

Die hereditäre spastische Spinalparalyse Typ 11 (SPG11) ist die bislang häufigste „komplizierte“ HSP. Das ursächliche Gen und das verantwortliche Protein (Spatacsin) wurden 2007 erstmalig beschrieben. SPG11 Patienten zeigen häufig neben der Gangstörung Auffälligkeiten in der kraniellen Kernspintomographie (MRT), eine kognitive Beeinträchtigung und eine Beteiligung des peripheren Nervensystems (Polyneuropathie). Konkrete Zahlen über die Häufigkeit der SPG11 in Deutschland liegen bislang nicht vor. Die geplante Studie sieht vor SPG11 Patienten bei Einschluss und nach einem Zeitraum von zwei Jahren zu untersuchen. Dabei sollen neben einer neurologischen weitere Untersuchungen stattfinden, um die Erkrankung und deren Verlauf besser zu verstehen. Mit Hilfe einer computerunterstützten Bewegungsanalyse möchten wir über Drucksensoren und Ganganalysen sowohl den Stand als auch das Gehen bei den SPG11 Patienten aufnehmen. Im Weiteren ist geplant eine Untersuchung der Netzhaut und des Sehnervs durchzuführen. Hintergrund ist, dass sich für andere Formen der spastischen Spinalparalyse in den letzten Jahren gezeigt hat, dass Untersuchungen wie die „Optischer Kohärenz-Tomographie“ (OCT) Hinweise über eine Beteiligung der Netzhaut und des Sehnervs bei Patienten mit HSP liefern können. Die Untersuchungen finden in der Klinik für Neurologie (klinische Untersuchung, optokinetische Bewegungsanalyse) und der Augenklinik (ophthalmologische Untersuchung, OCT) des Universitätsklinikums Würzburg statt. Zunächst erfolgt ein ausführliches Anamnesegespräch mit Erhebung der Familiengeschichte. Nach der Einwilligung in die Studie werden die Patienten neurologisch untersucht und die kinematische Ganganalyse und OCT Diagnostik erfolgen. Mit der Studie möchten wir mehr über den Verlauf der SPG11 und die Beteiligung bislang noch nicht systematisch bei der SPG11 untersuchter Strukturen (z.B. Retina, Sehnerv) erfahren.

Die für die Patienten entstehenden Kosten werden selbstverständlich erstattet.

Einschlusskriterien:

- ✓ Patienten mit molekulargenetischem Nachweis einer homozygoten oder einer „compound“ heterozygoten Mutation im SPG11 Gen
- ✓ Alter >18 Jahre
- ✓ Geschlecht: männlich/weiblich

Ausschlusskriterien:

- ✓ Alter < 18 Jahre
- ✓ Bestkorrigierte Sehschärfe < 20/200

Bei Interesse können Sie sich telefonisch oder per email wenden an:

Stephan Klebe

0931/20123169
Klebe_S@ukw.de

Thomas Musacchio

0931/20124617
Musacchio_T@ukw.de