

4. Zwischenbericht vom 21.02.2020:

Veränderung des Stoffwechsels bei reinen und komplizierten Formen der hereditären spastischen Spinalparalyse (HSP)

Dr. Martin Regensburger, Dr. Heiko Gaßner, Prof. Dr. Jürgen Winkler

Molekular-Neurologische Abteilung, Universitätsklinikum Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg, 91054 Erlangen

Wir freuen uns, Ihnen den aktuellen Stand des HSP-Stoffwechsel-Projektes mitteilen zu können. Mittlerweile konnten wir beim Großteil der HSP-Patienten und bei allen gesunden Kontrollpersonen die Verlaufsuntersuchungen durchführen und möchten uns bei allen Teilnehmern herzlich bedanken. Durch ihre Mithilfe ist es gelungen, die angestrebten Teilnehmerzahlen zu erreichen. So haben an unserer Studie insgesamt 52 HSP-Patienten teilgenommen, davon 23 Patienten mit einer SPG4-Mutation und 15 Patienten mit einer sogenannten komplizierten HSP. Zusätzlich wurden 24 gesunde Kontrollpersonen untersucht.

Der Schwerpunkt liegt in den kommenden Monaten auf der Auswertung der gewonnenen klinischen Daten, der Fragebögen, der metabolischen Analysen der Körperzusammensetzung, der Messdaten und der Blutproben, welche aktuell zur Analyse aufbereitet und weitergeleitet werden. Wir rechnen damit, dass wir Ihnen bis Ende 2020 erste Ergebnisse mitteilen können.

Bei vielen Teilnehmern konnten wir im Rahmen der Vorstellung auch gezielte Verbesserungsvorschläge bezüglich Ernährung, Behandlung und Versorgung geben. Ausdrücklich möchten wir in diesem Rahmen auf die mittlerweile angelaufene bundesweite HSP-Registerstudie TreatHSP hinweisen und alle HSP-Patienten zur Vorstellung in einer der teilnehmenden Spezialambulanzen (<https://treathsp.net/hsp-spezialambulanzen>) ermutigen, die in unserer Abteilung von unseren Bewegungs-Spezialisten durchgeführt wird.

Kontakt:

Abteilung für Molekulare Neurologie
in der Neurologischen Universitätsklinik
Leiter: Prof. Dr. med. J. Winkler
Schwabachanlage 6
91054 Erlangen

Tel.: 09131 85 39324

E-Mail: bewegungsstoerungen@uk-erlangen.de