlichen Erkrankungsverlauf. In GeNeMove haben wir zusammen mit den Netzwerkpartnern die Spastic Paraplegia Rating Scale (SPRS) als erste Skala für die Erfassung des Schweregrads einer HSP entwickelt und validiert (Schüle et al. Neurology 2006). Mit Hilfe der SPRS führen wir nun eine Untersuchung des natürlichen Erkrankungsverlaufs durch. Bislang gibt es nämlich keine Daten, wie schnell eigentlich die „schleichende“ Verschlechterung bei der HSP ist und von welchen Faktoren sie abhängt. Diese Daten sind unverzichtbar, um für zukünftige Therapiestudien berechnen zu können, wie viele Patienten eingeschlossen werden müssen und wie lange eine Studie dauern muss, um beweisen zu können, dass eine Substanz das Fortschreiten der HSP z.B. auf die Hälfte verlangsamt. Als weitere wichtige Hilfen für Therapiestudien suchen wir nach Messparameter, die in Nervenleitungsmessungen oder in der Kernspintomographie exakt und reproduzierbar das Fortschreiten der Erkrankung anzeigen.

Neben diesen klinischen Fragen untersucht meine Arbeitsgruppe zusammen mit Kooperationspartnern in Tübingen (Medizinische Genetik), Jena, Jerusalem, Rom und Paris die genetischen Ursachen der HSP. Zahlreiche HSP-Gene wurden in den letzten Jahren identifiziert. In Forschungsprojekten haben wir das GeNeMove-Kollektiv auf viele dieser Mutationen untersucht und bestimmen können, wie häufig welche Unterform in Deutschland vorkommt. Diese Arbeit ist sehr mühsam, langwierig und teuer. Um die genetische Diagnostik zu verbessern und eine breite Untersuchung auf alle bekannten Ursachen einer HSP für alle Patienten verfügbar zu machen, arbeiten wir derzeit mit Unterstützung der HSP-Selbsthilfegruppe an neuen Techniken wie dem HSP-Resequenzierungschip und einem Hochdurchsatz-Sequenzierungsverfahren. Bei unseren Forschungsarbeiten werden wir neben der HSP-Selbsthilfegruppe von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG), dem Forschungsministerium (BMBF) und der Europäischen Union (EU) unterstützt.

Die wichtigste Unterstützung aber kommt von den Patienten. Auch für die Zukunft hoffen wir hier auf eine intensive und gute Zusammenarbeit. Weiterreichende Ziele, an denen derzeit in Tübingen gearbeitet wird, sind Zellkulturen von Motoneuronen, die bei der HSP schwerpunktmäßig von der Degeneration betroffen sind. Hier können wir die Ausbildung und Funktion der extrem langen Fortsätze (Axone) studieren, die für diese Nervenzellen charakteristisch sind. Vieles spricht dafür, dass der Energieversorgung und dem Transport in den Axonen eine entscheidende Bedeutung bei der Entstehung einer HSP zukommt. Außerdem wollen wir versuchen, genetische Veränderungen, die durch die HSP-Mutationen entstanden sind, zu korrigieren. Dies wird zunächst in Zellkulturen von Haut- oder Blutzellen von Patienten getestet, mit dem Ziel aussichtsreiche Substanzen für Therapiestudien zu identifizieren. So hoffen wir unserem großen Ziel näher zu kommen, neue Therapien für HSP-Patienten zu entwickeln.