

Zwischenbericht zur pre-SPG4-Studie

Zur Erinnerung: Diese Studie sucht nach ganz frühe Zeichen einer beginnenden SPG4, der häufigsten dominant vererbten Unterform der HSP. Ziel ist es, kleinste Veränderungen messen zu können, bevor die Probanden selber irgendwelche Symptome spüren. Damit sollen die Voraussetzungen dafür geschaffen werden, dass eine zukünftige Therapie von Anlageträgern schon vor dem Auftreten von Krankheitssymptomen erfolgen kann.

Von Juli bis Dezember 2018 konnten 19 Risikopersonen in die Studie eingeschlossen werden. Alle haben ein umfangreiches Untersuchungsprogramm mit folgenden Untersuchungen erhalten:

- Klinische Untersuchung inkl. Spastik-Score (SPRS)
- Blutabnahme und Urinprobe
- Fragebogen zu nicht-motorischen Symptomen
- Elektrophysiologie der peripheren und zentralen motorischen Bahnen
- MRT (Kernspintomographie)
- Video-Ganganalyse

Eine erste Zwischenanalyse deutet trotz der noch kleinen Fallzahl auf Unterschiede zwischen Mutationsträgern und Nicht-Mutationsträgern hin. Insbesondere die Neurodegenerationsmarker und die Ganganalyse scheinen in der Lage zu sein, bereits vor Erkrankungsausbruch präsymptomatische Veränderungen der sich entwickelnden Erkrankung zu messen. Hier hat es sich sehr bewährt, die videobasierte Analyse von Gelenkbewegungen beim Gehen mit in den preSPG4-Versuchsplan aufzunehmen.

Ab September werden wir eine zweite Gruppe von Risikopersonen untersuchen und versuchen, die Befunde zu bestätigen. Wenn dies erfolgreich ist, wären damit Maße gefunden, die bereits vor Erkrankungsbeginn Frühsymptome der HSP anzeigen können. Dies ist eine entscheidende und unverzichtbare Voraussetzung für Therapiestudien in frühen Krankheitsstadien.

Zum Ende des Jahres werden voraussichtlich um die 40 Probanden für die Erstuntersuchung in Tübingen gewesen sein, in der zweiten Jahreshälfte 2020 wird dann bereits die erste Verlaufsuntersuchung der im Jahr 2018 eingeschlossenen 19 Probanden anstehen. Hiermit werden wir erste Anhaltspunkte gewinnen können, wie sich die präsymptomatischen Marker über die Zeit verändern und welche Marker konstante oder auch zunehmende Veränderungen aufweisen, die einen bevorstehenden Erkrankungsausbruch anzeigen.

Nach den uns bisher bekannten Kandidaten werden wir die initial angestrebte Zahl von 150 SPG4-Risikopersonen wohl nicht erreichen. Für das Gelingen der Studie wäre es aber sehr wichtig, möglichst viele Risikopersonen zu untersuchen. **Daher sind wir dringend auf weitere Studienteilnehmer angewiesen. Wenn in einer Familie die SPG4 gesichert ist, sind alle gesunden Geschwister und alle volljährigen Kinder von Patienten geeignete Teilnehmer für diese Studie.** Gerne informieren wir alle interessierten Familien und stehen für Fragen zur Verfügung. Wer Interesse an einer Studienteilnahme hat, darf sich gerne bei uns melden. Direkter Ansprechpartner ist:

Dr. Tim W. Rattay
Neurologische Universitätsklinik, Abt. Neurodegeneration
Hoppe-Seyler-Str. 3
72076 Tübingen
Tel. 07071 / 29 85247 oder 07071 / 29 61889
Beste Erreichbarkeit per Email: tim.rattay@uni-tuebingen.de