

Ge(h)n mit HSP



Häufig gestellte Fragen zur HSP mit ihren Antworten

Vorab eine sehr wichtige Information und eine Bitte:

Der Förderverein für HSP-Forschung e.V. engagiert sich ausschließlich in Projekten zur Erkrankung HSP. [Aktuelle Projekte finden Sie hier.](#)

Bitte unterstützen Sie den Förderverein mit einer Spende:

Volksbank Rhein-Lahn-Limburg IBAN: DE85 5709 2800 0219 6375 00 BIC: GENODE51DIE

oder online:



Helfen

Spenden

Partei ergreifen

Bearbeitungsstand: 05.07.2022

*Über das Anklicken einer Frage
gelangen Sie zur Antwort*

Inhaltsverzeichnis

00. Vorwort

00.a Hinweise zum Nutzen dieser Seiten

01. Was ist die HSP?

01.a Unterschiedliche Namen und Abkürzungen für unsere Krankheit

01.b Die HSP ist selten. Was ist eigentlich eine "Seltene Krankheit"?

01.b (α) Die HSP ist selten. Häufigkeit in Deutschland, in Europa und in der Welt

01.c Zur Geschichte der HSP

01.d Was ist sporadische spastische Paraparese?

01.e Was ist der Unterschied zwischen Spinalparalyse und Spinalparese?

02. Zurückgestellt

03. Was sind die Symptome?

03 (α) Grundsätzliche Info zu zahlreichen HSP verursachenden Genen

03.a Die Symptome bei der unkomplizierten (reinen) HSP

03.b Zusätzliche Symptome bei der komplizierten HSP

03.c Zeitlicher Beginn und Stärke der Symptome innerhalb von Familien nicht gleich

03.d Grundsätzliches zur Spastik

03.d (α) Was ist Spastizität?

03.d (β) Was sind weitere Symptome der Spastik?

03.d (γ) Wie kann man Spastik behandeln?

- 04. Wie schwerwiegend werden die Symptome? Was kommt auf mich zu?
- 05. Wie wird die HSP diagnostiziert?
 - 05.a Ein paar Informationen zu unseren Genen und zu Mutationen
 - 05.b Ein paar Grundlagen zur Vererbung
 - 05.c Dominante, Rezessive, X-chromosomale, Mitochondriale Gene
 - 05.d Spontanmutationen
 - 05.e Wie hoch ist das Vererbungsrisiko bei HSP?
 - 05.f Was ist eine Erbkrankheit?
- 06. Welche genetische Überprüfung ist verfügbar?
 - 06.a Ist eine genetische Überprüfung überhaupt sinnvoll?
 - 06.b Welche HSP-Gene sind bekannt und nachweisbar?
 - 06.b (α) Stets aktualisierte Liste der bekannten HSP-Gene
 - 06.c Mein HSP-Gen wird bisher nicht gefunden
 - 06.d Zum besseren Verständnis der Gendiagnoseverfahren
 - 06.d (α) Was ist eine Genanalyse
 - 06.d (β) Was ist eine Exomanalyse
 - 06.d (γ) Was ist eine Genomanalyse
- 07. Wie hoch ist die Lebenserwartung?
- 08. Wie wird die HSP behandelt?
 - 08.a Was ist die richtige Krankengymnastik?
 - 08.b Warum ist jeder Schritt ein guter Schritt?
 - 08.c Gibt es sinnvolle RehaMaßnahmen zur HSP?
 - 08.d Was sind sinnvolle Hilfsmittel?
 - 08.d (α) Nordic-Walking Stöcke
 - 08.d (β) Gehstöcke
 - 08.d (γ) Fußheberschienen / Orthesen
 - 08.d (δ) Rollator
 - 08.d (ε) Rollstuhl
 - 08.d (ζ) Scooter
 - 08.d (η) FES (Funktionale Elektrostimulation)
 - 08.e Welches sind die gebräuchlichsten Medikamente?
- 09. Wie hoch ist das Risiko, die HSP zu bekommen?
- 10. Auf welchem Weg verursacht HSP die typischen Symptome?
 - 10a Was ist Tetraspastik im Zusammenhang mit der HSP?
- 11. Welche anderen Krankheiten verursachen spastische Paraparese?
 - 11.a Die Unterschiede zwischen HSP und PLS
- 12. Andere Fragen
 - 12.a Sind Fußprobleme gewöhnlich?
 - 12.b Können die Arme betroffen sein?
 - 12.c Ist Depression ein typisches HSP-Symptom?
 - 12.d Warum sind meine Symptome anders als bei anderen?
 - 12.e Warum sind meine Muskeln härter, wenn ich gestresst werde?
 - 12.f Kann die HSP die sexuellen Funktionen beeinflussen?
 - 12.g Ist die HSP eine Ataxie?
 - 12.h Kann ein HSP-Betroffener Blut spenden?

- [12.i Kann ein HSP-Betroffener Organe spenden?](#)
 - [12.i \(α\) Kann ein HSP-Betroffener Knochenmarkspender sein?](#)
- [12.j Wann wurde HSP erstmals erkannt?](#)
- [12.k Ist HSP in bestimmten ethnischen Gruppen häufiger zu finden?](#)
- [12.l Sind die „Restless Legs“ für die HSP typisch?](#)
- [12.m Sind Schmerzen und Kontrakturen bei der HSP normal?](#)
- [12.n Sind Schmerzen an den Knien und an den Hüften bei der HSP anzutreffen?](#)
- [12.o Rückenschmerzen bei HSP](#)
- [12.p Probleme an der Blase bei HSP](#)
- [12.q Probleme in der Verdauung \(Verstopfung\) bei HSP](#)
- [13. Gibt es eigentlich Forschung zur HSP?](#)
 - [13.a Kann die HSP auch ohne einen Gentest diagnostiziert werden?](#)
- [14. Wo kann ich weitere Aufklärung bekommen?](#)
 - [14.1 Videos zur HSP](#)
- [15. Ist das Leben mit der HSP noch lebenswert?](#)
- [16. Wie kann die HSP-Forschung sinnvoll unterstützt werden?](#)

Eine Bitte an die Nutzer dieser Seiten:

Sollte es beim Lesen der Seiten auffallen, dass eingestellte Links nicht mehr funktionieren oder dass sich andere Fehler eingeschlichen haben, so sind wir für eine entsprechende Nachricht sehr dankbar. Bitte schreiben Sie dann dazu eine e-Mail an die Adresse rk@gehn-mit-hsp.de oder rufen Sie Rudi Kleinsorge unter der Nummer 07033-36353 an. Danke für Ihre Mithilfe!

00. Vorwort

Die nachfolgenden Seiten wollen viele Fragen, die den Verantwortlichen des Forums „Ge(h)n mit HSP“ immer wieder gestellt werden, aufgreifen und die Antworten auf diesem Weg jedem zugänglich machen. Zum Verständnis ist ein tieferes medizinisches Wissen zur HSP nicht erforderlich. Für jeden, der mehr wissen möchte, wird in den Antworten ganz gezielt auf weitergehende Informationen im Internet hingewiesen. Entsprechende Links sind in den Antworten erfasst.

Die Ausarbeitung der Fragen und Antworten erfolgte zum einen durch die Fragestellungen zur HSP, die uns sehr häufig gestellt werden und zum anderen unter Anlehnung an die FAQ-Liste der amerikanischen Selbsthilfegruppe. Die hier vorliegende Liste soll in Zukunft stets fortgeschrieben werden. Fragen und Antworten sollen in unregelmäßigen Abständen aktualisiert werden. Für die Benennung weiterer wichtiger Fragen und Antworten sind wir deshalb dankbar.

Wesentlich für einen lösungsorientierten Umgang mit der Erkrankung ist der Erfahrungsaustausch. Daher ist jede Frage von Ihnen, jede Antwort und jede Idee zum Umgang mit der HSP sehr willkommen. Da diese Liste Fragen und Antworten zu sehr vielen HSP-Themen aufgreift, haben wir sie nicht in den „Themenforen“ unseres [Forums "Ge\(h\)n mit HSP"](#) sondern in der Seite des ["Fördervereins für HSP-Forschung"](#) platziert. Nutzen Sie für Fragen, Hinweise und Ergänzungen jedoch bitte ganz gezielt die Themenforen des Forums. Auf diesem Weg erhalten wir alle die größten Vorteile. Sie zeigen so auf, dass Sie selbst auch „SELBSTHILFE“ praktizieren. Nutzen Sie außerdem die Möglichkeit, [Verantwortliche dieses Forums](#) direkt anzusprechen, so wie in Punkt [14](#) dieser Liste beschrieben.

[zurück](#)

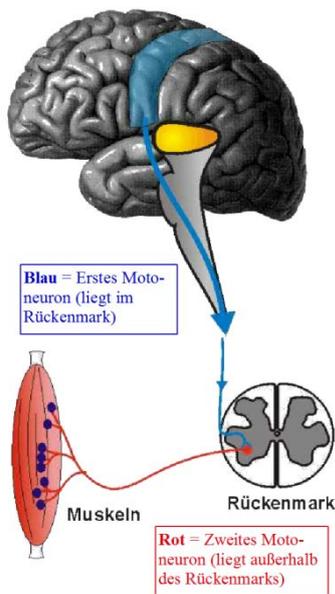
00.a Hinweise zum Nutzen dieser Seiten

Es ist auf den ersten Blick erkennbar, dass die oben aufgelisteten Fragen alle verlinkt sind. Durch einen Klick auf die Fragen gelangt man zur jeweiligen Antwort. Die Antworten selbst haben häufig weitere verlinkte Bereiche, die zu weiterführenden Beiträgen oder zu anderen Antworten dieser Seiten führen. Am Ende einer jeden Antwort ist der Link „zurück“ eingebaut. Durch einen Klick darauf gelangt man wieder automatisch auf die erste Seite dieses Beitrags, die die Fragen enthält.

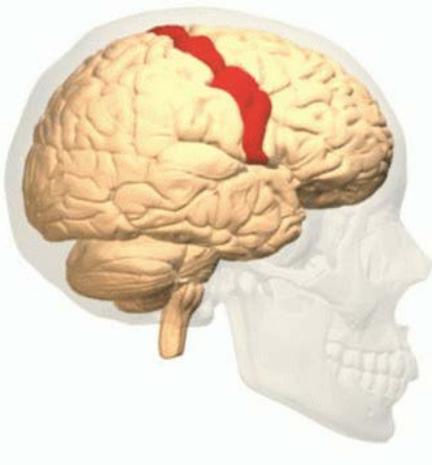
Zusätzlich kann es sehr hilfreich sein, diese Liste der Fragen und Antworten nach eigenen Schlagworten zu durchsuchen. Hier bieten sich zwei Möglichkeiten an. Viele Computersysteme bieten in den PDF-Seite eine Suchfunktion. Sie ist im Normalfall links außen eingebaut. Falls das nicht der Fall ist, dann kann die Suchmaschine für das Dokument über die Tastenkombination „Strg“ „F“ (bitte gleichzeitig drücken) aktiviert werden.

[zurück](#)

01. Was ist die HSP?



HSP ist eine Bezeichnung für eine Gruppe von seltenen, erblichen, neurologischen Erkrankungen, die eine Schädigung bestimmter Nervenfasern im Rückenmark (die sog. Pyramidenbahn) hervorruft, durch die die willkürlichen Bewegungen gesteuert werden. Die Nerven der Willkürmotorik, die ihren Ursprung in der Hirnrinde haben, werden als „**erstes Motoneuron**“ bezeichnet. Auf den einzelnen Wirbelebenen erfolgen „Umschaltungen“ auf die Nerven der so genannten „**zweiten Motoneuronen**“, die dann den Befehl an die Muskeln weiterleiten. Sie können aber die gestört erhaltenen Befehle auch nur in der gestörten Form weiterleiten. Die Nerven der zweiten Motoneuronen sind von der HSP nicht oder nur extrem gering betroffen.



Der im linken Bild rot dargestellte Teil des Gehirns (oben in blauer Farbe) ist der Bereich des Gehirns, in dem die Bewegungssteuerung organisiert wird. Das ist der so genannte "**Gyrus praecentralis**". Es ist die auf dem Frontallappen des Großhirns vor der Zentralfurche (Sulcus centralis) gelegene Windung (Gyrus).

Seine herausragende Bedeutung beim Menschen hat sie als Ort der unmittelbaren Bewegungssteuerung, der sogenannten Primär-motorischen Rinde. Von ihr nimmt die Pyramidenbahn ihren Ausgang. Siehe genauere [Erklärungen in Wikipedia](#).

HSP bezeichnet ein Krankheitsbild, das

- H** – hereditär, also erblich bedingt ist und dadurch eine Störung im
- S** – Spinalbereich (=Rückenmark) mit einer folgenden Spastik erzeugt, die eine
- P** – Parese (=unvollständige Lähmungserscheinung) verursacht.

Die vorherrschenden Symptome der HSP sind eine langsam fortschreitende (=progrediente) Spastik (=Zunahme der Muskelspannung) und Lähmungserscheinung (=Parese / Paralyse -- vergl. Punkt [02.a](#)) der Bein- und der Hüftmuskulatur. Der Aufsatz [„Erklärung der HSP für Nichtmediziner“](#) gibt leicht verständliche Informationen zur Erkrankung und zu den genetischen Ursachen. Bis Anfang 2015 sind mehr als 85 verschiedene Gene bekannt, die HSP auslösen. Die Genprodukte (=durch den jeweiligen Gencode erzeugte Eiweiße) sind bisher für mehr als 70 Gene bekannt. Es wird geschätzt, dass die Erkrankung etwa 6.000 Menschen in Deutschland betrifft. Da

diese Zahl jedoch eine Schätzung ist, kann sie auch noch höher liegen. Zu der Schätzung zwei Hinweise aus Arbeiten zur HSP:

- a) In einem Aufsatz zur HSP gibt die HSP-Forscherin Frau Dr. Auer-Grumbach die Menge der an HSP erkrankten Personen mit 2 bis 9,6 Personen je 100.000 Einwohner an. (Bitte lesen Sie hier in einer [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt „Allgemeines“ in Seite 1). Das bedeutet, dass es in Deutschland zwischen 1.600 und 7.900 HSP Betroffene geben sollte.
- b) In Norwegen wurden detaillierte Untersuchungen vorgenommen (siehe: [Studie aus Norwegen](#)), die zu dem Ergebnis kommen, dass es etwa 7,4 Personen je 100.000 sind, die mit der Krankheit HSP leben. Aus dieser Zahl errechnet sich, dass es in Deutschland die oben benannten etwa 6.000 Betroffenen geben dürfte. Da die norwegische Arbeit eine große Bevölkerungsgruppe als Untersuchungsbasis gewählt hat, nehmen wir die hier erarbeitete Zahl an, um die Menge der Erkrankten (in Deutschland ca. 6.000) zu berechnen.

Aus der norwegischen Studie lässt sich des weiteren errechnen, dass es weltweit etwa 520.000 HSP-Erkrankte geben wird. Siehe dazu auch den Punkt [12.k](#) dieser Liste. Diese Zahl ist überraschend hoch, besonders im Vergleich zu anderen, seltenen Erkrankungen. Bei der Mukoviszidose wird beispielsweise von eine Menge von „nur“ 70.000 Erkrankten weltweit ausgegangen. Hier sind die angesprochene [Studie aus Norwegen](#) und die Aussage zur [Menge der Mukoviszidosepatienten](#) (in Deutschland ca. 8.000) abrufbar.

Die Krankheit HSP ist durch die heimtückisch progrediente Schwäche der unteren Extremitäten (=Beine) und durch die Spastik gekennzeichnet. Die HSP wird als "unkompliziert" oder "rein" klassifiziert, wenn die neurologischen Beeinträchtigungen im Wesentlichen auf den unteren Körperteil beschränkt sind. Diese reine Form trifft bei den meisten von uns (mehr als 80%) zu. Die HSP wird als "kompliziert" klassifiziert, wenn die Störungen von anderen Beeinträchtigungen oder von anderen neurologischen Erkrankungen begleitet werden. Dies können epileptische Anfälle, Demenz, außerhalb der Pyramidenbahn gelegene Störungen (Pyramidenbahn = Nervenbahnen, die zur Durchführung langsamer motorischer Halte- u. Bewegungsakte dienenden Teile des zentralen Nervensystems) oder periphere Nervenkrankheiten beim Fehlen von anderen Erkrankungen wie z.B. der Zuckerkrankheit (=Diabetes mellitus) sein. Siehe auch den Punkt [03b](#) dieser Liste.

Bisher gibt es noch keine Möglichkeiten, die HSP zu heilen oder auch nur den Fortschritt der Erkrankung zu stoppen. Zahlreiche Forschungsaktivitäten laufen zwar derzeit, aber mit Ergebnissen, die zeitnah zu einem Medikament führen werden, ist noch nicht zu rechnen. Siehe dazu auch den Punkt [13](#) und den Punkt [14](#) dieser Liste.

[zurück](#)

01.a Unterschiedliche Namen und Abkürzungen für unsere Krankheit

Es sind für die HSP (Hereditäre spastische Spinalparese) einige unterschiedliche Namen gebräuchlich. Die Gebräuchlichsten sind erbliche spastische Paraparese (oder Paralyse), familiäre spastische Paraparese (oder Paralyse) und Strümpell-Lorrain Krankheit. Andere sind spastische Paraplegie, erbliche Charcot Krankheit, spastische Spinalparalyse, Diplegia Spinalis Progressiva, Troyer Syndrom (spezielle Form der HSP) und Silver Syndrom (spezielle Form der HSP). Häufig werden die Abkürzungen HSP, FSP oder SSP gebraucht, die aber keinerlei Unterschied bedeuten. Allerdings erfasst nur der Begriff HSP die Krankheit richtig und wird zwischenzeitlich auch weltweit gebraucht. Daher nutzen wir nur diesen Begriff.

[zurück](#)

01.b Die HSP ist selten. Was ist eigentlich eine "Seltene Krankheit"?

Die HSP gehört in die Gruppe der "Seltene Erkrankungen". Nach der in Europa gültigen Definition ist eine Erkrankung "selten", wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen unter einem spezifischen Krankheitsbild leiden. Zusammengenommen sind diese Krankheiten aber durchaus kein seltenes Phänomen: allein in Deutschland gibt es etwa fünf Millionen Betroffene. Und die Menge der Krankheitsbilder, die unter diese Definition fällt, ist mit 6.000 bis 8.000 Krankheiten sehr hoch.

Aber, rechnen wir doch einmal um ein klares Bild zu bekommen und betrachten wir dabei die im Punkt [01](#) dieser Liste benannte Häufigkeit von etwa 6.000 HSP-Betroffenen. Bei den rund 82 Millionen Einwohnern in Deutschland errechnet sich die Zahl ab der von selten gesprochen wird wie folgt:

$$5 / 10.000 \times 82.000.000 = 41.000$$

Wir sind nur 6.000 HSP-Erkrankte aber ab 41.000 wären wir schon "Selten". Sind wir damit also "Ganz Selten"? Nein, das sind wir nicht! Innerhalb der Gruppe der Seltenen gehört die HSP zu den Krankheitsbildern mit den meisten Betroffenen. Es wird immer wieder dargestellt, dass in Deutschland die Mukoviszidose die "Seltene Krankheit" mit den meisten Betroffenen ist. Hier wird für Deutschland eine [Menge von 8.000 bis 10.000 Patienten](#) benannt. Wir können also mit Sicherheit davon ausgehen, dass unsere HSP den zweiten oder dritten Platz bei der Menge der Erkrankten in der Gruppe der Seltenen hat.

Interessant ist es in diesem Zusammenhang zu sehen, dass sich die Menge der Erkrankten bei der HSP weltweit auf dem etwa gleichen Niveau befindet. Wir erkennen, dass es in allen Ländern der Welt zusammen etwa 540.000 HSP-Betroffene gibt. Das sieht bei der oben angesprochenen Mukoviszidose ganz anders aus. Hier leben weltweit "nur" etwa 70.000 Patienten mit dieser Krankheit, weil sie in vielen Ländern der

Welt überhaupt nicht vorkommt. (Sie dazu den Punkt [12.k](#) dieser Liste. "Ist HSP in bestimmten ethnischen Gruppen häufiger zu finden?")

Es sei an dieser Stelle ganz gezielt auf die Informationen und auf das Engagement der [ACHSE](#), der Allianz **CH**ronischer **S**eltener **E**rkrankungen hingewiesen, die sich in sehr vielfältiger Weise und sehr engagiert für die Menschen mit Seltenen Erkrankungen einsetzt.

[zurück](#)

01.b (α) Die HSP ist selten. Häufigkeit in Deutschland, in Europa und in der Welt

Oben in Punkt [01](#) dieser Liste ist dargestellt, dass es sich mit Hilfe der [norwegischen Studie](#) berechnen lässt, dass es in Deutschland etwa 6.000 HSP-Erkrankte geben wird. Diese Menge scheint relativ sicher zu sein. In deutschsprachigen Publikationen zur HSP wird gerne die Menge von 4.000 bis 8.000 Betroffenen benannt ([hier ein Beispiel](#) der Universitätsklinik zu Erlangen in dem die Menge von 5 bis 10 Betroffenen je 100.000 Personen angezeigt wird).

Somit errechnen sich die mittleren Mengen:

- für Deutschland mit circa 6.000 HSP-Betroffenen (Basis 82 Mio. Einwohner)
- für Europa mit circa 56.000 HSP-Betroffenen (Basis 743 Mio. Einwohner)
- für die Welt mit circa 540.000 HSP-Betroffenen (Basis 7.200 Mio. Einwohner)

[zurück](#)

01.c Zur Geschichte der HSP

Mit der Entwicklung der modernen Medizin gegen Ende des 19. Jahrhunderts wurde der Grundstein für die Beschreibung vieler neurologischer Krankheitsbilder gelegt. Es ist der Verdienst von Ärzten und Wissenschaftlern wie Erb, Charcot, Babinski, Strümpell und vielen anderen, die Symptome bzw. Kennzeichen neurologischer Erkrankungen klassifiziert und als eigenständige Krankheiten erkannt zu haben. Hierunter zählt auch die detaillierte Beschreibung der Spastischen Spinalparalysen durch Adolf Strümpell 1880.

Einige wesentliche Eckpunkte zur HSP in Kürze:

- Im Jahr 1880 erfolgte [die erste umfassende Beschreibung der HSP](#) durch [Prof. Dr. Strümpell](#) (*die primäre Seitenstrangsklerose (spastische Spinalparalyse)*)

Diese Arbeit wird bis heute noch immer als die grundlegende Arbeit zur HSP gesehen, weil Prof. Strümpell hier mehrere HSP-Patienten beschreibt und sehr genau auf die typische HSP-Symptomatik eingeht. Seine Beschreibung ist quasi zu einem Tagebuch der Erkrankten geworden. Nach deren Ableben hat Prof. Strümpell bei seinen Patienten eine Autopsie vornehmen können und erstellte auf diesem Weg die ersten klaren Aussagen zu den betroffenen Nerven im Rückenmark.

Strümpell hat jedoch im ersten Abschnitt zu seiner oben angesprochenen Arbeit aus 1880 auch seine Kollegen [Prof. Dr. Wilhelm Heinrich Erb](#) und [Prof. Dr. Jean-Martin Charcot](#) angesprochen. Hier heißt es:

Bekanntlich haben Erb und Charcot das grosse Verdienst, aus den mannigfaltigen Formen der spinalen Lähmungen eine Reihe von Fällen besonders zusammengefasst zu haben, deren symptomatische Zusammengehörigkeit durch gewisse prägnante Symptome in unzweideutiger Weise documentirt wird. Die genannten Forscher gelangten so zur Aufstellung eines bestimmten klinischen Krankheitsbildes, welches charakterisirt ist „durch eine allmählig zunehmende gewöhnlich von unten nach oben langsam fortschreitende Parese und Paralyse mit Muskelspannungen, Reflexcontractionen und Contracturen, mit auffallend gesteigerten Sehnenreflexen, bei völligem oder nahezu völligem Fehlen aller Sensibilitäts und trophischen Störungen, jeder Blasen oder Geschlechtsschwäche und aller Hirnstörungen“.

(Hinweis: Der Text oben enthält die 1880 üblichen Rechtschreibregeln)

Es ist erkennbar, dass die HSP für die Mediziner schon vor Strümpells Arbeit ein Begriff war. Ihm ist es aber zu verdanken, dass dieses Krankheitsbild erstmals in einen belegbaren und nachgewiesenen medizinischen Zusammenhang gestellt wurde. Dennoch sind hier aus der Arbeit von Erb, die er im Jahr 1875 erstellte, zwei Seiten zum besseren Verständnis eingestellt ([Seite 1](#); [Seite 2](#)).

- In den Folgejahren gibt es zahlreiche Veröffentlichungen zur Spastischen Spinalparalyse. Sie zeigen auf, dass bereits damals immer wieder an unserem Thema gearbeitet wurde. Gleichzeitig ist sichtbar, dass ein großer Teil der Grundlagen, die wir heute verstehen, noch im Dunklen lag. Dennoch, ohne diese Arbeiten wären wir heute sicher noch nicht dort wo wir sind. Beispielhaft seien hier die Arbeiten von Herrn [Dr. Richard Specht](#) (*Ein Beitrag zur Lehre von der hereditären spastischen Spinalparalyse*) aus dem Jahr 1925 oder die Arbeit von Frau [Dr. Elisabet Zipperlen](#) (*Kausuistischer Beitrag zur Lehre der spastischen Spinalparalyse*) aus den Jahr 1929 benannt. Auch [Jürgen Freund](#) (*Über spastische Spinalparalyse -Strümpell- bei einem Brüderpaar*) befasste sich im Jahr 1949 mit der HSP.

- 1963 erscheint eine Publikation von [Peter F. Roe](#) (*Hereditary Spastic Paraplegia*), in der eine Familie aus Irland mit 66 Mitgliedern in fünf Generationen behandelt wird.
- 1968 erscheint eine Veröffentlichung von [Dr. K. Ozsvath](#), die aufgrund von Literaturrecherchen insgesamt 267 Familien mit 1200 Betroffenen belegt.
- Im Jahr 1977 identifizierte [Dr. Gregory L. Holmes](#) 104 Familien mit einer „reinen Spastischen Spinalparalyse“.
- In den Jahren 1981 und 1983 erscheinen zwei große Arbeiten von [Dr. Anita Harding](#) zur HSP. Sie prägte die in der Literatur noch heute gültigen Begriffe der „reinen“ und der „komplizierten“ HSP und beschrieb Familien mit autosomal-dominanten und autosomal-rezessiven Formen der HSP.
- Anfang der 1990er Jahre nahmen die Fortschritte in der Genetik rapide zu. Was die HSP betrifft, wurden [erstmals eine X-chromosomale Form](#) mit einer komplizierten Form mit dem heute gültigen Namen „Spastic Paraplegia Gene“ und der Abkürzung SPG benannt.
- 1994 ist als Meilenstein in der HSP-Genetik zu sehen, da in diesem Jahr der [Genort auf dem Chromosom 2p](#) von Hazan veröffentlicht wurde, der später SPG4 genannt wurde. Im Text ist erkennbar, dass dieses Gen zunächst als FSP2-Gen benannt wurde.

[zurück](#)

01.d Was ist sporadische spastische Paraparese?

Einige Betroffene, die alle Kennzeichen und Symptome der HSP zeigen, scheinen keine ebenso betroffenen Familienangehörigen zu haben. Ohne "Nachweis", dass die Erscheinungen erblich sind, kommen einige Ärzte im Rahmen einer Ausschlussdiagnostik zu dem Schluss, dass es sich um eine „spastische Paraparese“ oder „sporadische spastische Paraparese“ handelt. Andere Ärzte mögen dieselben Anzeichen als PLS (primäre Lateralsklerose) diagnostizieren, die der HSP, in der Form wie sie die unteren Körperregionen beeinflusst, ähnelt. Jedoch zeigen gegenwärtige Forschungen, dass sich die PLS von der HSP dadurch unterscheidet, dass sie neben den Beinmuskeln auch die Arm-, die Sprach- und die Schluckmuskeln stark betrifft

Es gibt viele Gründe, warum jemand mit einer HSP-Erkrankung, die dann manchmal als sporadisch bezeichnet wird, keine Familiengeschichte haben kann. Rezessive und X-chromosomal gebundene Genmutationen bringen es mit sich, dass die Erkrankung über mehrere Generationen ausbleiben kann und dann plötzlich erscheint. Außerdem gibt es große Unterschiede im Alter des Beginns der HSP, sowie Unterschiede in der Entwicklung und im Schweregrad, so dass die Krankheit bei anderen Familienangehörigen unerkannt geblieben sein kann, oder dass ein Familienmitglied vor dem Ausbruch der Symptome verstorben sein kann. Zudem verläuft die Krankheit bei

einigen Menschen gutartig, so dass sie gar keine Symptome entwickeln. Diese Menschen können den genetischen Fehler aber an ihre Nachkommen weiter vererben (vergleiche Punkt [04](#) dieser Liste). Außerdem –und das darf nicht verschwiegen werden– gibt es natürlich die Möglichkeit, dass der biologische Vater nicht bekannt ist. Des Weiteren kann es sich um eine spontane Mutation handeln, die bisher in der Familie nicht aufgetreten war. Es muss ja bei jeder genetischen Mutation, die weitervererbt wird, immer einmal den „Patienten Eins“ gegeben haben. (Bitte lesen Sie hier in einer [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt „Allgemeine Vererbungslehre“ ab Seite 4.)

[zurück](#)

01.e Was ist der Unterschied zwischen Spinalparalyse und Spinalparese?

Die HSP wird sehr häufig als „Hereditäre spastische Spinalparalyse“ bezeichnet. Aber auch der Begriff „Hereditäre spastische Spinalparese“ ist oft zu finden. Für die meisten HSP-Betroffenen wäre der Begriff „Spinalparese“ richtiger als der Begriff „Spinalparalyse“. Parese bezeichnet eine Lähmungserscheinung, die nicht komplett ist, die also noch ein Restbewegungsvermögen zulässt. Mit Paralyse hingegen wird eine komplette Lähmung bezeichnet, die bei der HSP nur sehr selten anzutreffen ist. In der Literatur sind beide Begriffe zu finden. Vergleiche auch Punkt [01](#) dieser Liste.

[zurück](#)

02. Zurückgenommen!

03. Was sind die Symptome?

Die HSP wird nach [Dr. Anita Harding](#) in die unkomplizierten (=reinen) und die komplizierten Formen eingeteilt. Beim weitaus größten Teil der HSP-Betroffenen erzeugt die genetische Mutation die reine Form der HSP. Solche Symptome werden in Punkt [03.a](#) beschrieben. Die hier angesprochenen Kennzeichen sind zwar typisch für die HSP, sie müssen jedoch nicht alle auftreten. Auch der Zeitpunkt des Auftretens ist sehr unterschiedlich. Die in Punkt [03.b](#) beschriebenen Krankheitszeichen können zusätzlich auftreten und kennzeichnen dadurch die komplizierte Form der HSP. Es sei nochmals wiederholt, dass diese Symptome nur vereinzelt vorkommen. Beim Vorliegen solcher Symptome muss unbedingt geprüft werden, ob sie tatsächlich mit der HSP im Zusammenhang stehen, oder ganz andere Ursachen haben.

[zurück](#)

0.3 (α) Grundsätzliche Info zu zahlreichen HSP verursachenden Genen

Immer wieder taucht die Frage auf, wo sich kompakt Informationen zu den einzelnen HSP verursachenden Genen – also zu den unterschiedlichen SPGs – finden lassen. Zum einen sind natürlich umfassende Informationen über Suchmaschinen, wie Pub-Med zu erhalten. Die gehen aber häufig sehr stark in die medizinischen Details und stellen im Regelfall die Ergebnisse von Forschungsarbeiten dar. Das ist also normalerweise nicht wirklich das, wonach HSP-Patienten suchen.

Um hier zumindest ansatzweise klare und verständliche Antworten zu finden, sei an dieser Stelle auf einen Beitrag im Forum "Ge(h)n mit HSP" verwiesen. Dieser Beitrag enthält Veröffentlichungen, die sich grundsätzlich mit der HSP-Symptomatik befassen und zudem einzelne SPGs sehr genau und recht verständlich beschreiben. Da das Forum "Ge(h)n mit HSP" und diese Internetseite des "Fördervereins für HSP-Forschung" vom gleichen Team bearbeitet werden, ist an dieser Stelle der angesprochene Beitrag ["Grundsätzliche Info zu zahlreichen HSP verursachenden Genen"](#) verlinkt.

[zurück](#)

03.a Die Symptome bei der unkomplizierten (reinen) HSP

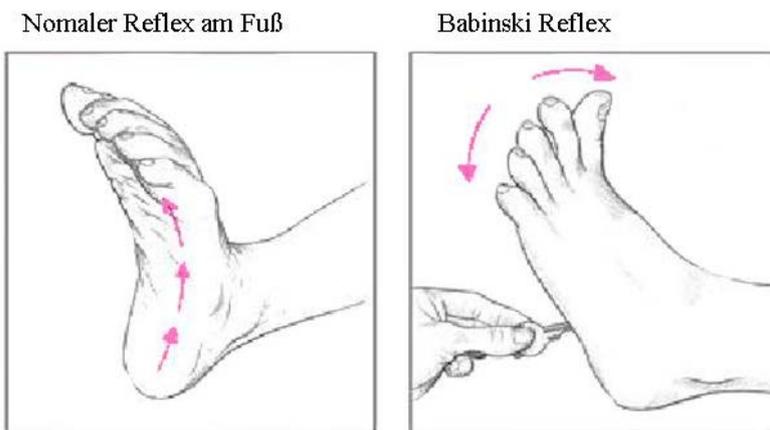
Das Hauptsymptom der HSP ist die zunehmende Gehbehinderung infolge von spastisch gestörten Muskeln und zunehmender Muskelschwäche. Bei den meisten Betroffenen (etwa 70%) beginnt der Ausbruch der Symptome zwischen dem zweiten und vierten Lebensjahrzehnt, aber er kann (seltener) in jedem Alter von früher Kindheit bis ins hohe Erwachsenenalter beginnen.

Die Anfangssymptome sind oft mit Schwierigkeiten verbunden, das Gleichgewicht zu halten, dem Stolpern oder dem Fußschleifen und dem Hängenbleiben mit den Zehen und Füßen. Oft beginnen diese Zeichen so schleichend, dass andere Menschen diese Veränderungen zuerst bemerken und den Betroffenen darauf aufmerksam machen. Entsprechend dem Fortschritt der Krankheit werden später häufig Gehstöcke, Unterarmstützen und schließlich Rollstühle erforderlich; einige HSP-Betroffene benötigen diese Hilfsmittel jedoch niemals und können sich trotz der Krankheit einigermaßen sicher bewegen. (vergleiche Punkt [8.d](#) dieser Liste). Es kann große Unterschiede im Schweregrad der Symptome und im Alter des Ausbruchs sogar innerhalb derselben Familie geben, obwohl hier ja die gleiche, vererbte Mutation vorliegt.

Fast alle von der HSP betroffenen Personen berichten davon, dass es ihnen schwerer fällt eine Treppe hinunter zu gehen, als eine Treppe hinauf zu gehen. Einige Betroffene stellen dar, dass es ihnen leichter fällt, eine Treppe „rückwärts“ hinab zu gehen. Auch das Gehen auf Straßen und Wegen, die bergab führen ist im Normalfall schwieriger als auf Straßen und Wegen, die bergauf führen. Des Weiteren ist der Scherengang ein typisches Symptom der HSP. Unter Scherengang wird eine Gangstörung mit einem

Einwärtsdrehen der Beine und einem Überkreuzen der Beine (kurze Schritte, Drehung des Körpers um das Standbein) verstanden.

Im Regelfall verstärken niedrige Temperaturen die Bewegungsprobleme. Somit ist die Stärke der Symptome häufig im Winter ausgeprägter als im Sommer. Viele HSP-Betroffene klagen über erhöhte Müdigkeit, die sich zu bestimmten Tageszeiten regelmäßig einstellt.



Andere Symptome, die zusätzlich auftreten können, sind Probleme beim Urinieren (Harndrang, häufiger Toilettenbesuch aber auch Schwierigkeiten, die Blase zu leeren), Schwierigkeit im Gleichgewicht, hyperaktive Reflexe (z.B. am Knie), Klonus (=unwillkürliches

Zusammenziehen von Muskelgruppen), Babinski Reflex (=beim Bestreichen der Fußsohle geht der große Zeh nach oben), vermindertes Stabilitätsempfinden in den Füßen, Muskelkrämpfe, Schmerz und Hohlfuß (hoher gewölbter Fuß). Manchmal ist die Harnstörung das erste Symptom. Einige Betroffene berichten von schmerzhaften Krämpfen in den Beinen und andere von Schmerz vor allem im Rücken. (Vergl. dazu die Punkte [12.m](#), [12.n](#) und [12.o](#) dieser Liste)

Schmerzen im Rückenbereich und im Kniebereich oder auch Verspannungsschmerzen, über die oftmals berichtet wird, sind häufig die Folge einer dauerhaft falschen Bewegung und der sich daraus ergebenden falschen Körperbelastung. Hier sollte frühzeitig eine kontinuierliche Krankengymnastik praktiziert werden. (Vergl. dazu auch Punkt [08.a](#))

Überraschend ist es immer wieder zu erkennen, dass es Phasen gibt, in denen sich die HSP-Symptome weniger stark zeigen. Es entsteht der Eindruck, als würde die Krankheit langsam verschwinden. Bedauerlicherweise sind solche Eindrücke aber nur Tageseindrücke. Bereits nach sehr kurzer Zeit ist diese Verbesserung häufig wieder verschwunden.

[zurück](#)

03.b Zusätzliche Symptome bei der komplizierten HSP

Die Mehrheit der Menschen mit HSP hat eine reine HSP, wie sie oben (siehe Punkt [01](#) und Punkt [03.a](#)) beschrieben wurde. Es gibt auch die seltenen, komplizierten Formen, die zusätzliche Symptome wie periphere Nervenkrankheiten einschließen. Dies sind beispielsweise

- die Epilepsie,
- die Ataxie (=Auftreten unzweckmäßiger Bewegungen infolge gestörter funktioneller Abstimmung der entsprechenden Muskelgruppen; zur Ataxie vergl. auch Punkt [12.g](#) dieser Liste),
- die Optikusatrophie (=Degeneration der Sehnervenfasern),
- eine Netzhauterkrankung im Auge,
- die Demenz (= eine geistige Behinderung),
- eine Taubheit
- Probleme mit der Sprache, beim Schlucken oder mit der Atmung oder
- die Ichthyosis (eine Hauterkrankung: Verhornungsstörung mit fischschuppenartig veränderter Haut, die jedoch keine Erkrankung der Nerven ist)

Es ist jedoch wichtig herauszustellen, dass die Existenz dieser zusätzlichen Symptome auch durch andere Ursachen aufgetreten sein kann. Zum Beispiel kann jemand mit unkomplizierter HSP eine periphere Nervenkrankheit haben, die von Diabetes (Zuckerkrankheit) verursacht wird oder kann aus Gründen, die nicht im Zusammenhang mit der HSP stehen Epilepsie haben. Wesentlich ist, dass diese zusätzlichen Symptome vereinzelt auftreten können; es besteht aber keine Notwendigkeit, dass auch nur eines dieser zusätzlichen Symptome auftreten muss. Hier ist das Gespräch mit einem Arzt, der ein vertieftes Wissen zur HSP hat, absolut notwendig. (vergl. Punkt [14](#) dieser Liste und [Liste der HSP-Ambulanzen](#))

[zurück](#)

03.c Zeitlicher Beginn und Stärke der Symptome auch innerhalb von Familien nicht gleich

Wir haben es alle schon festgestellt: Selbst wenn bei uns das gleiche Gen betroffen ist, sind unsere Symptome unterschiedlich. Eine Erklärung dafür ist, dass es im betroffenen Gen viele unterschiedliche Mutationsorte und Mutationsformen gibt. Es sei an dieser Stelle vermerkt, dass z.B. im Spastin-Gen, dem SPG4, mehr als 250 unterschiedliche Mutationen bekannt sind. Diese Menge unterschiedlicher Mutationen kann erklären, warum sich die HSP-Symptome in ihrer Stärke und im Zeitpunkt des Auftretens so sehr unterschiedlich zeigen.

Aber warum ist es selbst in Familien so, dass die HSP-Symptome so unterschiedlich sind? Innerhalb von Familien liegt doch, wenn die HSP-Mutation vererbt wurde, immer die gleiche Mutationsform vor. Das bedeutet, dass zwangsläufig immer genau das gleiche Gen betroffen ist, und dass auch der Fehler innerhalb des Gens immer exakt der gleiche ist. Dennoch sind die Symptome sowohl in ihrer Stärke wie auch im Zeitpunkt des Auftretens in Familien oft sehr unterschiedlich.

Ein wesentlicher Grund dafür wird vermutlich im Zusammenspiel der Gene –und der aus ihnen entstandenen Proteine– untereinander liegen. Dieses Phänomen ist auch bei anderen genetisch bedingten Erkrankungen schon festgestellt und bereits nachgewiesen worden. Solche Gene, die die Aktivität anderer Gene modifizieren, werden „Modifier-Gene“ (modify=ändern) genannt. Ein gutes Beispiel dafür ist für das Krankheitsbild „Mukoviszidose“ in dem Aufsatz [„Modifier“-Gen bestimmt Verlauf der Mukoviszidose“](#) nachzulesen.

Bei der HSP sind bisher (Stand Januar 2015) solche Modifier-Gene noch nicht gefunden worden. Es ist auch hier erneut die Frage der Finanzierung solcher Studien zu lösen. Aus den Arbeitsergebnissen anderer genetisch bedingter Erkrankungen ist erkennbar, wie wesentlich solche Arbeiten sein werden. Nachdem solche Gene gefunden sind, dürfte es zur Einführung von Gentests kommen, mit denen die Ärzte dann in der Lage wären, den Verlauf der Erkrankung vorherzusagen. Noch wichtiger könnten die Impulse auf die Entwicklung neuer Medikamente sein, mit denen sich der Effekt solcher Modifier-Gene kopieren ließe. Ein Ziel müsste es sein, den Verlauf der Erkrankung so zu beeinflussen, wie das Modifier-Gene im günstigsten Fall tun, nämlich den Eintritt der Symptome so weit wie möglich nach hinten zu verschieben und die Stärke der Symptome auf einem möglichst niedrigen Niveau zu halten. Zu beachten ist es natürlich auch, dass es Modifier-Gene geben wird, die den Symptomverlauf negativ beeinflussen.

Sollten sich solche Modifier-Gene finden lassen, so könnten sich sogar solche Gene identifizieren lassen, die bewirken, dass die HSP-Symptome gar nicht auftreten. Es wird häufig vergessen, dass etwa 25% der Personen, die eine HSP-Mutation haben, keinerlei Symptome zeigen. Dennoch haben sie das gleiche Risiko, die Erkrankung an

ihre Kinder weiter zu vererben, wie es ein HSP'ler hat, der die Krankheitszeichen zeigt. Auch sie haben ja die Mutation. (Bitte lesen Sie hier den Punkt [04](#) dieser Liste und in einer [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt 2.1 ab Seite 2.) Die Tatsache, dass ein Viertel der Menschen, die eine HSP-Mutation in sich tragen aber keine Symptome zeigen, könnte vielleicht durch solche Modifier-Gene erklärbar sein. Das Finden solcher Gene könnte ein sehr großer Schritt für uns alle werden. Es sei aber zugegeben, dass speziell der letzte Punkt mit sehr viel Hoffnung verknüpft ist, und dass er sich nur dann lösen ließe, wenn die HSP'ler solche Forschungsarbeiten möglich machen würden. Das Finden solcher Gene ist nämlich nur möglich, wenn sich viele Familien aktiv beteiligen und wenn sich solche Forschungsarbeiten finanzieren lassen.

Ergänzung vom Oktober 2013. Die Uniklinik Tübingen hat mitgeteilt, dass ein [Forschungsprojekt zu den Modifier-Genen](#) bei HSP starten wird. Das Projekt läuft im Rahmen der europäischen Forschungsinitiative "[Neuromics](#)".

[zurück](#)

03.d Grundsätzliches zur Spastik

Die Spastik ist das Kernsymptom der HSP. Daher soll sie im Folgenden intensiver beschrieben werden. Die nun aufgeführten Punkte sind der Seite "Spastik" aus der [Klinischen Neurophysiologie der Universitätsklinik zu Göttingen](#) entnommen. Zusätzlich sei hier auf eine sehr gute Arbeit aus dem [Medizinportal](#) zum Thema Spastik verwiesen.

[zurück](#)

03.d (α) Was ist Spastizität?

Spastizität ist eine nicht kontrollierbare Muskelverkrampfung im Arm oder Bein, die Schmerzen verursachen kann und die normale Bewegung behindert. Es ist eine typische Reaktion nach Läsionen des Zentralnervensystems, wie z. B. nach einem Schlaganfall. Es fehlen im Rückenmark Nervenverbindungen vom Gehirn, das Rückenmark verselbstständigt sich und aktiviert die Muskeln ohne Ansteuerungsimpulse des Gehirns. Spastik geht meist mit zusätzlicher Schwäche einher. Die Spastik bildet sich häufig schlecht oder gar nicht zurück. Die Spastik nach Schlaganfall tritt häufiger im Arm als im Bein auf. Spastik ist beim Schlaganfallpatienten typischerweise mit einem gebeugten Ellenbogen und einem gegen die Brust gepressten Arm sowie gebogener Hand verbunden. Spastizität in den Beinen geht normalerweise mit einem versteiften Bein und einem Spitzfuß einher. Bei einer Querschnittlähmung im Brustbereich ist die Spastik dagegen nur in den Beinen, bei einer Querschnittlähmung im oberen Halswirbelsäulenbereich auch in den Armen vorhanden

[zurück](#)

03.d (β) Was sind weitere Symptome der Spastik?

Eine Reihe von Symptomen können mit der Spastik zusammen auftreten:

- Steifheit

Spastik verursacht eine erhöhte Muskelsteifheit (Muskeltonus), die sich durch Bewegungen des Armes von außen, z. B. auch im Rahmen der Physiotherapie besonders zeigt. Steifheit (Tonuserhöhung) kann zusätzlich zur Lähmung die Kontrolle des Armes, der Finger oder auch das Gehen behindern. Bei manchen Patienten kann die Steifheit die Schwäche sozusagen als "Krücke" kompensieren. Bei solchen Patienten wäre die medikamentöse Verminderung der spastisch bedingten Steifheit nicht sinnvoll.

- Schmerzen

Länger anhaltende spastische Muskelverkrampfungen können schmerzhaft sein, ausgelöst durch einfache Bewegungen, Hautreize oder durch eine volle oder entzündete Blase.

- Klonus

Unter Klonus versteht man eine Serie unwillkürlicher stärkerer rhythmischer (ca. 3 / Sekunde) Muskelzuckungen mit zwischenzeitlicher Entspannung der Muskeln.

[zurück](#)

03.d (γ) Wie kann man Spastik behandeln?

Die Behandlung der Spastik ist schwierig und erfordert eine Kombination verschiedener Verfahren:

- Muskeldehnung und Physiotherapie

Täglich sollten mindestens 1-2mal die Gelenke soweit bewegt werden, dass sie ihren vollen Bewegungsumfang behalten und nicht auf Dauer eine Muskelverkürzung (Kontraktur) entsteht. Regelmäßige Dehnung kann Muskelverkürzungen entgegenwirken und die Muskelsteifigkeit für Stunden senken. Gelegentlich werden Gipse oder Schienen für eine gewisse Zeit angelegt, um den Bewegungsumfang bei spastischen Gliedmaßen wieder zu verbessern. Kälteanwendungen oder Lokalanästhetika können vorübergehend die spastische Tonuserhöhung vermindern.

Die Hinweise zu Medikamenten sind an dieser Stelle nicht übernommen worden. Ähnliche Anmerkungen sind in [Punkt 08e](#) in dieser Ausarbeitung enthalten.

[zurück](#)

04. Wie schwerwiegend werden die Symptome? Was kommt auf mich zu?

Es gibt keine Möglichkeit, das Tempo der Progredienz (=Fortschrittsgeschwindigkeit) oder den Schweregrad der Symptome vorherzusagen. Sobald die Symptome beginnen, geht die Entwicklung im Allgemeinen langsam, das heißt über viele Jahre, kontinuierlich vorstatten. Bei Ausbruchsformen im Kindesalter können die Symptome sehr früh offensichtlich werden, sich zunächst kontinuierlich verstärken, sich nach der Pubertät aber schließlich kaum noch weiter entwickeln. Die HSP führt selten zu einem vollständigen Verlust der Bewegungsfähigkeit der unteren Extremitäten.

Manchmal zeigt die HSP eine "inkomplette Penetranz". Dies bedeutet, dass eine Person die Genmutation hat, aber aus unbekanntem Gründen nie Symptome der HSP entwickelt. Es gibt Aussagen, die die Gruppe dieser Betroffenen mit 25% beziffern. Damit zeigt sich, dass die Erkrankung manchmal auch einen symptomfreien Verlauf nehmen kann; solche Personen können aber immer noch die HSP an ihre Kinder weiter vererben, da sie ja Träger der Mutation sind. (Bitte lesen Sie hier in einer [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt 2.1 ab Seite 2.) (Vergleichen Sie auch den Punkt [03c](#) dieser Liste.)

Im Jahr 2005 wurde eine Befragung bei HSP-Betroffenen durchgeführt, um die unterschiedlichen Symptome, deren Eintrittsalter, deren Zusammenhang zum Eintrittszeitpunkt der HSP sowie deren Abhängigkeit zum Lebensalter oder zum Geschlecht festzustellen. Befragt wurden die Teilnehmer nach 43 typischen HSP-Symptomen. Insgesamt haben 200 Betroffene an der Befragung teilgenommen. Die Ergebnisse zeigen sowohl die Vielfalt der Symptome wie auch die angesprochene Bandbreite betreffend des Eintrittszeitpunktes. Die Ergebnisse sind auf der Seite [Symptome](#) abrufbar und einzusehen. (Bitte beachten, dass über den Link eine Excel-Tabelle geladen wird; auf Ihrem Computer muss ein Tabellenprogramm vorhanden sein; der Download kann etwas Zeit beanspruchen)

[zurück](#)

05. Wie wird die HSP diagnostiziert?

Die Diagnose lässt sich nur durch eine sorgfältige klinische Untersuchung erstellen. Dabei steht zunächst der Ausschluss von anderen Erkrankungen, die eine progrediente (fortschreitende) Spastik und Schwäche in den Beinen verursachen können, im Vordergrund. Dieser Untersuchung muss eine Beobachtungsperiode folgen, um zu sehen, ob sich andere Symptome entwickeln, die eine andere Erkrankung anzeigen. Erkrankungen, die überprüft werden können und die damit ausgeschlossen werden können, sind MS (=Multiplis Sklerose), ALS (=Amyotrophe Lateralsklerose), tropische spastische Paraparese (TSP), Vitaminmangel (B12 oder E), Brustwirbelsäulenschäden

oder Rückenmarktumore. Weil bei dieser Art der Diagnose andere Krankheiten ausgeschlossen werden, wird hier von einer „Ausschlussdiagnose“ gesprochen.

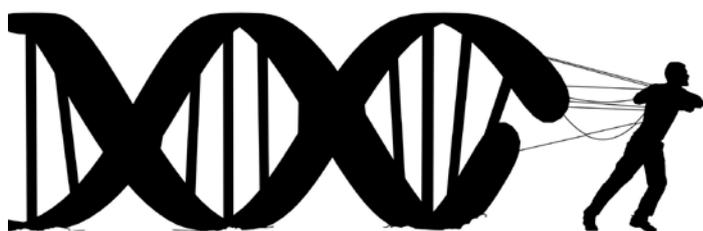
HSP ist erblich, und das Überprüfen der Familiengeschichte ist bei der Diagnose der HSP wichtig. Jedoch haben viele Personen mit all den Kennzeichen und Symptomen der HSP keine Familiengeschichte. Siehe Sie dazu bitte den Punkt [02](#) dieser Liste.

Etwa 70%-80% der HSP-Betroffenen haben den genetischen Fehler in einem dominanten Gen. Etwa 10% bis 20% haben die Mutation in einem rezessiven Gen. Etwa 5% der Betroffenen haben die Störung in einem X-chromosomalen Gen. (Bitte lesen Sie hier in einer [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt „Allgemeine Vererbungslehre“ ab Seite 4.) Die häufigste Form der genetisch nachgewiesenen dominanten HSP ist im Gen SPG4 (=Spastin) zu finden. Man geht hier von einer Häufigkeit von etwa 40% bei dominanter HSP aus. Beim Ausbruch der Krankheit im Kindesalter ist eine Häufung im SPG3A (Atlastin) und im SPG4 (Spastin) zu erkennen.

Kompetente HSP-Forscher gehen davon aus, dass es etwa 200 HSP verursachende Gene geben wird. Anfang 2016 kennt man 87 solcher Gene und deren Zahl wächst kontinuierlich. Informationen zum Finden dieser Gene sind ab dem Punkt [6](#) bis zum Punkt [06.d \(y\)](#) in dieser Ausarbeitung zu finden. Eine ständig aktualisierte Liste aller HSP-Gene ist in Punkt [06.b \(a\)](#) verlinkt.

[zurück](#)

05.a Ein paar Informationen zu unseren Genen und zu Mutationen



Viele Patienten, denen die Diagnose HSP gemacht wird, kommen von ihrem Arzt und wissen nun ganz genau, dass sie eine genetisch bedingte Krankheit haben. „Da kann man noch nichts machen“, waren die einzigen Worte, die sie wirklich verstanden haben. Ansonsten war das, was ihr Arzt zur Genetik erzählte ja ganz spannend, aber leider unverständlich.

Im Aufsatz „[Was machen unsere Gene. Ein paar Gedanken für Nichtmediziner](#)“ wird versucht, mit anderen Mitteln das Thema unserer Krankheit verständlich zu machen. Es wird dabei ganz bewusst auf medizinischen Tiefgang verzichtet. Der Aufsatz ist also nur für Patienten interessant, die kein medizinisches Grundwissen haben. Der Inhalt vereinfacht extrem und hat nur den Anspruch einen Einstieg in das Thema zu schaffen und Neugierde für tieferes Wissen zu wecken.

Ferner geht der Aufsatz nicht darauf ein, wie der Genfehler entsteht; wir haben ihn ja schon. Er befasst sich nur damit, wie dieser Genfehler seine Wirkung entfaltet. Für jeden der Interesse daran hat, zu verstehen, wie der genetische Fehler entsteht und wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass dieser Fehler weiter vererbt wird ist die Seite [Spastische Spinalparalyse – genetische Einteilung](#) von Dr. med. Carsten Schröter interessant. Das dort dargestellte gilt für alle genetischen Krankheiten. Außerdem geht der Aufsatz [„Erklärung der HSP für Nichtmediziner“](#) in Punkt 2 auf die genetische Ursache ein und beschreibt in Punkt 2.4 speziell die Vererbungsrisiken.

Im Zusammenhang mit den Aufgaben der Gene ist in einer Broschüre des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (Name: Medizin von morgen, 10 Jahre NGFN) eine Seite mit der Überschrift [„Unser Genom: Bauplan unseres Lebens“](#) enthalten. Hier wird in wenigen Schaubildern sehr klar und auf leicht verständliche Art und Weise gezeigt, wie unsere Proteine entstehen.

[zurück](#)

05.b Ein paar Grundlagen zur Vererbung

Die HSP ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Das bedeutet, dass durch einen Fehler im Gencode das Produkt dieses Gens, nämlich sein Protein (=ein Eiweiß), fehlerhaft hergestellt wird. Durch diesen Fehler ist die räumliche Struktur des Proteins falsch aufgebaut. Das Protein kann wegen dieses Fehlers seine normalen Aufgaben in der Zelle nicht wahrnehmen. Bei der HSP führt das dazu, dass die Zelle ihre Funktionsfähigkeit verliert. Die Mediziner bezeichnen das als Degeneration. Für Laien bedeutet das, dass diese Zellen absterben, weil das defekte Eiweiß seine Aufgaben nicht mehr erfüllen kann. Dieser Prozess ist ein sehr langwieriger Verlauf. HSP-Erkrankte erkennen das daran, dass sich ihr Bewegungsvermögen sehr langsam und gleichzeitig sehr kontinuierlich verschlechtert. Die zigtausenden Nervenzellen, die für die Durchführung einer Bewegung verantwortlich sind, degenerieren nicht alle gleichzeitig. Das geht kontinuierlich vonstatten. Je mehr Nervenzellen ihre Funktionsfähigkeit über einen Zeitraum von einigen Jahren verlieren, umso stärker ist das Bewegungsvermögen eingeschränkt.

[zurück](#)

05.c Dominante, Rezessive, X-chromosomale, Mitochondriale Gene

Bei der HSP gibt es im Gegensatz zu vielen anderen genetisch bedingten Erkrankungen nicht ein einziges Gen, das im Mutationsfall die Krankheit auslöst. Beispielhaft sei hier für ein einzelnes krankheitsverursachendes Gen die Mukoviszidose genannt, bei der einzig das CFTR-Gen (im Chromosom 7) verantwortlich ist. Bei der HSP kennt man im Jahr 2022 circa 100 unterschiedliche Gene, in denen eine Mutation die Erkrankung auslöst. Man geht davon aus, dass es weit mehr als 200 solcher Gene geben wird, die die HSP auslösen.

Bei der großen Menge unterschiedlicher Gene ist es nicht verwunderlich, dass sie sich in unterschiedlicher Menge in die bekannten Erbgänge aufteilen. Die wichtigsten Erbgänge, bei denen mutierte Gene vorliegen, die die HSP verantworten, sind:

- Autosomal-dominante Vererbung: Das betreffende Gen liegt auf einem **Autosom** und verhält sich dominant. Es ist ausreichend (dominant) um die Krankheit auszulösen.

*(Erklärung Autosom: Alle Chromosomen, die nicht zu den Geschlechtschromosomen (Gonosomen) gehören, werden in der Genetik als **Autosomen** bezeichnet. Menschen haben normalerweise 46 Chromosomen in 23 Paaren. Die Chromosomenpaare 1 bis 22 sind Autosomen, beim 23. Chromosomenpaar handelt es sich um die Geschlechtschromosomen (XY beim Mann und XX bei der Frau))*

- Autosomal-rezessive Vererbung: Das betreffende Gen liegt auf einem Autosom und verhält sich rezessiv (nicht dominant). Bei einer rezessiv vererbten Krankheit müssen beide Eltern ein mutiertes Allel aufweisen und müssen dieses Allel bei der Zeugung ihres Kindes weitergeben. Sie sind somit Merkmalsträger, sind jedoch selbst nicht erkrankt.
- X-chromosomale Vererbung: Das betreffende Gen liegt auf dem X-Chromosom. Diese Erbgänge sind meist rezessiv. Hierbei führt die Mutation auf einem X-Allel zu einer Erkrankung. Betroffen sind wegen der rezessiven Vererbung fast nur Männer. Männer besitzen ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom. Frauen besitzen zwei X-Chromosome; daher können Frauen den Fehler in einem X-Chromosom durch das zweite X-Chromosom ausgleichen. Männer haben aber nur ein X-Chromosom, so dass es keine Ausgleichsmöglichkeit gibt.
- Mitochondriale Vererbung: Die mitochondriale Vererbung ist eine extrachromosomale Vererbung. Die Gene befinden sich nicht auf den Chromosomen im Zellkern, sondern in den Mitochondrien. Das mitochondriale Genom besteht aus 14 Protein-kodierenden Regionen. Im Gegensatz zu der chromosomalen Vererbung werden diese Gene nicht von beiden Elternteilen, sondern nur von der Mutter weitergegeben (maternale Vererbung). Die bekannten mitochondrialen Erkrankungen beinhalten v.a muskuläre, neurologische und ophthalmologische Erkrankungen.

[zurück](#)

05.d Spontanmutationen

Bei der HSP berichtet eine nicht kleine Menge von Patienten darüber, dass sie von einer Spontanmutation betroffen sind. Festgestellt wird das bei dieser Personengruppe dadurch, dass auch beide Elternteile genetisch auf die beim Kind gefundene Mutation untersucht werden. Wenn dabei festgestellt wird, dass beide Elternteile nicht Träger der beim Kind gefundenen Mutation sind, und wenn diese Untersuchung die Elternschaft beider Partner bestätigt, dann liegt eine Spontanmutation vor. HSP-Betroffene fragen sich nun, wie denn eine solche Mutation passieren kann und sie fragen sich, ob sie diese neue Mutation selbst an ihre Kinder weitervererben können.

Die Frage zur Entstehung einer Spontanmutation entsteht, weil aus der Schulzeit noch bekannt ist, dass wir uns alle aus der ständigen Teilung unserer Körperzellen entwickelt haben. Entstanden sind wir aus der durch die Samenzelle befruchteten Eizelle. Diese erste Zelle hat sich im Laufe unserer Entwicklung ständig geteilt, hat sich spezialisiert und hat sich erneuert, so dass wir heute aus mehr als 100 Billionen Zellen bestehen. Sollte sich also die entsprechende Spontanmutation bei einer dieser vielen Zellteilungen entwickelt haben? Eher nein! Zu bedenken ist, dass die die HSP verursachenden Gene in den längsten Nervenzellen des menschlichen Körpers ihre Wirksamkeit entwickeln. Das sind die Nerven in der langen [Pyramidenbahn](#), im so genannten „tractus corticospinalis“. Und diese vielen tausend Nervenzellen teilen sich nach ihrer Entstehung nicht mehr. Wir haben die Nerven dieses Stranges seit sie entwickelt wurden nicht mehr durch Zellteilung erneuert. Alle anderen Zellen, auch die Blutzellen in denen die HSP nachgewiesen wurde (Nachweis erfolgt in den weißen Blutkörperchen, da nur sie das Erbgut in sich tragen), erneuern sich ständig indem sie sich teilen. Wenn also sowohl die nur einmal entwickelten Nervenzellen, die seit unserer Entwicklung die HSP-Mutation in sich tragen, wie auch die sich ständig erneuernden Blutzellen Träger des mutierten Gens sind, dann muss die Mutation innerhalb des HSP-Gens zu einem sehr frühen Zeitpunkt einmalig passiert sein.

Spontanmutationen entstehen bei einer ganz speziellen Zellteilung in der Eizelle und in der Spermienzelle. Bei dieser Zellteilung, die [Meiose](#) genannt wird, werden auch die in jeder Körperzelle doppelt vorhandene Gene (nämlich ein Gensatz von jedem eigenen Elternteil) zu einen einfachen Gensatz neu kombiniert. Zu beachten ist, dass ein einfacher, kompletter Gensatz aus circa drei Milliarden Basenpaaren besteht, die neu zusammengesetzt werden. Große Menge an „Puzzleteilen“ eröffnet das Risiko für Fehler.

Diese neu entstandenen Zellen mit jeweils einem einfachen Gensatz entwickeln nun bei der Befruchtung die „Startzelle“ eines neuen Lebewesens, die zwei Gensätze -eines von jedem Elternteil- hat. In der Meiose können beim Umbau der doppelten Geninformation zur einfachen Geninformation -wie zuvor angesprochen- Fehler entstehen. Das sind dann neue Mutationen, die als Spontanmutationen bezeichnet werden. Sie sind bereits im Körper eines Elternteils entstanden und haben sich nicht erst beim Kind entwickelt.

Damit ist diese Mutation ab dem Zeitpunkt der Befruchtung und anschließend bei jeder Zellteilung in jeder Körperzelle vorhanden. Das erklärt auch, warum der Nachweis der Genmutation in allen Körperzellen möglich ist.

Damit ist zudem klar, dass auch Spontanmutationen wie jede andere Mutation zu betrachten sind. Sie sind in jeder Körperzelle vorhanden. Sie werden daher auch mit den gleichen Risiken vererbt wie eine „normale“ Mutation.

[zurück](#)

05.e Wie hoch ist das Vererbungsrisiko bei HSP?

In der unter Punkt angesprochenen [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) waren bereits die Vererbungswege angesprochen worden. Es wird gerne dargestellt, dass beim dominanten Erbgang das Risiko die Krankheit auf die Kinder zu vererben, bei 50% für jedes Kind liegt. Diese Aussage ist auch absolut richtig. Daneben wird angesprochen, dass das Risiko beim rezessiven Erbgang bei 25% liegt. Diese Aussage wird häufig falsch verstanden. Sie gilt nur dann, wenn beide Partner Träger der rezessiven HSP-Form sind, aber gleichzeitig beide nicht selbst betroffen sind.

	VATER	
	M	G
MUTTER	G	MG
	M	GM

Um diese Frage eindeutig klären zu können, sind hier zwei Dateien aufrufbar, die Risikobewertung vornehmen. Die eine behandelt den [dominanten Erbgang](#), die zweite behandelt den [rezessiven Erbgang](#). Mit diesen Dateien können die Risiken "spielerisch" bestimmen. Das Bild auf der linken Seite ist Bestandteil der Datei. In die blauen Felder ist die Eingabe für die Eltern zu machen. Mutter steht links und Vater steht oben. Da jeder von uns alle Gene zweifach hat, müssen in den vier blauen Feldern die Angaben für die Eltern gemacht werden. Der Buchstabe "G" steht dabei für "gesund" und der Buchstabe "M" steht für "mutiert". Würde z.B. bei einer rezessiven HSP-Form der Vater von HSP betroffen sein, dann müsste bei ihm die Angabe "MM" erfolgen. Wäre bei einer dominanten HSP-Form der Vater betroffen, so würde dort sicherlich "MG" stehen. (Bei rezessivem Erbgang tritt die Krankheit ja nur dann auf, wenn beide Gene betroffen sind, während beim dominanten Erbgang ein mutiertes Gen bereits die Krankheit auslösen kann). Mit diesen Angaben errechnet die Datei das Risikopotential für jedes Kind.

Der Buchstabe "G" steht dabei für "gesund" und der Buchstabe "M" steht für "mutiert". Würde z.B. bei einer rezessiven HSP-Form der Vater von HSP betroffen sein, dann müsste bei ihm die Angabe "MM" erfolgen. Wäre bei einer dominanten HSP-Form der Vater betroffen, so würde dort sicherlich "MG" stehen. (Bei rezessivem Erbgang tritt die Krankheit ja nur dann auf, wenn beide Gene betroffen sind, während beim dominanten Erbgang ein mutiertes Gen bereits die Krankheit auslösen kann). Mit diesen Angaben errechnet die Datei das Risikopotential für jedes Kind.

Damit die Datei funktioniert, ist es erforderlich, dass ein Tabellenkalkulationsprogramm wie z.B. Excel auf dem Rechner installiert ist.

[zurück](#)

05.f Was ist eine Erbkrankheit?

Als Erbkrankheit werden Erkrankungen und Besonderheiten bezeichnet, die entweder durch ein Gen (monogen) oder mehrere untypisch veränderte Gene (polygen) ausgelöst werden und zu bestimmten Erkrankungsdispositionen führen. In diesem Zusammenhang spricht man auch von monogenetischer bzw. polygenetischer Erkrankung.

Im engeren Sinne zählt man jedoch nur jene Erkrankungen und Besonderheiten zu den Erbkrankheiten, die durch von Anfang an untypisch veränderte Gene ausgelöst und durch Vererbung von den Vorfahren auf ihre Nachkommen übertragen werden. Weitere Informationen dazu in der [Wikipedia-Seite zu Erbkrankheiten](#).

[zurück](#)

06. Welche genetische Überprüfung ist verfügbar?

Man kennt Anfang des Jahres 2016 bereits 87 unterschiedliche Gene, in denen eine Mutation die HSP auslösen kann. Ein Teil dieser Gene kann bisher auf Mutationen untersucht werden. In 2016 sind das 67 Gene (Siehe [Beitrag im Forum](#) "Ge(h)n mit HSP"). Voraussetzung ist, dass das Genprodukt (=Protein) bekannt ist. (Vergleiche das [Schaubild](#), das unter Punkt [06b](#) genauer erklärt wird). Noch bis vor kurzer Zeit war es sehr aufwendig und damit auch sehr teuer, eine Genanalyse durchzuführen. Das hat sich in den letzten Jahren entscheidend verbessert. Dennoch ist es bis heute nicht möglich, dass jeder HSP-Erkrankte auch „seine“ Genanalyse erhält. Neben den immer noch hohen Kosten liegt das vor allem daran, dass man bis heute noch nicht alle Genorte so genau kennt, dass eine Diagnose zu einem Ergebnis führt und daran, dass bei der HSP noch längst nicht alle Gene erkannt sind, die die Erkrankung auslösen können. Das lässt sich nur verbessern, wenn unseren Forschern genügend Kapital zur Verfügung steht, um solche Gene zu finden. Wie zuvor gesagt, kennt man heute mehr als 85 HSP-Gene. Noch vor acht Jahren waren das nicht einmal dreißig. Allein diese hohe Zahl von krankheitsauslösenden Genen macht klar, dass es sich bei der HSP um eine Krankheitsgruppe mit sehr ähnlichen Symptomen handelt.

Genetische Analysen werden bislang häufig zunächst beim SPG4 (Spastin) durchgeführt. Der Grund dafür ist der, dass dieses Gen bei der Mehrheit der dominanten HSP-Fälle mutiert ist. Die Wartezeit auf Ergebnisse kann jedoch einige Monate dauern. Derzeit werden durch die neuen Diagnosetechniken (Hochdurchsatzsequenzierung) Verfahren entwickelt, mit denen gleichzeitig zahlreiche Gene auf HSP-Mutationen untersucht werden sollen. Diese Entwicklung ist seit Anfang 2013 abgeschlossen und wird nun an der Uniklinik zu Tübingen den HSP-Patienten angeboten. Dadurch wird sich ein sehr hoher Prozentsatz der genetischen Fehler eindeutig nachweisen lassen. (Siehe dazu ein [Schreiben der Uniklinik](#) von Frau Dr. Schüle und Herrn Prof. Dr. Bauer).

Grundsätzlich sollte vor einer solchen Untersuchung ein intensives Gespräch mit dem behandelnden Arzt geführt werden, in dem auch über die psychologischen Folgen einer solchen Untersuchung gesprochen wird. In jedem Fall wird empfohlen hier das Gespräch mit einem Arzt zu führen, der sich auf die HSP spezialisiert hat. Eine Liste dieser Ärzte ist unter [Liste der HSP-Ambulanzen](#) erfasst.

[zurück](#)

06.a Ist eine genetische Überprüfung überhaupt sinnvoll?

Es gibt einige HSP'ler, die diese Frage ganz klar mit „Nein“ beantworten. Sie erklären das damit, dass auch bei einem positiven Ergebnis einer Gendiagnostik ihnen nicht geholfen werden könne, weil ja die Erkrankung –ob mit Gendiagnose oder ohne Gendiagnose– nicht heilbar sei. Sie würden eine solche Überprüfung nur dann machen lassen, wenn bei einem positiven Ergebnis auch eine Heilungschance bestehe.

Zugegeben, im ersten Moment klingt das richtig und nachvollziehbar. Nur, wie soll es denn jemals eine Heilung geben, wenn es keine Basis dafür gibt? Und diese Basis ist nun einmal die Gendiagnostik. Nur mit den Ergebnissen aus solchen Diagnoseverfahren können unsere Forscher überhaupt Lösungen für uns erarbeiten. Daher sind diese Untersuchungen nicht nur sinnvoll, sie sind sogar das Fundament, auf dem unsere Gesundheit aufgebaut werden kann.

Zudem ist zu beachten, dass es, wie in den Punkten [6](#) und [13](#) beschrieben, zahlreiche Gene gibt, die im Mutationsfall die HSP auslösen. Jedes gefundene Gen gibt unseren Forschern also ein besseres Verständnis zu unserer Krankheit. Dieses bessere Verständnis gilt selbst für die bekannten HSP-Gene. Es ist hinreichend dargelegt, dass selbst innerhalb von Familien, also bei Personen mit exakt der gleichen genetischen Mutation, die sich einstellenden Symptome sehr unterschiedlich sein können (vergl. Punkte [12.d](#) und [03.a](#) und [03c](#) dieser Liste).

Jedes positive Diagnoseergebnis bringt unseren Forschern, im Zusammenhang mit den sich zeigenden Symptomen, neue Erkenntnisse. Je mehr Erkenntnisse vorliegen, umso größer ist die Grundlage, mit der unsere Forscher für uns arbeiten können. Wir legen diese Grundlagen also wirklich selbst! Deshalb sollte sich jeder HSP'ler bei der Ablehnung einer Gendiagnose klar machen, dass er für sich selbst damit die Chance auf eine medizinische Lösung verkleinert.

Bedacht werden muss zudem, dass eine ergebnislose Diagnose, die schon vor einigen Jahren gemacht wurde, heute ein anderes Ergebnis zeigen kann. Die Menge der Gene, die im Mutationsfall die HSP auslösen können, ist in den letzten Jahren ständig gewachsen. Eine Wiederholung der Überprüfung könnte demzufolge heute ein anderes Ergebnis bringen. Es ist in jedem Fall sinnvoll, zu einer möglichen Gendiagnostik das Gespräch mit einem unserer HSP-Forscher zu suchen. Sie sind in der Seite [Liste der HSP-Ambulanzen](#) erfasst.

Jede Gendiagnose ist also langfristig als Hilfe für alle HSP'ler anzusehen. Jede Gendiagnose kann Grundlagen liefern; und vieles in der HSP-Forschung ist heute noch Grundlagenforschung. Aber ohne sie werden wir niemals ein gutes Ergebnis erreichen. Es reicht also nicht aus, sich darauf zu verlassen, dass andere ihren Genfehler nachweisen lassen. Auch hier muss jeder selbst aktiv werden. Bitte machen Sie mit!

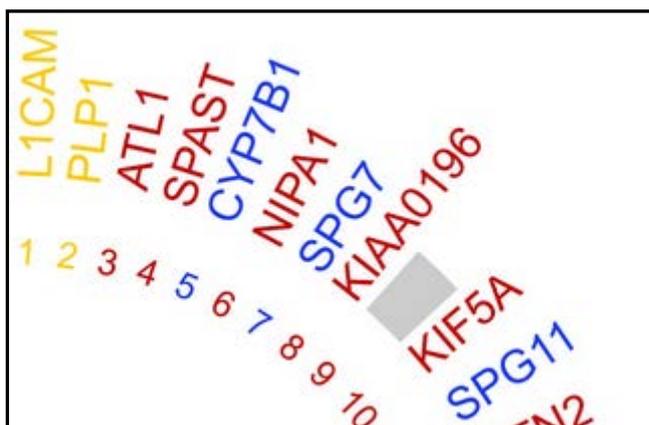
[zurück](#)

06.b Welche HSP-Gene sind bekannt und nachweisbar?

Es ist zunächst für viele HSP-Betroffene überraschend, dass es bei der HSP nicht „das eine Gen“ gibt, das die Erkrankung auslöst. Bei der HSP kennt man im Jahr 2016 bereits etwa 87 Gene, in denen eine Mutation für die Krankheit verantwortlich ist. Damit unterscheidet sich die HSP sehr klar von anderen genetisch bedingten Erkrankungen. Beispielhaft sei hier die Mukoviszidose benannt, bei der es nur ein Gen gibt, das für die Krankheit verantwortlich ist. Es ist daher sicher nachvollziehbar und auch richtig, wenn bei der HSP von einer Krankheitsgruppe gesprochen wird.

Die zuvor angesprochene Menge an HSP-Genen wächst ständig. Unsere Forscher suchen und finden immer weitere Gene, die die HSP-Symptome auslösen. Es mag überraschend klingen, dass genau dieser Weg sinnvoll und sogar notwendig ist. Je mehr Information unsere Forscher zu den HSP-Genen und zu ihren Arbeitsweisen erhalten, umso eher wird es möglich sein, eine Therapie zu entwickeln.

Einen schönen Überblick über die die derzeit bekannten und die derzeit diagnostizierbaren Gene gibt ein Schaubild, das von Frau Dr. Schüle entwickelt wurde. Unten ein Ausschnitt aus diesem Schaubild und einige Erklärungen zum Verständnis. Das gesamte [Schaubild](#) aus dem Jahr 2013 ist hier abrufbar.



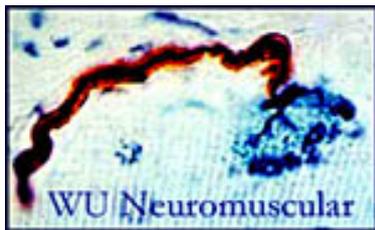
Der innere Kreis zeigt die benennbaren Gene. Das ist die Nummerierung der SPGs von 1 bis 57 (56 und 57 sind noch Fragezeichen). Sobald die genaue Lage eines Gens bekannt ist, bekommt es einen „Namen“. Dann ist das Gen auch diagnostizierbar. Beim SPG4 ist das z.B. SPAST. Ist die Lage des Gens noch nicht bekannt, dann ist statt des Namens eine graue Markierung erkennbar. Die Namen sind in

unterschiedlichen Farben geschrieben. Dabei bedeutet die Farbe rot, dass es sich bei diesem Gen um ein dominantes Gen handelt. Blau symbolisiert ein rezessives Gen und gelb stellt die X-chromosomalen Gene dar. Am Rande sei bemerkt, dass die Menge der rezessiven Gene größer ist als die Menge der dominanten Gene. Die SPGs "ohne Namen" lassen sich heute noch nicht diagnostizieren.

Es ist davon auszugehen, dass die Menge der diagnostizierbaren Gene weiter wachsen wird. Der im Punkt [06](#) angesprochene Hochdurchsatzsequenzierer wird daher ständig erweitert werden.

[zurück](#)

06.b (α) Stets aktualisierte Liste der bekannten HSP-Gene



Es ist über die Internetseite [NEUROMUSCULAR DISEASE CENTER](#) der Washington University, St. Louis, MO USA möglich die aktuelle Liste aller momentan bekannter HSP-Gene einzusehen ([Hier die Seite in automatischer Google-Übersetzung](#)). Die Seite bietet gleich mehrere Vorteile. Zum einen wird die Liste ständig aktualisiert. Sie

stellt alle bekannten HSP-Gene im Detail dar und geht dabei sowohl auf die Genetik wie auch auf die Krankheitsmechanismen und auf die jeweiligen Proteine ein, die durch die genetische Information gebildet werden. In Schlagworten wird zudem Grundsätzliches zur HSP beschrieben.

Außerdem beschreibt diese Seite auch Krankheitsbilder, die ähnliche Symptome wie die HSP zeigen. Hilfreich kann es sein, sich diese Seite in einer automatischen Übersetzung anzeigen zu lassen.

In einem [Beitrag im Forum](#) "Ge(h)n mit HSP" sind die Anfang 2016 bekannten Gene aufgelistet und mit einigen erklärenden Hinweisen ergänzt worden.

[zurück](#)

06.c Mein HSP-Gen wird bisher nicht gefunden

Bei sehr vielen HSP-Betroffenen wird auch mit der derzeitigen Technik das krankheitsauslösende Gen nicht gefunden. Man geht davon aus, dass diese Gruppe immer noch eine Größe von etwa 50% hat. Die zugehörige Erklärung ist zwar nachvollziehbar, aber sie ist gleichzeitig unbefriedigend. Sie lautet nämlich, dass man zwar heute bereits etwa 100 Gene kennt, die jedes für sich im Mutationsfall die Krankheit auslösen können, dass man aber davon ausgeht, dass es zumindest 200 solcher Gene geben wird. Und nun ist es einfach so, dass die Gendiagnostik eine Vergleichsdiagnostik ist. Das bedeutet, dass bei jeder Gendiagnose die eigene Genstruktur mit allen bekannten HSP-Genen verglichen werden muss. Sollte sich dabei aber zeigen, dass keines der bekannten HSP-Gene mit seinen Mutationen eine solche

Abweichung auch in den eigenen Genen aufweist, dann liegt vermutlich die Mutation in einem Gen, das bisher noch nicht der HSP zugeordnet ist.

Na gut, mag man nun denken, dann sollen die Mediziner doch einfach weitersuchen. Das geht aber leider nicht so ohne Weiteres. Denn die etwa 20.000 Gene, die wir in uns tragen, sind nicht bei jedem Menschen gleich. Das ist auch einleuchtend, denn wenn sie alle gleich wären, dann würden wir alle gleich aussehen, dann hätten wir alle den gleichen Klang in unserer Stimme und dann würden wir auch alle gleich fühlen und gleich denken. Das ist aber zum Glück nicht so. Eine Ursache dafür ist, dass jeder von uns in seinen Genen Varianten besitzt, und auch das sind Mutationen. Ein großer Teil der Mutationen ist also nicht krankheitsauslösend.

Und genau dort liegt das Problem für das Finden neuer Gene. Um in solchen Fällen eine genetische Diagnose zu erhalten, die das mutierte HSP-Gen ausweist, muss zunächst das neue Gen gefunden werden. Das lässt sich nur dann lösen, wenn sich zahlreiche Familienmitglieder bereithalten, ihr Blut genetisch untersuchen zu lassen. Und das müssen dann Personen sein, die an HSP erkrankt sind und solche, die keine HSP haben. Der Grund dafür ist sehr einfach zu verstehen. Die Genetiker werden bei jeder dieser Personen zahlreiche Mutationen finden. Das können dann solche Erbgutveränderungen sein, die alle noch unbekannt sind, die aber zum Beispiel bei zahlreichen Verwandten nur dafür zuständig sind, dass an einer bestimmten Körperstelle ein Muttermal entsteht. Oder sie sind dafür zuständig, dass eine besonders lange Nase entsteht. Treten solche Mutationen bei HSP-Betroffenen und bei gesunden Familienmitgliedern auf, so sind sie nicht für die HSP verantwortlich. Finden die Genetiker aber eine Mutation, die nur bei den HSP-Betroffenen auftritt, so ist das wahrscheinlich eine Mutation in einem neuen HSP-Gen. Und damit ist dann das HSP-verantwortliche Gen gefunden. Damit haben dann die Mediziner eine weitere Möglichkeit, an diesem HSP-Gen zu arbeiten, zu forschen und damit vielleicht eine Lösung für die HSP zu finden.

Jetzt mag mancher Leser denken, dass ihm das doch gar nichts bringt. Denn HSP ist ja nicht heilbar. Das ist aber so nur momentan richtig. Denn die Medizin schreitet in großem Tempo voran. In letzter Zeit wird besonders häufig über eine neue Gentherapieform, das "CRISPR-Cas9", gesprochen. Die Entwicklung läuft da auf Hochtouren. Mit ihr wird es eines Tages vermutlich möglich werden, Mutationen aus Genen auszuschneiden und durch den gesunden Teil zu ersetzen. Das kann aber natürlich nur dann funktionieren, wenn das HSP-Gen mit seiner genauen Mutation bei dem HSP-Patienten auch bekannt ist. Denn nur dann kann diese neue Technik die Mutation an diesem Gen austauschen. Das ["CRISPR-Cas9" ist im Forum "Ge\(h\)n mit HSP"](#) recht ausführlich beschrieben und kann per Klick aufgerufen werden.

Es sei daher die Bitte an jeden HSP'ler, bei dem die Mutation noch nicht gefunden wurde, ausgesprochen, im Kreis der Familie sowohl gesunde Mitglieder wie auch weitere HSP'ler zu bitten und zu motivieren, bei diesen Untersuchungen mitzumachen. Es sind dazu nur ein paar Tropfen Blut erforderlich. Und ein neu gefundenes HSP-Gen kann zahlreichen weiteren Personen die Grundlage für eine Gendiagnostik bieten. Hier

sind also ganz besonders solche HSP-Erkrankten gefragt, die eine große Familie mit möglichst einigen Betroffenen haben.

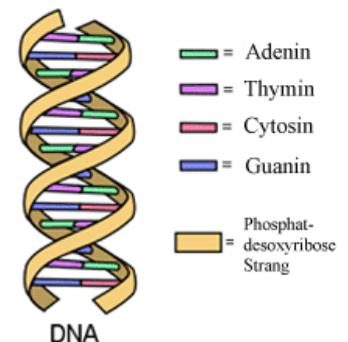
Zur Gesamtinformation ist es aber auch erforderlich, zu wissen, dass diese umfangreiche Gendiagnose einen recht hohen Zeitaufwand erfordert. Schließlich muss die gesamte Geninformation bei allen Familienangehörigen analysiert und auf gleiche Abweichungen verglichen werden. Und erst dann, wenn die weiteren Mutationsmöglichkeiten gefunden wurden und damit bekannt sind, erst dann können neue Therapieformen überhaupt zum Einsatz kommen.

[zurück](#)

06.d Zum besseren Verständnis der Gendiagnoseverfahren

Wenn heute von der Gendiagnostik gesprochen wird, dann werden die HSP-Patienten recht häufig mit sehr eigenartig klingenden Begriffen konfrontiert. Da wird dann von Genotyp und Phänotyp gesprochen, da fallen Begriffe wie Genanalyse, Exomanalyse oder Genomanalyse, um nur einige zu nennen. Im Folgenden soll versucht werden, auf sehr vereinfachende Art und Weise ein paar Grundbegriffe zu verdeutlichen, um so zumindest ein Grundverständnis für das große und stets wachsende Gebiet der Gendiagnostik zu erhalten.

Zunächst ist es notwendig, sich kurz noch einmal den Aufbau eines Gens zu verdeutlichen. Unsere Gene sind in der so genannten Doppelhelix abgelegt, die aufgebaut ist wie eine in sich verdrehte Leiter. Die Sprossen der Leiter sind dabei die Träger der genetischen Information. Das sind chemische Basen, die überall auf der Welt mit den Buchstaben A (=Adenin), T (=Thymin), C (=Cytosin) und G (=Guanin) abgekürzt werden. Genauer zur Arbeit und zur Funktion dieser chemischen Basen ist im Punkt [05a](#) dieser Liste beschrieben.



Die chemischen Basen bilden in der Sprache der Gene Worte. Diese Worte z.B. ACG dienen dazu, Aminosäuren zu beschreiben, mit denen das Produkt des Gens, nämlich

Gencode des SPG4 → Spast-Gen „Messenger RNA“ = „Boten-RNA“

```

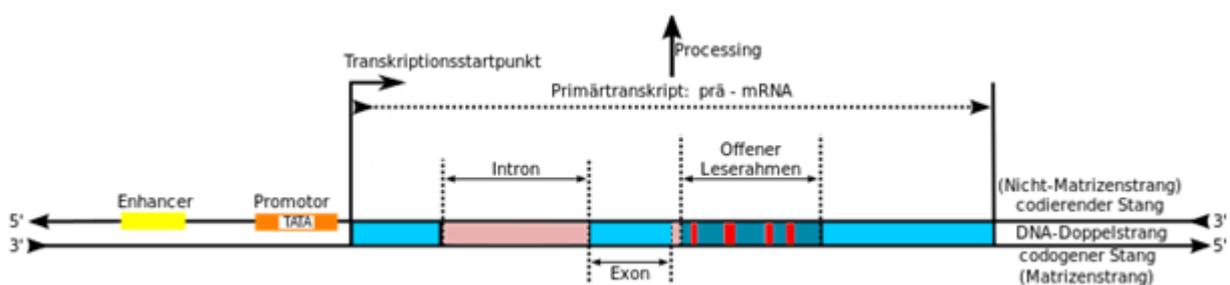
ATGAATTCTCCGGGTGGACGAGGGAAGAAGAAAGGCTCCGGCGGCGCCAGCAACCCGGTGCCTCC
CAGGCCTCCGCCCCCTTGCCTGGCCCCGCCCTCCGCCGCGGGGCGGCCCTCCGCCCGAGTCGCGCATAAGCGGAACCTGTACTATTCT
CCTACCCGCTGTTTGTAGGCTTCGCGCTGCTCGTTCGCTTCCACTGCGGCTCCTCTCGTGTGGCTCTGCCAGCGCTTCTCCCGGCC
CTCATGGCAGCCAAGAGGAGCTCCGGGGCCGCCAGCACCTGCCTCGGCTCGGCCCGGCCGCTGCCGGGCGGCGAGGCCGAGCGCTCCG
AGTCTTCCACAAACAGGCCTTCGAGTACATCTCCATTGCCCTGCGCATCGATGAGGATGAGAAAGCAGGACAGAGGAGCAAGCTGTGGAATGGT
ATAAGAAAGGTATTGAAGAACTGGAAAAAGGAATAGCTGTTATAGTTACAGGACAAGTGAACAGTGTGAAAGAGCTAGACGCCTTCAAGCTAAA
ATGATGACTAATTTGGTTATGGCCAAGGACCGCTTACAACCTTAGAGAAGATGCAACCAGTTCGATTTTCCAAAGTCACAAACGGACGCTCTA
TAATGACAGTACTAAGTGGCATGCCGCAATGGACATCTCCAGTCAGAAAAGTGGAGCTGTTCCAAAAGAAAAGACCCCTTAACACACTAGTA
ATCACTGCCTCGTTCAAAAACAGTTATGAAAACCTGGATCTGCAGGCCCTTTCAGGCCACCATAGAGCAGCTAGTTACAGTGGTTTATCCATGGTT
TCTGGAGTGAAACAGGGATCTGGTCTGCTCTACCCTCATAAGGGTACTCCGAAAACAAATAGGACAAATAAACCTTCTACCCCTACAACCTGC
TACTCGTAAGAAAAAGACTTTGAAGAAATTTAGGAATGTGGACAGCAACCTTGCTAACCTTATAATGAATGAAATTTGGGACATGGAACAGCTG
TTAAATTTGATGATATAGCTGGTCAAGACTTTGGCAAAACAAGCAATGCAAGAAATGTTATTCTTCTCTGAGGCCCTGAGTTGTTCCACAGGG
CTTAGAGCTCCTGCCAGAGGGCTGTTACTCTTTGGTCCACTGGGAATGGGAAGACAATGCTGGCTAAAGCAGTAGCTGCAAGAATCGAATGC AAC
CTTCTTTAATATAAGTGCTGCAAGTTTAACTTCAAAATACCTGGGAGAAGGAGAGAAAATGGTGAGGGCTCTTTTGTGCTGTGGCTCGAGAATTC
AACCTTCTATAATTTTATAGATGAAGTTGATAGCCTTTTGTGTGAAAGAAGAGAAGGGGAGCAGATGCTAGTAGACGCCTAAAAACTGAATTT
CTAATGAATTTGATGGTGTACAGTCTGCTGGAGATGACAGAGTACTTGAATGGGTGCAACTAATAGGCCACAAGAGCTTGTATGAGGCTGTTCT
CAGCGTTTCATCAAACGGGTATATGTGCTTTACCAAATGAGGAGACAAGACTACTTTTGCTTAAAAATCTGTTATGTAACAAGGAAGTCCAT
TGACCCAAAAAGAACTAGCACAACCTTGCTAGAAATGACTGATGGATACTCAGGAAGTGACCTAACAGCTTTGGCAAAAGATGCAGCACTGGGTCT
ATCCGAGAACTAAAACAGAACAGGTGAAGAAATATGTCTGCCAGTGAGATGAGAAATATTGATTATCTGACTTCACTGAATCCTTGAAAAAAT
AAAACGCAGCGCTCAGCCCTCAAACCTTTAGAAGCGTACATACGTTGGAACAAGGACTTTGGAGATACCCTGTTTAA
  
```

ein ganz bestimmtes Protein (=Eiweiß) hergestellt wird. Ist nun zum Beispiel einer der Buchstaben in dem so beschriebenen Bauplan für das Protein falsch oder wurde er vergessen, so spricht man von einer Mutation. Es ist also die Aufgabe der Gendiagnostik, diesen Schreibfehler in einem der circa 20.000 Gene zu finden. Unten eingestellt ist zum Verständnis einmal der Gencode des Spast-Gens, also der Code des SPG4.

Dargestellt ist der Gencode in der Form, in der er zum Bau des Proteins Spastin gebraucht wird. Zuvor waren aber bereits einige Schritte erforderlich, in denen solche Teile, die nicht für die Struktur des Proteins erforderlich sind, herausgeschnitten wurden. Zum weiteren Verständnis ist es notwendig, das zu wissen.

Die Teile der Gens, die die Info für das zu bildende Protein beinhalten, werden Exons genannt. Im Bild oben sind die 17 Exons, aus den das SPG4 besteht, durch die roten Striche markiert. Zuvor waren noch viele weitere Informationen enthalten. Diese herausgeschnitten Teile, so glaubte man bis vor wenigen Jahren, sollten keine Funktion haben. Sie bekamen daher kurzerhand den Namen "Müll-DNA" oder im englischen Sprachraum "Junk-DNA". Heute weiß man, dass das absolut falsch war. Heute weiß man, dass die Menge der Information, in die oben rot getrennten Exons liegt, nicht einmal 2% der Geninformation ausmacht. 98% sollten unnötig, sollten Müll sein?? Heute weiß man, dass das nicht stimmt. Auch diese 98% sind notwendig. Und auch diese 98% können Mutationen tragen. Genaueres dazu ist in Punkt [06.d \(β\) Was ist eine Exomomanalyse](#) zu finden.

Hier eingestellt ist ein Bild, das den Aufbau eines Gens etwas verdeutlicht.



Nur die hellblauen Teile sind die Exons. Alle anderen Teile werden vor der Herstellung des Proteins herausgeschnitten. Nur die 17 Exons waren im Bild zum SPG4 in diesem Absatz dargestellt. Sehr viel detailliertere Informationen zum Aufbau der Gene sind im [Artikel "Gen" in Wikipedia](#) zu finden.

[zurück](#)

06.d (α) Was ist eine Genanalyse

Zur Diagnose einer Genmutation muss das beim Patienten untersuchte Gen mit den Informationen des gesunden Vergleichsgens verglichen werden. Ziel ist es dabei, festzustellen, ob es Abweichungen gibt und ob diese für die HSP verantwortlich sind. Bei der Genanalyse wurden einzelne Gene untersucht. Diese zu untersuchenden Gene legte der Arzt im Rahmen seiner Gespräche mit dem Patienten und seiner Untersuchungen am Patienten fest. Der Arzt versuchte es herauszubekommen, ob die HSP-Symptomatik bereits häufiger in der Familie vorkam. Das sollte helfen, festzustellen, ob es sich um eine rezessive oder um eine dominante Form der HSP handelt. (Die Begriffe dominant und rezessiv sind im Aufsatz ["Erklärung der HSP für Nichtmediziner"](#) im Punkt 2.4 Vererbungswege erläutert). Damit ließ sich die Menge der zu untersuchenden Gene stark reduzieren. Zudem versuchte der Arzt mit vielen Untersuchungen typische Zeichen für bestimmte SPGs zu finden, um so die Auswahl der zu untersuchenden Gene weiter einzuschränken. Anders ausgedrückt: Der Arzt will durch die Untersuchung des Patienten den [Phänotyp](#) der Erkrankung feststellen und er hat das Ziel, damit auf den [Genotyp](#) zu schließen. Das war notwendig, weil es zu dieser Zeit noch undenkbar erschien, alle bekannten HSP-Gene untersuchen zu lassen.

Der Grund dafür war der, dass die ursprünglich genutzten Verfahren sehr langsam und sehr aufwändig waren. Deshalb wurden von den Krankenkassen diese Diagnosen oft nur auf Antrag genehmigt und die Zusage der Kostenübernahme wurde im Normalfall für bis zu drei Genen und bis zu einer bestimmten Kostengrenze gegeben. Schließlich entstanden durch diese Art der Diagnosen sehr hohe Kosten. Zum Einsatz gelangte häufig die so genannte ["Sanger Methode"](#).

Natürlich war es ein Nachteil für den Patienten, dass mit nur drei diagnostizierten Genen häufig der genetische Nachweis der Mutation nicht erbracht werden konnte. 70% bis 80% aller HSP-Patienten erreichten in dieser Zeit, die bis etwa 2010 dauerte, kein Ergebnis.

[zurück](#)

06.d (β) Was ist eine Exomanalyse

Mit dem Fortschreiten der technischen Entwicklung in der Gendiagnostik änderte sich zum Glück sehr viel. Unter dem Schlagwort "Hochdurchsatzsequenzierer" oder auch ["Next Generation Sequencing"](#) ist ein neues Verfahren erfasst, in dem nicht nur ein Gen untersucht wird, sondern in dem gleich die Exons aller Gene untersucht werden. Was ein Exon ist, war im [Punkt 06d](#) beschrieben worden. Die Menge der Exons aller Gene bezeichnet man als das Exom. Schon der Begriff verdeutlicht es, dass hier nicht mehr nur ein Gen untersucht wird. Mit dieser neuen Technik werden tatsächlich die Exons aller Gene eines HSP-Patienten mit den Exons der Gene verglichen, die als HSP-Gene bekannt sind. Hervorzuheben ist an dieser Stelle, dass dieses Verfahren in

der HSP-Diagnostik nur möglich wurde, weil die Entwicklungsarbeiten für die HSP durch Spenden von HSP-Patienten bezahlt wurden. Am Rande sei bemerkt, dass das ein bemerkenswertes Ergebnis zum aktiven Engagement von HSP-Patienten ist. Eine Beschreibung dieses Verfahrens ist in den Internetseiten des "Fördervereins für HSP-Forschung" im Artikel ["Der HSP-Panel"](#) abrufbar. Das detaillierte Vorgehen, um als HSP-Patient dieses Verfahren nutzen zu können, ist im Bericht ["HSP-Gendiagnose -- Nutzung des Hochdurchsatzsequenzierers"](#) nachzulesen.

Nun könnte man ja glauben, dass mit der Exomanalyse alle Diagnoseprobleme gelöst sind, und dass nun jeder ganz schnell seine Gendiagnose bekommt. Das ist aber nicht so, wie das sehr viele HSP-Betroffene bereits wissen. Zwar wurden durch die neue Technik die erfolgreichen Diagnosen von weniger als 30% auf nunmehr mehr als 50% gesteigert, aber die andere Hälfte hat bisher immer noch keine genetische Diagnose. Ein wesentlicher Grund dafür ist der, dass es immer noch viele unbekannte HSP-Gene gibt. Und auch das neue Verfahren kann nur vergleichen. Es vergleicht tatsächlich das gesamte Exom eines HSP-Betroffenen mit den Exons aller bekannter HSP-Gene. Aber es kann nicht selbst neue HSP-Gene finden. Diese neuen HSP-Gene sind zur Diagnose aber erforderlich. Die notwendigen Verfahren dazu und das notwendige Engagement von HSP-Familien ist im [Punkt 06.c "Mein HSP-Gen wird bisher nicht gefunden"](#) beschrieben. Auch an dieser Stelle sei daher darum gebeten, dass sich entsprechende HSP-Familien melden mögen.

[zurück](#)

06.d (γ) Was ist eine Genomanalyse

In [Punkt 6.d](#) war es angesprochen worden, dass die Exons nur einen Teil der gesamten Geninformation bilden. Die gesamte Informationsmenge der Gene, also die DNA, wird als [Genom](#) bezeichnet. Die Exons tragen zwar die Information zum Bau der Proteine in sich und bilden somit die Boten-RNA. In [Punkt 6.d](#) war auch als Beispiel die Gesamtmenge der Exons des SPG4, also genau die Boten-RNA im Bild dargestellt. Das Bild zeigte durch die roten Striche, an welchen Stellen weitere Informationen aus dem Gen herausgeschnitten waren. Diese herausgeschnittenen Teile waren zum Beispiel die Introns, die für den Bau der Proteine nicht gebraucht werden. Dennoch war es absolut falsch, diese herausgeschnittenen Teile als "Müll-DNA" zu bezeichnen, was zunächst so geschah. Es wäre komplett unverständlich warum unser Körper diese 98% der gesamten Geninformation in sich tragen und ständig vervielfältigen würde, wenn schon die 2% mit den Exons ausreichend wären. Heute weiß man, dass die 98% sehr aktiv sind, dass sie ganz bestimmte Steuerungsfunktionen übernehmen, dass sie für die Aktivität der Gene und für viele wichtige Aufgaben verantwortlich sind. Dennoch ist dieses Feld der Genetik noch so neu, dass es nicht komplett verstanden ist. Siehe dazu auch den Beitrag ["DNA hat viel mehr Funktionen als angenommen"](#) im Forum "Ge(h)n mit HSP".

Bekannt ist, dass auch dieser Teil ganz genauso aufgebaut ist, wie der Teil der DNA, der für das Bilden der Proteine verantwortlich ist. Auch er ist in der Doppelhelix abgelegt und hat die gleichen Bestandteile, die in [Punkt 6.d](#) bereits angesprochen waren. Wenn man sich das vorstellt, dass auch dieser so große Teil des Genoms die gleiche Struktur hat mit der auch die Gene aufgebaut sind, da ist es naheliegend, dass es auch in diesem Teil Mutationen geben wird. Es ist denkbar, dass solche Teile Funktionen haben, die sich auf ganz bestimmte Gene auswirken. Das könnte zum Beispiel bedeuten, dass ein HSP-Gen selbst keine Mutation zeigt, dass es aber nicht richtig angesprochen wird, weil der dafür verantwortliche Teil des Genoms eine Mutation in sich trägt. In Folge tritt dann bei diesem Patienten möglicherweise die HSP auf, obwohl das dafür verantwortliche HSP-Gen selbst keine Mutation in sich trägt, es aber falsch oder gar nicht aktiviert wird. Es ist einleuchtend, dass diese 98% der Geninformation intensiv erforscht werden müssen. Und zu diesem Zweck werden die Genomanalysen gemacht.

Zu bedenken ist dabei, dass die Forscher hier noch relativ viel Neuland vor sich haben. Denn erst die rasante Weiterentwicklung der technischen Möglichkeiten sorgt dafür, dass sich die gesamte Information des Genoms überhaupt lesen lässt. Nachdem sie gelesen werden kann, ist es notwendig, die Funktion zu verstehen und ist es notwendig, die Wirkung auf andere Teile der gesamten DNA zu untersuchen und zu verstehen. Diese Forschung ist ein neuer Zweig der HSP-Forschung. Er ist absolut notwendig, um mit ihm die HSP behandelbar und beherrschbar machen zu können.

Um diese Aufgabe etwas zu verdeutlichen, sei hier noch einmal das Bild zu den Exons im SPG4 angesprochen, das in [Punkt 6.d](#) enthalten ist. Die dort dargestellte Buchstabenfolge, die die Basen aller Exons des Spast-Gens aufzeigt, besteht aus 1.851 Buchstaben. Man kennt in ihnen heute bereits mehrere Hundert Mutationen. Das gesamte Genom besteht aus etwa 3.270.000.000 (3,27 Milliarden) Buchstaben. Die theoretische Menge an Mutationsmöglichkeiten ist gigantisch.

Dieser Vergleich soll die Größe der Aufgabe verdeutlichen. Sie ist notwendig, um Wege zu therapeutischen Lösungen finden zu können. Sie bedarf aber natürlich dem intensiven Mitwirken aller HSP-Erkrankter. Und dieses Mitwirken das bedeutet nicht nur das Geben von Blutproben, es bedeutet nicht nur das Mitmachen bei medizinischen Untersuchungen. Es bedeutet auch das Erkennen eines Grundthemas bei seltenen Erkrankungen. Es bedeutet nämlich, die Bereitschaft, aktiv für die HSP-Forschung um Spenden zu sammeln.

[zurück](#)

07. Wie hoch ist die Lebenserwartung?

Die Lebenserwartung ist normal.

[zurück](#)

08. Wie wird die HSP behandelt?

Es gibt gegenwärtig keine Therapie, um den Ausbruch der HSP zu verhindern, zu stoppen oder rückgängig zu machen. Die vorhandenen Therapien sind auf eine Reduzierung der Symptome ausgerichtet. Dazu zählen Medikamente, um die Spastik und andere Symptome zu beeinflussen, ferner Physiotherapie (=Krankengymnastik) um die Flexibilität, die Kraft und die Körperbeweglichkeit zu erhalten; Trainingsgeräte wie Motomed® oder Theravital® sollen als Beintrainer die Mobilitätsverluste reduzieren. Zwecks detaillierter Information über medikamentöse Therapie und Behandlungen siehe den Punkt [08e](#) dieser Liste und die Forumsseite [Medikamente zur Reduzierung der Spastik](#).

[zurück](#)

08.a Was ist die richtige Krankengymnastik?

Zunächst sei an dieser Stelle dargestellt, dass die Physiotherapie, also die Krankengymnastik (KG), die einzige Möglichkeit darstellt, den Krankheitsverlauf so zu beeinflussen, dass die Entwicklungsgeschwindigkeit der HSP verlangsamt wird. Die KG kann aber die HSP nicht stoppen und erst recht nicht heilen.

Es gibt verschieden Behandlungskonzepte wie Bobath, Vojta, PNF und andere, die bei der HSP eingesetzt werden. Immer wieder wird gefragt, welche dieser Methoden und welche Einzelübungen bei der HSP die richtigen seien. Eine klare Antwort darauf gibt es nicht. Ein Grund dafür ist der, dass die zu praktizierenden Übungen abhängig sind vom Fortschritt der Beeinträchtigungen, die durch die HSP bereits entstanden sind. Die HSP-Betroffenen haben sehr unterschiedlich stark ausgeprägte Symptome, die auch mit unterschiedlichen Therapien zu behandeln sind. Der Therapeut muss zunächst sehr klar erkennen, ob er bei seinem Patienten das Bewegungsvermögen –also die Funktion– steigern kann, ob er das Stabilitätsvermögen –also das Gleichgewicht– verbessern muss, ob er Schmerzen zu behandeln hat oder ob er an der Spastizität der Beine und den vorherrschenden Haltungs- und Bewegungsmustern arbeiten muss. Jeder dieser Behandlungsansätze erfordert unterschiedliche Therapien. Eine Standardtherapie für die HSP gibt es derzeit nicht! Wesentlich ist es, dass der Physiotherapeut über eine Ausbildung verfügt, die die neurologischen Spezialausbildungen einschließt. (Vergl. auch Punkt [12.m](#) und [12.n](#)).

Der Förderverein für HSP-Forschung e.V. hat ein Studienprojekt der Universitätsklinik Tübingen, in dem ein Physiotherapie-Konzept entwickelt wird, das für alle HSP-Betroffenen und für ihre Therapeuten erfolgsversprechende Behandlungsvarianten entwickelt. Das Projekt trägt den Arbeitstitel ["Welche Physiotherapie hilft bei HSP?"](#). Im verlinkten Beitrag sind die entwickelten Ergebnisse mit ihren physiotherapeutischen Übungen enthalten.

[zurück](#)

08.b Warum ist jeder Schritt ein guter Schritt?

Jeder HSP-Betroffene kann eine ganze Menge für sich selbst tun. Wenn gerade dargestellt wurde, wie wichtig eine gute Physiotherapie (Krankengymnastik) ist, so muss hier klar hervorgehoben werden, dass Übungen zu Hause genauso wichtig sind. Das tägliche Training der krankengymnastischen Übungen ist der Grundstein für ein verbessertes Leben mit der HSP.

Die von der HSP verursachten Störungen in den Nerven führen dazu, dass alle Bewegungen schwieriger auszuführen sind. Wegen dieser steigenden Schwierigkeiten nimmt unser Körper jedes Hilfsmittel gerne an; genauso dankbar ist er über jede Bewegung, die er nicht mehr ausführen muss. Darin liegt jedoch eine große Gefahr. Alle Bewegungen, die wir nicht mehr machen, oder die wir nur noch mit dem Einsatz von Hilfsmitteln machen, will unser Körper schon sehr bald gar nicht mehr oder nur noch mit den Hilfsmitteln machen. Eine Rückführung unseres Körpers zum erneuten Erledigen dieser aufgegebenen oder veränderten Bewegungen, ist nur sehr schwer möglich. Alle Aktivitäten, die wir noch versuchen selbstständig zu machen, sind ein Training für unseren Körper. Viele Bewegungen können wir noch ausführen, auch wenn sie uns schwer fallen. Jede dieser Bewegungen ist jedoch gut für die verbliebenen Funktionen unseres Körpers. Daher gilt es, täglich zu trainieren; denn „Jeder Schritt ist ein guter Schritt!“

[zurück](#)

08.c Gibt es sinnvolle Rehamaßnahmen zur HSP?

Die oben beschriebenen Therapien können und sollten in gezielten Rehamaßnahmen erlernt und / oder vertieft werden. Leider kennen wir bislang nur wenige Rehakliniken, die sich auf das Krankheitsbild HSP speziell eingestellt haben. Aus dem Kreis der HSP-Betroffenen wurden uns wiederholt die folgenden Rehakliniken benannt, in denen Ärzte und Therapeuten zu diesem seltenen Krankheitsbild gezielte Therapien anbieten:

- [Rehaklinik „Hoher Meissner“](#) in 37242 Bad Sooden Allendorf
Herr Dr. Schröter (Tel.: 056 52 55-861)
- [Rehaklinik Beelitz-Heilstätten](#) in 14547 Beelitz-Heilstätten
(Tel.: 033204/ 22-305)

Es sei an dieser Stelle auf eine sehr gute Ausarbeitung zu den therapeutischen Möglichkeiten verwiesen, die Herr Dr. Schröter erstellt hat. Die Arbeit ist unter dem Titel [„Übersicht über die therapeutischen Möglichkeiten bei HSP“](#) hier abrufbar.

[zurück](#)

08.d Was sind sinnvolle Hilfsmittel?

Es gibt eine Vielzahl von Hilfsmitteln, die das Leben mit der HSP vereinfachen können. Vorweg sei jedoch darauf hingewiesen, dass diese Hilfsmittel unbedingt gemäß dem Fortschritt der HSP auszusuchen und einzusetzen sind. In den Punkten [3](#) und [4](#) dieser Liste war bereits erläutert worden, wie unterschiedlich die HSP sich bei den Betroffenen entwickelt. Daraus ergibt sich zwangsläufig, dass es ein einzelnes, passendes Hilfsmittel für alle HSP'ler gar nicht geben kann. Zudem ist zu beachten, dass sich unser Körper sehr schnell an die Hilfsmittel gewöhnt, die ihm angeboten werden (vergl. Punkt [8.b](#) dieser Liste). Ein Verzicht auf die Nutzung dieser Hilfsmittel ist nach einem ersten längeren Einsatz (etwa vier Wochen) kaum noch möglich.

[zurück](#)

08.d (α) Nordic-Walking Stöcke

Viele HSP-Betroffene benötigen gar keine Hilfsmittel. Sie bewegen sich langsamer als der gesunde Mensch, nehmen dieses Handicap aber in Kauf, weil sie versuchen, alles Erreichbare aus ihrem Körper herauszuholen. Als erstes Hilfsmittel wird oft ein Gehstock eingesetzt. Häufig werden auch „Nordic-Walking Stöcke“ gebraucht, die wegen ihrer Länge bewirken, dass die Körperhaltung sehr aufrecht bleibt und sich nicht der nach vorn gebeugte Gang zu schnell entwickelt. Zudem sind die „Nordic-Walking Stöcke“ ja auch noch „sportlich“.

[zurück](#)

08.d (β) Gehstöcke

Beim Einsatz von Gehstöcken sollte darauf geachtet werden, dass diese höhenverstellbar sind. Zusätzlich hat es sich als vorteilhaft erwiesen, beim Griff am Stock eine Lösung zu wählen, durch die die Hand flach auf den Griff aufliegt (anatomischer Griff). Das ist auf Dauer weniger anstrengend und angenehmer in der Nutzung.

[zurück](#)

08.d (γ) Fußheberschienen / Orthesen

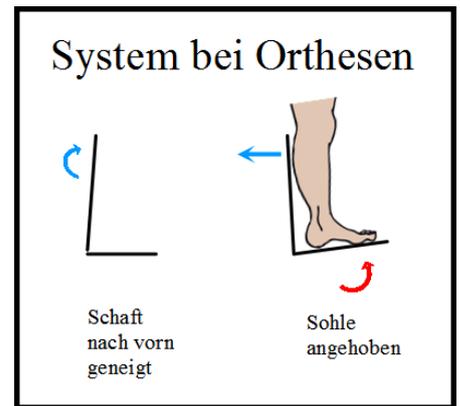
In der Anfangsphase der HSP-Symptomatik werden oft Fußheberschienen, die auch Orthesen genannt werden,



eingesetzt. Diese Schienen sollen dazu dienen, die vorhandene Fußheberschwäche auszugleichen. Das Prinzip, nachdem diese Schienen arbeiten, ist denkbar einfach. Im Bild links ist zu

erkennen, dass solche Schienen aus einem Fußteil und einem Schaftteil bestehen. Der Schaftteil ist dabei leicht nach vorne geneigt.

Wenn dieses Hilfsmittel nun in den Schuh gesetzt wird und wenn dann das Bein im Schuh steht, dann drückt die Wade gegen den Schaft. Durch diesen Druck wird der Schaft nach hinten gedrückt und in der Folge geht das Fußteil leicht nach oben (siehe Bild rechts). Das soll bewirken, dass die Fußspitze etwas angehoben wird. Somit ist die Funktion des zu schwach gewordenen Fußhebers wieder gegeben.



Es gibt zahlreiche Bauformen dieser Schienen. Sie sind auf die jeweilige Nutzung und auf die Stärke der Fußheberschwäche abgestimmt. Sie sind unterschiedlich groß und unterschiedlich schwer. Falsch gewählte Schienen halten nicht lange und brechen am Schaft ab oder sind zu schwer, so dass das Laufen damit zu schwierig wird. Da die Wahl der Bauform der Schiene die Nutzungsmöglichkeit bestimmt, ist in jedem Fall der Besuch in einem Sanitätshaus erforderlich.

Fußheberschienen sind mechanische Hilfsmittel. Sie sprechen zwar, wie auch das FES (Funktionale Elektrostimulation) den Fußheber an, machen das aber nur auf die zuvor beschriebene Art und Weise. Das FES hingegen arbeitet mit elektrischem Strom. Siehe dazu den Punkt [08.d \(η\)](#) dieser Liste.

[zurück](#)

08.d (δ) Rollator

Zahlreiche HSP'ler nutzen einen Rollator. Er erlaubt das sichere Bewegen beim Einkaufen oder auch beim Spaziergehen. Er bietet den Benutzern Halt, erleichtert die Fortbewegung und schützt sie vor Stolperfallen und herumliegenden Gegenständen. Bei der Beschaffung dieses Hilfsmittels ist darauf zu achten, dass der Rollator sehr leicht sein sollte. Außerdem sollte er faltbar sein, so dass er auch problemlos im Auto verstaut werden kann. In jedem Fall sollte ein Rollator, bevor er durch den Arzt verordnet wird, im Sanitätshaus ausprobiert werden. Die Abstände der Räder beeinflussen sehr stark die Nutzungsfreundlichkeit.

[zurück](#)

08.d (ε) Rollstuhl



Das Bestellen eines Rollstuhles ist schon fast eine Wissenschaft. Rollstühle sind nicht nur in ihrer Breite, Länge und Höhe unterschiedlich und auf den Nutzer exakt abzustimmen, nein, es gibt auch sehr unterschiedliche Grundtypen von Rollstühlen. Nur drei solcher Typen sollen hier erwähnt werden. Da ist zunächst der „normale“ Rollstuhl, der zwar seine Funktion erfüllt, sich jedoch sehr schlecht bewegen lässt. Dann gibt es den „Leichtgewichtrollstuhl“, der den Vorteil bietet mit weniger Gewicht auszukommen. Es gibt solche Stühle bereits mit einem Leergewicht von etwa 9kg. Zusätzlich sind „Aktivrollstühle“ erhältlich, die vom Gewicht her auch sehr leicht sind, die zusätzlich so konstruiert sind, dass sie in der Nutzung extrem flexibel sind. Bei solchen Rollstühlen ist die Positionierung der Räder besonders durchdacht. Sie sind in der Nutzung etwas gewöhnungsbedürftig, da sie ein verändertes Stabilitätsverhalten zeigen.

Auch bei den Rollstühlen gilt, dass sie vor der Beantragung bei der Krankenkasse möglichst intensiv getestet werden sollten. Nur nach einem Test (der mehrere Tage dauern sollte) ist feststellbar, welcher Stuhl der richtige ist. (Es ist erstaunlich, dass bei der Bestellung eines Autos oft mehr Zeit aufgebracht wird, obwohl ein Rollstuhlnutzer mehr Zeit im Rollstuhl als im Auto verbringt!) In jedem Fall sollte auch beim Rollstuhl darauf geachtet werden, dass er faltbar ist. Ein Verstauen des Stuhls im Kofferraum des Autos ist vor der Bestellung unbedingt auszuprobieren.

Zusätzlich gibt es eine Vielzahl von Elektroantrieben für den Rollstuhl. Hier ist auf das Gewicht dieser Antriebseinheit sowie auf die leichte Montage bzw. Demontage zu achten. Solche Antriebe, die problemlos als Hilfsantrieb angebracht werden können, sind im Regelfall Elektroantriebe. Bei der Bestellung ist auf die Nutzungszeit dieser Antriebe bis zu einer erneuten Aufladung der Batterien zu achten. Genauso sollte gefragt werden, welche Steigung auf der Straße mit diesem Antrieb bewältigt werden kann.

Manchmal taucht die Frage auf, ab welchem Zeitpunkt ein HSP-Betroffener einen Rollstuhl nutzen sollte. Es ist schnell einleuchtend, dass es darauf keine allgemein gültige Antwort geben kann. Der Beginn der Nutzung und die Intensität der Nutzung ist abhängig von der Strecke, die regelmäßig zurückgelegt werden muss und natürlich vom Fortschritt der HSP-Symptomatik. Für den einen, der täglich ins Büro fährt und der so täglich eine lange Strecke zurücklegt, kann die Nutzung des Rollstuhls sehr frühzeitig angesagt sein. Für den anderen, der sich nur wenige Meter am Tag bewegen muss, kann die regelmäßige Nutzung sehr viel später beginnen. In jedem Fall besteht keine "Verpflichtung", den Rollstuhl ständig zu nutzen, sobald er von der Krankenkasse genehmigt wurde. Viele HSP'ler nutzen ihn nur dann, wenn sie längere Strecken zu bewältigen haben.

[zurück](#)

08.d (ζ) Scooter

Auch Scooter sind zum Teil bei HSP-Betroffenen im Einsatz. Es gibt solche Geräte als Dreirad oder als Vierrad, es gibt sie elektromotorisch angetrieben und benzinmotorisch angetrieben. Sie bieten den großen Vorteil der höheren Flexibilität; gleichzeitig sind sie aber in PKWs nur sehr schwer mitzunehmen, da das Gewicht der Skooter und ihre Größe das kaum zulässt. Ein weiterer möglicher Nachteil liegt darin, dass solche Geräte wegen ihrer Größe nicht in jedes Gebäude mitgenommen werden können. Das kann z.B. beim Besuch eines Arztes von sehr großem Nachteil sein.

[zurück](#)

08.d (η) FES (Funktionale Elektrostimulation)

Mit diesem Hilfsmittel wird der für die Fußhebung zuständige Nerv von außen elektrisch gereizt, und es wird durch diesen Reiz erreicht, dass der Fußheber wieder besser funktioniert. Das FES ist in einer Studie an der Universitätsklinik zu Tübingen intensiv an HSP-Patienten getestet worden. Details dazu sind bei den Forschungsberichten im ["27. Beitrag ==> Ergebnisse der FES-Studie"](#) nachzulesen.

[zurück](#)

08.e Welches sind die gebräuchlichsten Medikamente?

Im Folgenden werden die häufigst gebrauchten Medikamente zur Reduzierung der Spastik aufgeführt. Angegeben ist zunächst jeweils der Wirkstoff und dann in Klammer beispielhaft eines der Medikamente, das diesen Wirkstoff enthält und häufig verschrieben wird. (Die namentliche Benennung der Medikamente soll also nur dem leichteren Verständnis dienen; das zum Wirkstoff gesagte gilt auch für Medikamente mit anderem Namen, die diesen Wirkstoff nutzen.) Diese Liste soll in keinem Fall als Empfehlung zur Wahl eines Medikaments missverstanden werden, sondern will nur informieren. Die Wahl des richtigen Präparates kann nur Ihr Arzt gemeinsam mit Ihnen festlegen. Hinzu kommt die Abklärung eventueller Risikofaktoren (wie z.B. eingeschränkte Leber- oder Nierenfunktion), die die Anwendung bestimmter Medikamente einschränken oder ausschließen. Siehe auch den Beitrag [„Medikamentöse Therapie der Spastik“](#) von Herrn Prof. Dr. med. Mathias Mäurer (Chefarzt der Klinik für Neurologie und Neurologische Frührehabilitation, Standort Juliusospital, Klinikum Würzburg-Mitte gGmbH).

Dr. Michael Speer, ein HSP'ler aus Bayern, der beruflich u.a. mit der Sichtung der internationalen medizinischen Fachliteratur auf Arzneimittelnebenwirkungen und mit der Bearbeitung und Eingabe dieser Fälle in Datenbanken großer Pharmakonzerne befasst ist, hat eine sehr gute Ausarbeitung zu den Spastik reduzierenden Medikamenten erstellt. Sein Aufsatz mit dem Titel [„Medikamentöse Behandlung der Spastik, Wirkungen und Nebenwirkungen“](#) ist daher eine mit sehr viel Hintergrundwissen entwickelte Arbeit, die zudem sehr gut verständlich formuliert ist.

Neue Medikamente und Erkenntnisse zu diesen Medikamenten sind auch im Themenforum [HSP --> Medikamente, Hilfsmittel, Therapien, Reha, Sprechstunden bei HSP-Ärzten](#) und unter [Medikamente zur Reduzierung der Spastik](#) zu finden.

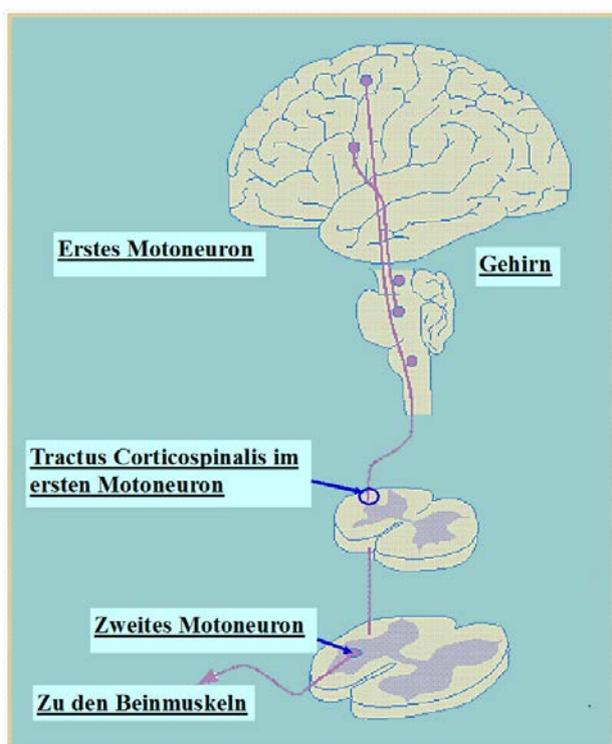
[zurück](#)

09. Wie hoch ist das Risiko, die HSP zu bekommen?

Man kennt in 2015 bereits mehr als 85 verschiedene Formen von HSP's, und es gibt drei verschiedene Erbgangarten: autosomal dominant, autosomal rezessiv und X-chromosomal. Jeder dieser drei Erbgänge hat einen anderen Risikofaktor, der sich von fast Null bis zu 50% erstreckt. (Bitte lesen Sie hier in einer [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt „Allgemeine Vererbungslehre“ ab Seite 4.) Es ist zu beachten, dass nur ein Teil der oben beschriebenen HSP-Gene bisher nachweisbar sind. Zudem ist es wichtig zu wissen, dass immer weitere neue HSP-Gene gefunden werden. Forscher gehen davon aus, dass es mindestens 200 HSP-Gene geben wird.

[zurück](#)

10. Auf welchem Weg verursacht HSP die typischen Symptome?



Die HSP wird durch eine Degeneration der oberen motorischen Neuronen (=Nerven) im Gehirn und im Rückenmark verursacht. Über einen Nervenstrang (=Tractus Corticospinalis) im „ersten Motoneuron“ wird die willkürliche (=freiwillige) Bewegung gesteuert. Die Zellkörper dieser Nervenzellen befinden sich im motorischen Kortexbereich des Gehirns. Sie haben lange, hauchdünne Verlängerungen, die Axone genannt werden, welche durch den Hirnstamm und durch das Rückenmark hinunter gehen. Die Axone übergeben die Impulse für die

Bewegung an andere Nerven, die sich entlang des Rückenmarks befinden. Diese motorischen Nerven sind das „zweites Motoneuron“. Sie sind absolut gesund und nicht von der HSP betroffen. Sie übergeben nun die Bewegungsbefehle an die Muskeln. Da diese Befehle jedoch durch die HSP im ersten Motoneuron nicht richtig verarbeitet wurden, kann nun der gesunde Nerv natürlich auch nur die fehlerhaft übergebenen Impulse weiterleiten. *(Der oben angesprochene Rindbereich übt vor allem Funktionen für das zentrale Nervensystem und auf Organfunktionen aus. Der [Link aus Spiegel.de](#) gibt hier weitere hilfreiche Informationen)*

Wenn die Nerven des ersten Motoneurons (obere Nervenbahnen) degenerieren, können die notwendigen Bewegungsimpulse die folgenden motorischen Nerven (zweites Motoneuron) nicht erreichen, und die Nerven des zweiten Motoneurons können somit die richtigen Impulse nicht an die Muskeln übertragen. Das Ergebnis zeigt sich als gesteigerte Muskelspannung (Spastik) und Reduzierung der Muskelkraft. Je stärker diese Degeneration fortschreitet umso stärker wird die Spastik und in Folge die Muskelschwäche. Die Beine sind deshalb überwiegend betroffen, weil die Degeneration in erster Linie an den Enden der längsten Nerven im Rückenmark auftritt, die die Beinbewegung steuern. In einigen Fällen kann auch der obere Körperbereich leicht beeinflusst werden, was zu Problemen mit den Arm-, oder den Sprach- oder den Schluckmuskeln führt.

In einem gesonderten Aufsatz [„Erklärung der HSP für Nichtmediziner“](#) wird die Fragestellung aus diesem Punkt leicht verständlich und vertiefend erklärt.

[zurück](#)

10a Was ist Tetraspastik im Zusammenhang mit der HSP?

Im Punkt [12b](#) ist beschrieben, dass auch die Arme und Hände im Zusammenhang mit der HSP betroffen sein können. Werden nur die unteren Extremitäten bei der HSP angesprochen, wird von einer Paraspastik gesprochen. Sind auch die Arme und Hände mit betroffen, so spricht man von einer Tetraspastik. Die Ursachen für beide Erscheinungsformen haben den gleichen Ursprung, nur sind bei der Tetraspastik die Probleme im Nervenstrang des Rückenmarks nicht am unteren Ende zu suchen, sondern sie sind im oberen und im unteren Bereich zu finden. Die Tetraspastik kommt in ihrer ausgeprägten Form bei der HSP sehr selten vor. Siehe dazu auch den Punkt [12b](#) dieser Liste.

[zurück](#)

11. Welche anderen Krankheiten verursachen spastische Paraparese?

Spastische Paraparesesympptome können auch von anderen Erscheinungen verursacht werden, die keine HSP's sind. Eine virusverursachte Krankheit mit Symptomen, die der HSP ähnlich sind, ist die tropische spastische Paraparese. Erkrankungen mit spastischen Paraparesesympptomen, verursacht durch das Lathyrismus-Syndrom (=Kichererbsen-Vergiftung) oder durch Konzo, werden von Giften in den Pflanzen Lathyrus sativus und Maniok hervorgerufen.

Andere Ursachen für eine spastische Paraparese können unter anderem PLS (=primäre Lateralsklerose), Rückenmarkschädigung oder Tumore, Zerebralparese, MS (=Multiple Sklerose), ALS (=amyotrophe Lateralsklerose), Vitaminmangel oder Brustwirbelsäulenschäden sein. Im Zusammenhang mit einer HSP-Diagnose werden zunächst solche Krankheiten untersucht und ausgeschlossen.

[zurück](#)

11.a Die Unterschiede zwischen HSP und PLS

Die Symptome der PLS ähneln zumindest zu Krankheitsbeginn sehr stark den HSP-Symptomen. Die PLS gehört jedoch nicht zu der Gruppe der genetisch bedingten Erkrankungen. Und das, obwohl man vor einiger Zeit ein erstes Gen gefunden hat, das für die PLS im Kindesalter verantwortlich zu sein scheint.

Dass die HSP und die PLS sehr verwandte Erkrankungen sind, das zeigt auch die [amerikanische Selbsthilfegruppe](#), die beide Erkrankungen bearbeitet. Da es auch bei uns Betroffene gibt, die noch keine eindeutige HSP-Diagnose haben und bei denen auch die Verdachtsdiagnose PLS besteht, sollen einmal die Hauptfragen zu beiden Krankheitsbildern vergleichend nebeneinander beantwortet werden. Im Folgenden ist in Anlehnung an die entsprechende Seite der amerikanischen Gruppe [hier eine entsprechende Tabelle eingestellt](#).

[zurück](#)

12. Andere Fragen

12.a Sind Fußprobleme gewöhnlich?

Ja. Hier sind einige gewöhnliche Fußprobleme bei der HSP aufgeführt:

- **Hohlfuß (Hoch gewölbte Füße):** Es zeigen sich hohe Wölbungen, weil es eine größere Schwäche in den Fußmuskeln gibt, die den Fuß aufwärts bewegen und die Wölbung



glattziehen als in den Muskeln, die den Fuß abwärts bewegen. Typisch sind dann teils schmerzhafte Druckstellen, die am Fußrücken durch den Schuh ausgelöst werden.

- **Verkürzte Achillessehnen:** Achillessehnen sind oft kurz und verkürzen sich im Allgemeinen weiter, so wie sich die HSP weiterentwickelt.
- **Klonus (Zitternde Füße oder Beine):** Ein Klonus ist eine durch einen raschen Dehnungsreiz auslösbare rhythmische Kontraktion (Zusammenziehen) von Muskelgruppen. Der Klonus zeigt sich bei der HSP durch ein unkontrollierbares, sich wiederholendes Zusammenziehen von Muskeln, das den Fuß oder das Bein dazu bringt, sich schnell auf- und abwärts zu bewegen (zitternde Bewegung). Er tritt auf, wenn der Fuß in eine Stellung kommt, die eine Unterbrechung der Signale vom Gehirn verursacht und zu einem automatischen Dehnungsreflex führt.
- **Hammerzehen oder entzündete Fußballen:** durch Verkürzung der Muskeln, Sehnen und Bänder an den Zehen bedingte Zehenverbildung
- **Kalte Füße und/oder angeschwollene Füße:** Dies wird am wahrscheinlichsten von einem schlechten Kreislauf verursacht. Normalerweise helfen die Muskelkontraktionen in den Beinen, das Blut von den Beinen zurück zum Herzen zu pumpen. Wenn die Muskeln geschwächt werden oder wenn die Person relativ inaktiv ist, kann die Durchblutung der Beine vermindert sein und Flüssigkeiten können sich ansammeln. Dies kann anschwellende Füße (Lymphstau) oder eine Empfindung "kalter Füße" verursachen. Auch hier ist erkennbar, wie wichtig Bewegung und Krankengymnastik ist. Eine Lymphdrainage kann hier sehr hilfreich sein.

[zurück](#)

12.b Können die Arme betroffen sein?

Einige Betroffene können Probleme in ihren Armen oder mit der motorischen Steuerung ihrer Finger haben. Die Degeneration in den Nerven, die die Arme steuern, führt in den Armen zu den gleichen Symptomen, wie sie durch die Nerven ausgelöst werden, die die Beine steuern. Bei den meisten Betroffenen tritt dieses Symptom aber nicht auf. (vergleiche auch Punkt [10.a](#) dieser Liste)

[zurück](#)

12.c Ist Depression ein typisches HSP-Symptom?

Zeiten in denen man sich wegen der HSP schlecht fühlt sind ganz normal und müssen erwartet werden. Es ist nicht ungewöhnlich für die Betroffenen, auch Phasen mit klinischer Depression zu durchleben. Spezielle Medikamente können dieses Symptom lindern. In solchen Fällen sollte unbedingt ein HSP-erfahrener Arzt angesprochen werden (siehe dazu die Liste in Punkt [14](#)). Zusätzlich ist der Gedankenaustausch mit anderen HSP-Betroffenen, beispielsweise in diesem Forum, im Chat oder in den unregelmäßig stattfindenden [Themenchats](#) und [Telefon-Konferenzen](#) sehr hilfreich.

[zurück](#)

12.d Warum sind meine Symptome anders als bei anderen?

Es gibt bei der HSP eine sehr große Variabilität im Ausbruchsalter, in der Geschwindigkeit der Entwicklung und im Schweregrad der Symptome. Ein Grund dafür ist, dass die HSP eine Gruppe von genetisch verschiedenen Erkrankungen und nicht eine einzelne Erkrankung ist. Möglicherweise werden einige Unterschiede dadurch verursacht, dass die HSP von verschiedenen genetischen Mutationen verursacht wird. Jedoch können die Symptome sich auch stark innerhalb einer Familie mit derselben Genmutation unterscheiden. Kinder können die Symptome von einem Elternteil zeigen aber es ist möglich, dass einige Familienmitglieder sehr leichte Symptome haben, während andere sehr schwere Symptome zeigen. Es kann sein, dass dies durch andere Gene (sogenannte Modifier-Gene, vergleichen Sie auch den Punkt [03c](#) dieser Liste), durch die Umwelt, durch die Ernährung, durch die allgemeine Gesundheit oder andere Faktoren, die noch nicht verstanden sind, beeinflusst wird. Hier zeigt sich eindeutig, dass die Forschung noch viele Aufgaben hat, die für uns und für unsere Kinder wichtig sind. Eine zielgerichtete Unterstützung der HSP-Forschung ist daher sehr wichtig (vergl. auch Punkt [06.a](#) dieser Liste). In einigen Familien scheinen die Symptome mit jeder neuen Generation früher zu beginnen.

Auch an dieser Stelle sei auf das [Zentrum für Seltene Erkrankungen](#) der Universitätsklinik zu Tübingen hingewiesen. Bei Spenden bitte unbedingt den Vermerk „Spende für die HSP-Forschung“ angeben.

Manchmal zeigt die HSP eine "inkomplette Penetranz". Dies bedeutet, dass eine Person die Genmutation hat, aber aus bisher noch unbekanntem Gründen nie Symptome der HSP entwickelt. Es gibt Aussagen, die die Gruppe dieser Betroffenen mit 25% beziffern. Damit zeigt sich, dass die Erkrankung manchmal auch einen gutartigen Verlauf nehmen kann; solche Personen können aber immer noch die HSP an ihre Kinder weiter vererben, da sie ja Träger der Mutation sind. (Bitte lesen Sie hier eine [Arbeit von Frau Dr. Auer-Grumbach](#) (Graz) den Punkt 2.1 ab Seite 2.)

[zurück](#)

12.e Warum sind meine Muskeln härter, wenn ich gestresst werde?

Viele Betroffene stellen fest, dass sich die spastische Steifigkeit in ihren Muskeln sehr erhöht, wenn sie verärgert sind oder wenn sie gestresst sind. Es ist unbekannt wie genau Emotionen die Muskelspannung beeinflussen, aber möglicherweise ist die in Stresssituationen produzierte Menge an Adrenalin dafür verantwortlich.

[zurück](#)

12.f Kann die HSP die sexuellen Funktionen beeinflussen?

Die kurze Antwort scheint "Ja" zu sein, obwohl es wichtig ist, sich daran zu erinnern, dass das sexuelle Verlangen und/oder die sexuellen Funktionen von vielen Faktoren wie höherem Alter, Stress, Depression, Ermüdung, anderen medizinischen Erkrankungen oder Medikamenten abhängig sein kann.

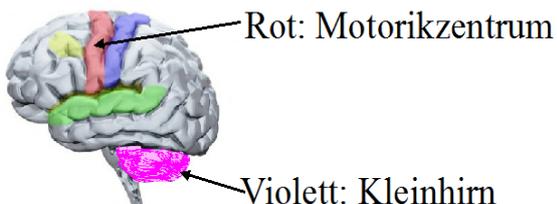
Einige Betroffene berichten darüber, dass ihre Beinsteifigkeit, ihre Spastik und ihre Krämpfe, die Teil der HSP sind, den Orgasmus beeinflussen (ihn hemmen oder sogar intensivieren) können oder dass der Orgasmus Beinstarre, Krämpfe oder einen Klonus (siehe [12.a](#)) verursachen kann.

HSP-betroffene Männer berichten manchmal darüber, dass die Spastik zu Erektionsstörungen führt. Es ist bislang nicht geklärt, ob hier ein direkter Zusammenhang zur HSP besteht.

[zurück](#)

12.g Ist die HSP eine Ataxie?

Nein. Die Gruppen von als Ataxien bekannten Erkrankungen (wie Friedreich'sche Ataxie) sind Erkrankungen, die das Kleinhirn betreffen. Die HSP betrifft nicht das Kleinhirn. Die Nervenimpulse für die Gehbewegungen werden im Motorikzentrum gebildet und über das erste und zweite Motoneuron an die Muskeln



gegeben. Vergleiche Punkt [10](#) dieser Liste.

[zurück](#)

12.h Kann ein HSP-Betroffener Blut spenden?

Die HSP kann durch eine Bluttransfusion nicht an Dritte übertragen werden. Es gibt also an und für sich keinen medizinischen Grund, warum eine Person mit HSP kein Blut spenden darf.

Dennoch ist den HSP-Betroffenen in Deutschland die Blutspende nicht erlaubt. In Kapitel 2.2.1 der „Richtlinien zur Gewinnung von Blut und Blutbestandteilen und zur Anwendung von Blutprodukten (Hämotherapie) gemäß §§ 12 und 18 des Transfusionsgesetzes (Novelle 2005)“ ist definiert, dass Menschen mit „schweren neurologischen Erkrankungen“ von der Blutspende ausgeschlossen sind. Das ist eine reine Vorsichtsmaßnahme für diese Patientengruppe. Die Überlegung, die hinter dieser Regelung steckt, trägt der Tatsache Rechnung, dass jeder Mensch durch eine Blutspende kurzzeitig geschwächt wird. In dieser Phase reagiert sein Körper verlangsamt. Eine solche verlangsamte Körperreaktion kann für Menschen mit neurologischen Störungen die Reaktionszeit auf Gefahren weiter verlängern. Da HSP-Betroffene sich bedingt durch ihre Nervenstörung schon verlangsamt bewegen, soll dieses Handicap durch eine Blutspende nicht noch weiter vergrößert werden.

Die Regelung trägt also der Verantwortung für das Reaktionsvermögen des Blutspenders Rechnung und hat keinen Zusammenhang zur Qualität des gespendeten Blutes.

[zurück](#)

12.i Kann ein HSP-Betroffener Organe spenden?

Ja, an HSP erkrankte Personen sind von der Organspende nicht ausgeschlossen. Die [DEUTSCHE STIFTUNG ORGANTRANSPLANTATION](#) hat uns dazu auf eine Anfrage mitgeteilt: *„Derzeit ist eine Organentnahme ausgeschlossen, wenn der Organspender an einer akuten Krebserkrankung leidet oder ein HIV-positiver Befund vorliegt. Bei allen anderen Erkrankungen entscheiden die Ärzte nach vorliegenden Befunden, ob Organe für eine Entnahme in Frage kommen. Hereditäre Spastische Spinalparalyse stellt keine Kontraindikation für eine Organspende dar. Zur Transplantation freigegebene Organe werden zum Entnahmezeitpunkt genauestens untersucht. Es ist deshalb auf alle Fälle ratsam, die Erkrankung auf dem Organspendeausweis zu vermerken. Hierzu eignet sich der Punkt „Anmerkungen/besondere Hinweise“.*

[zurück](#)

12.i (α) Kann ein HSP-Betroffener Knochenmarkspender sein?

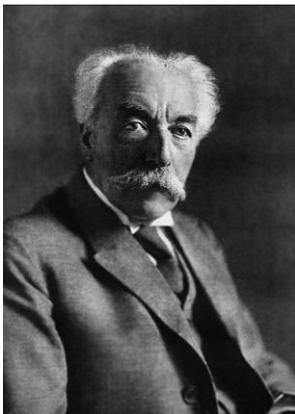
Nein! Die an HSP erkrankten Personen sind von der Knochenmarkspende ausgeschlossen. Auch hier ist es aber nicht unsere genetische Mutation, die das Ausschlusskriterium bildet. Es ist vielmehr erneut ein Schutz für uns, weil bei uns wegen der spastischen Lähmungen ein erhöhtes Thromboserisiko beim Entnahmeverfahren des Knochenmarks besteht. Die [DKMS](#) (=Deutsche Knochenmarkspenderdatei gemeinnützige Gesellschaft mbH) hat uns auf Anfrage mitgeteilt: *„Leider ist es so, dass eine Spende schon allein wegen des durch die Spastiken und Lähmungen bei einer HSP verursachten erhöhten Thromboserisikos nicht möglich ist. Bei beiden Entnahmeverfahren verändern sich die Fließigenschaften des Blutes, und es besteht die Gefahr einer Thrombose oder gar einer Embolie.*

Des Weiteren wären vermutlich beide Entnahmeverfahren mit einem allgemein erhöhten Risiko verbunden:

- 1. das periphere Entnahmeverfahren, weil es dort durch das Medikament G-CSF (das man vorher spritzt) zu Veränderungen im Körper kommt und sich bei der Apherese (der eigentlichen Entnahme, ähnlich einer Dialyse) zum Beispiel die Elektrolytspiegel verändern*
- 2. die operative Knochenmarkentnahme, weil dort das Narkoserisiko besteht.“*

[zurück](#)

12.j Wann wurde HSP erstmals erkannt?



In den späten 1800ern beschrieb [Prof. Dr. A. Strümpell](#) (Bild links), ein deutscher Nervenarzt (tätig in Heidelberg und in Leipzig) diese Erkrankung. Er wies in seiner Arbeit darauf hin, dass auch Erb und Charcot bereits über die HSP geschrieben hatten. Dr. Strümpell beobachtete zwei Brüder und ihren Vater, die Gangerkrankungen und Spastik in ihren Beinen hatten. Nach dem Tod der Brüder war Dr. Strümpell als erster Wissenschaftler in der Lage, durch Autopsie die Degeneration der Nervenfasern, die durch das Rückenmark führen, nachzuweisen. (Siehe hier die [Seite 1](#) und die [Seite 2](#) dieser Arbeit). Die Erkrankung wurde ursprünglich nach Strümpell und nach dem Franzosen Lorrain benannt, der später weitere Informationen über die Erkrankung lieferten.

Am Rande sei bemerkt, dass die Veröffentlichung von Prof. Strümpell auch heute noch immer wieder zitiert wird. Seine Beschreibungen der HSP und seine Rückschlüsse, die er vor etwa 140 Jahren zog, haben bis heute Gültigkeit. Siehe auch den Punkt [01c](#) dieser Liste.

[zurück](#)

12.k Ist HSP in bestimmten ethnischen Gruppen häufiger zu finden?

Es gibt keine Beweise dafür, dass die HSP in einer ethnischen Gruppe häufiger auftritt als in einer anderen Gruppe. Das ist ein großer Unterschied zu anderen genetisch bedingten Erkrankungen. Gemäß einer [Studie aus Norwegen](#) kann man davon ausgehen, dass es weltweit etwa 520.000 HSP-Betroffene und in Deutschland etwa 6.000 HSP-Betroffene gibt. Im Vergleich dazu zeigt zum Beispiel die Mukoviszidose weltweit 70.000 Erkrankte und davon in Deutschland etwa 8.000 bis 10.000 Erkrankte (siehe [Menge der Mukoviszidosepatienten](#)). Der Grund für diese große Abweichung der deutschen Daten von den Daten, die weltweit erhoben wurden, liegt nur darin, dass die Mukoviszidose nicht in allen Regionen der Welt auftritt, während die HSP überall etwa mit dem gleichen Bevölkerungsanteil vertreten ist.

[zurück](#)

12.l Sind die „Restless Legs“ für die HSP typisch?

Es lässt sich nicht unbedingt sagen, dass die „Restless Legs“ (unruhige Beine; Zucken der Beine in Ruhephasen und während der Bettruhe; kurz RLS) zur HSP gehören. Es ist jedoch auffällig, dass das Krankheitsbild der ruhelosen Beine in der Normalbevölkerung mit etwa 10% vertreten ist, während etwa 30% der HSP-Betroffenen mit solchen Symptomen zu kämpfen haben. Ob es sich dabei aber immer um die „RLS“ handelt muss durch eine ärztliche Untersuchung geklärt werden. Eine gute und umfangreiche Erklärung zu diesen Krankheitszeichen ist über diese [Wikipedia-Seite abrufbar](#).

Die „Restless Legs“ lassen sich medikamentös recht gut behandeln. Empfohlen wird allen HSP-Betroffenen, die auch an diesem Krankheitsbild leiden, mit der Uniklinik in Ulm (Herr Prof. Dr. Jan Kassubek) Kontakt zu suchen. Siehe [Liste der HSP-Ambulanzen](#). [Prof. Dr. Kassubek](#) ist nicht nur HSP-Spezialist, sondern betreut auch eine große Gruppe von Patienten mit dem Restless Legs Syndrom. Im Internet ist das Ergebnis einer Studie abrufbar, die Prof. Dr. Kassubek mit seinem Team durchgeführt hat. (Siehe dazu [Studie Restless Legs bei HSP](#)). Eine sinnvolle medikamentöse Therapie, mit der das Restless Legs Syndrom erfolgreich behandelt werden kann, kann unter Umständen auch die spastischen Störungen der HSP positiv beeinflussen. In jedem Fall sind die ruhelosen Beine, die durch RLS verursacht werden, erfolgreich behandelbar, so dass die Lebensqualität wieder gesteigert werden kann.

Es wird auch vereinzelt darauf aufmerksam gemacht, dass sich die RLS über so genannte „Titan-Implantate“ im Ohr positiv beeinflussen lassen. Hier wird mit dem Prinzip der Akupunktur gearbeitet. Die Implantate sind sehr kleine Nadeln, die dauerhaft in die Ohrläppchen gesetzt werden. Ein Filmbeitrag zum Thema kann über diese [YouTube-Seite](#) abgerufen werden. Eine Garantie für den Erfolg dieser Behandlungsform, die privat zu bezahlen ist, gibt es jedoch nicht. Es muss zudem unbedingt beachtet

werden, dass es bisher nicht eindeutig geklärt ist, ob die Restless Legs im Zusammenhang mit der HSP wirklich die typischen RLS-Ursachen haben, oder ob die HSP hier einen anderen Zusammenhang für die unruhigen Beine liefert.

[zurück](#)

12.m Sind Schmerzen und Kontrakturen bei der HSP normal?

Schmerzen begleiten viele HSP-Betroffene. Es ist wichtig, Spastik-bedingte Schmerzen von anderen Schmerzursachen (Nervenschmerzen, Gelenkschmerzen) zu unterscheiden. Für die ersten ist der Einsatz von oralen Antispastika oder Botulinumtoxin in der Schmerztherapie sinnvoller und wirkungsvoller als die Anwendung klassischer Schmerzmittel. Aber auch für andere Schmerzmittel gilt, dass nicht jedes Schmerzmittel bei allen Schmerzen gleich gut hilft. Die Reihenfolge: (1) Schmerzursache identifizieren, (2) wenn möglich Schmerzursache beheben, (3) geeignetes Schmerzmittel auswählen. Lassen Sie sich von Ihrem Neurologen oder Schmerztherapeuten beraten. *(Text nach Dr. Rebecca Schüle; „Therapeutische Möglichkeiten der Gegenwart und der Zukunft“)*

Die Bewegungsdefizite bei der HSP können zu einer unwillkürlichen Dauerverkürzung bestimmter Muskeln bzw. – evtl. mehrerer – Muskelgruppen führen. Die medizinische Bezeichnung dafür ist die Kontraktur. Genauso können durch die Fehlbelastung der Wirbelsäule Rückenschmerzen entstehen. Beiden Erscheinungen sollte mit einer rechtzeitigen Physiotherapie vorgebeugt werden (vergl. Punkt [08.a](#)). Die Korrektur bereits eingetretener Schäden ist nur sehr schwer und nur mit hohem Aufwand möglich. Auch hier gilt, dass Vorsorge die beste Medizin ist.

[zurück](#)

12.n Sind Schmerzen an den Knien und an den Hüften bei der HSP anzutreffen?

Eindeutig ja. Beide entstehen durch die Fehlbelastungen, die durch die HSP verursacht werden. Die Einnahme von schmerzstillenden Mitteln ist hier nicht die optimale Lösung. Sinnvoller ist es hier die Schmerzen durch eine gezielte Krankengymnastik zu behandeln. Vergl. Punkt [08.a](#). Problematisch ist der Gelenkersatz bei der HSP zu sehen, da das durch die Spastik veränderte muskuläre Gleichgewicht und die vorhandenen Lähmungen eine ausreichende Stabilität des eingesetzten Gelenks verhindern können.

[zurück](#)

12.o Rückenschmerzen bei HSP

Einige HSP'ler klagen über Rückenschmerzen. Auch hier sei zunächst darauf hingewiesen, dass eine sinnvolle Physiotherapie die optimale Lösung darstellen kann. Manchmal erscheint ein operativer Eingriff die einzig denkbare Alternative zu sein. Hier sei jedoch zur Vermeidung größerer Komplikationen und Folgeerscheinungen auch auf das in Punkt [12.m](#) Gesagte hingewiesen. Zudem liefert ein Beitrag im Forum unter dem Stichwort „[Rückenschmerzen](#)“ hier einige gute Hinweise zu sinnvollen Alternativen; erfasst ist dort auch ein [Film aus Spiegel TV](#) zum Thema.

[zurück](#)

12.p Probleme an der Blase bei HSP

Störungen an der Blase gehören zu den typischen HSP-Symptomen, die bei sehr vielen HSP'lern auftreten. Typisch ist sowohl die Inkontinenz, bei der der Urin nicht gehalten werden kann, wie auch der Harnverhalt (auch Harnretention oder Ischurie genannt), bei dem die Blase nicht regulär entleert werden kann. Sehr gut informiert ein Beitrag in Wikipedia zur [Harninkontinenz](#) ein zweiter zum [Harnverhalt](#).

Die Harnblase erfüllt zwei wichtige Aufgaben. Sie speichert den Urin so lange, bis der Befehl zur Entleerung kommt. Außerdem sorgt die Blase für die Entleerung des Urins. Störungen der Blasen-tätigkeit können also in einer gestörten Speichertätigkeit und in einer Störung der Entleerungsfähigkeit begründet sein.

Die Harnröhre wird von zwei ringförmigen Muskeln, den Schließmuskeln (Sphinkter) umschlossen. Bei der Blasenentleerung kommt es zum Zusammenspiel der beiden Schließmuskeln und des Blasenmuskels. Der innere und äußere Schließmuskel öffnen sich. Kurz darauf zieht sich der Blasenmuskel zusammen. Dieser Mechanismus sorgt in einem gesunden Harntrakt dafür, dass sich die Harnblase unter geringem Druckaufwand komplett entleert und kein Restharn in der Blase verbleibt.

Damit der Harntrakt optimal funktioniert ist neben dem Zusammenspiel aus Schließmuskeln und Blasenmuskel auch ein intaktes Nervensystem notwendig. Über die Nervenstränge und -impulse wird das Zusammenspiel der Muskeln koordiniert. Diese Nervenstränge können bei der HSP durch die genetische Mutation geschädigt sein und nicht richtig funktionieren. In jedem Fall sollte dieses gesundheitliche Problem mit dem HSP-Facharzt besprochen werden. Auch die Konsultation eines Neurourologen bietet sich als hilfreich und zielführend an.

Es gibt eine ganze Reihe von Maßnahmen, die zur Behandlung der Blasenproblematik eingesetzt werden können. Diese Maßnahmen orientieren sich ausschließlich an der auftretenden Symptomatik beim einzelnen Patienten. Sie sind erfolgreich einsetzbar und tragen dazu bei, dass keine weiteren Störungen der Gesundheit auftreten.

In diesem Zusammenhang sei auf den [HSP-Info-Tag vom 1.9.2013 in Brinkum](#) hingewiesen. Herrn Dr. med. Wolfgang Bühmann befasste sich in seinem Vortrag u.a. mit dem Thema der urologischen Störungen bei HSP. Die Folien, die er zu seinem Vortrag angefertigt hatte, sind [hier hinterlegt und abrufbar](#).

[zurück](#)

12.q Probleme in der Verdauung (Verstopfung) bei HSP

Auch das Verdauungsproblem, das sich durch einen gestörten Stuhlgang zeigt, ist bei HSP-Betroffenen recht häufig anzutreffen. Zahlreiche HSP'ler klagen immer wieder über Verstopfungen. Es ist notwendig, dieses HSP-Symptom mit den behandelnden Ärzten zu besprechen.

Daneben kann jeder selbst etwas unternehmen, um die Verstopfung zu beeinflussen. Der einfachste Weg ist es, die Ernährung dahingehend umzustellen, dass ganz bewusst der Anteil der Ballaststoffe, die mit der Nahrung zugeführt werden, erhöht wird. Einfach gesagt bedeutet das beispielsweise, den Anteil an Weißbrot und Brötchen zu reduzieren und den Anteil an Vollkornbrot zu erhöhen. Auch Müsli mit einem hohen Anteil an Haferflocken dienen dem gleichen Zweck. Je höher der Anteil an Ballaststoffen ist, die der Verdauung zugeführt werden, desto geringer wird das Risiko der Verstopfung.

Auch der Gebrauch von Curcumin, dem Wirkstoff aus der Kurkuma-Pflanze kann sehr hilfreich sein. Die tägliche Einnahmemenge sollte nach Rücksprache mit dem Arzt bei circa 350 mg liegen.

Sehr hilfreich ist auch der Gebrauch von Flohsamenschalen, die man in ein Glas Wasser einrührt und dann trinkt. Informationen dazu sind im Beitrag [„Längeres Sitzen starke Schmerzen“](#) vom 22.11.2018 zu finden. Dort wird auch auf die Seite [„Flohsamenschalen – alles zur Anwendung, Einnahme und Wirkung der Ballaststoffe“](#) verwiesen.

Daneben gibt es auch medikamentöse Hilfen, deren Einsatz mit dem Arzt besprochen werden sollte. Es gibt Medikamente in Tablettenform, als Sirup, als Granulat, als Zäpfchen, als Gel und als Tee. In der Apotheke bekommt man entsprechende Präparate auch ohne Rezept. Eine Beratung und Aufklärung bezüglich des Wirkungseintritts ist sicherlich sinnvoll.

Lesenswert zu diesem Thema ist der Artikel [„Verstopfung \(Obstipation\)“](#) in der Apotheken Umschau.

[zurück](#)

13. Gibt es eigentlich Forschung zur HSP?

Die eindeutige Antwort lautet „Ja“. In Punkt [12j](#) wurde beschrieben, dass Dr. Strümpell die Krankheit vor mehr als 100 Jahren entdeckte. Aber erst in den letzten Jahren ist sehr viel passiert. Die Fortschritte in der Genetik haben es möglich gemacht, solche Gene zu entdecken, die die HSP verursachen. Ende der neunziger Jahre wurde das erste Gen gefunden, das HSP verursacht. Im Jahr 2015 kennt man bereits mehr als 85 solche Gene. Sie zu entdecken und in ihnen die krankheitserzeugenden Mutationen nachzuweisen ist sehr aufwändig. Hier sind besonders die Arbeiten der französischen, der italienischen, der amerikanischen und natürlich der deutschen Forscherteams hervorzuheben. Eine Liste einiger der bekannten Gene ist mit ihren exakten Genorten und der Angabe, ob es sich um ein dominantes, ein rezessives oder um ein X-chromosomal gebundenes Gen handelt, in der [Tabelle](#) in Wikipedia nachlesbar. Diese Tabelle erfasst jedoch längst nicht alle derzeit bekannten HSP-Gene. Im Jahr 2015 sind bereits mehr als 80 HSP-Gene bekannt und im Schnitt wird die Liste monatlich um ein weiteres Gen erweitert. Allein das Kennen der krankheitsverursachenden Gene ist aber nicht die Lösung. Derzeit wird sehr intensiv daran gearbeitet zu verstehen, welche Funktionen die mit Hilfe des Gens hergestellten Proteine (=Eiweiße) in den durch die HSP betroffenen Zellen haben. Erst ein Verständnis dieser Funktionen macht es möglich entsprechende Medikamente zu entwickeln.

Neue Nachrichten zu Forschungsprojekten oder zu Ergebnissen aus solchen Studien werden immer wieder unter dem Link [Forschungsberichte](#) eingestellt. Zusätzlich gibt es sehr hilfreiche Nachrichten im [„Themenforum HSP --> Forschung, Studien“](#). Wir weisen an dieser Stelle besonders auf die ins Deutsche übersetzte Arbeit von Allen Bernhard hin. Allen ist Amerikaner und hat mit seiner Frau eine junge Tochter, die von HSP betroffen ist. Für Allen ist dieses familiäre Schicksal der Anlass gewesen, sich mit der HSP zu befassen. Er hat einen sehr guten und leicht verständlichen Aufsatz zum [Stand der Forschung](#) geschrieben. Allen ist von Beruf Journalist, so dass er sehr genau weiß, wie er solche Arbeiten zu gestalten hat. Auffallend ist, dass er für seine Arbeit einige der besten HSP-Forscher interviewt hat.

Obwohl ja, wie in Punkt [12j](#) dargestellt, Prof. Dr. Strümpell die HSP bereits im Jahre 1880 beschrieben hat, gab es nur wenig HSP-Forschung. Erst durch die großen Fortschritte in der Genforschung hat sich das geändert. Nachdem es den Molekularbiologen Francis Collins und Craig Venter mit ihren Teams im Jahr 2000 gelungen war, das menschliche Genom komplett zu lesen, konnte die HSP-Forschung wirklich starten. Nur am Rande sei bemerkt, dass die erste Genomschlüsselung vor gut 10 Jahren noch etwa 3 Milliarden Dollar gekostet hat, wird heute darüber gesprochen, die komplette Genentschlüsselung für weniger als 1.000 Dollar machen zu können. Von diesem gewaltigen Einsparpotential hat auch die HSP-Forschung profitiert und hat in den letzten 10 Jahren die meisten der derzeit bekannten gut 85 HSP-Gene gefunden. Das Suchen nach weiteren HSP-Genen muss und wird weitergehen. Denn jedes Gen liefert neue Erkenntnisse, verbessert das Verständnis zur HSP und liefert damit wesentliche Bausteine für die Entwicklung von möglichen Therapien.

Nachdem also zunächst der Schwerpunkt der Forschung auf der genetischen Seite lag, wurde im nächsten Schritt versucht, ein Verständnis dafür zu bekommen, was die Produkte der Gene, also die Proteine, in den Zellen eigentlich machen. Das klingt zunächst sehr einfach und leicht lösbar. Ist es aber natürlich nicht. Man muss sich einmal vorstellen, dass in einer Zelle gleichzeitig mehr als 10.000 unterschiedliche Proteine aktiv sind. Wenn man sich dann noch versucht vorzustellen, wie klein die Zellen des Körpers sind, dann wird die Schwierigkeit dieser Aufgabe erkennbar. Vergessen wir nicht, ein Stecknadelkopf ist etwa 250 mal größer als eine Zelle; in einem Stecknadelkopf wären demnach gleichzeitig zweieinhalb Millionen Proteine aktiv. Und in dieser kleinen Zelle muss nun ein Protein gefunden werden, um es bei seiner Arbeit zu beobachten. Nur dadurch dass unsere Forscher verstehen, wie die gestört hergestellten Proteine arbeiten wenn sie gesund wären, können sie aus diesem Wissen Wirkstoffe entwickeln, die zur Heilung beitragen.

Bei einigen der HSP-Proteine weiß man zwischenzeitlich sehr gut, welche Funktion sie in der Zelle ausüben. Außerdem wurde erkannt, dass bestimmte Gruppen von HSP-Proteinen am gleichen Arbeitspunkt in der Zelle tätig sind, oder dass sie sogar zusammenarbeiten. Auch diese Erkenntnis ist ein Gewinn für uns Erkrankte. Vielleicht ist es möglich, bei einigen Genen mit dem gleichen Medikament Ergebnisse zu erzielen. Auch wenn jetzt hier mehrfach von Wirkstoffen und von Medikamenten gesprochen wurde, so sind die derzeit natürlich noch nicht in Sicht. Das Wort „natürlich“ ist gewählt, weil selbst vielversprechende Medikamentenentwicklungen zu anderen genetischen Erkrankungen bei der HSP nicht getestet werden können und daher für die Patienten auch nicht verfügbar sind. Es ist so, dass die Patienten anderer Krankheiten in diesem Bereich bisher sehr viel offensiver vorgegangen sind. Sie verstecken sich nicht hinter ihren Krankheiten, sondern suchen ganz gezielt nach möglichen Lösungen und engagieren sich. Und das machen dort nicht nur wenige, sondern sehr viele dieser Patienten! Zu unserem großen Glück werden auch immer mehr HSP-Patienten aktiv. Wenn Sie sich auch engagieren wollen, dann sprechen Sie uns bitte an. Jeder HSP'ler, der mithilft, erreicht, dass sich schneller Hilfen finden lassen. Sie erreichen uns über die [in Punkt 14 benannten Adressen](#).



Auch in Deutschland wird am Krankheitsbild der HSP geforscht. Gerade die Finanzierung von Forschungsprojekten ist bei seltenen Erkrankungen wie der HSP auf private Geldmittel angewiesen. In anderen Ländern werden jährlich zig-Millionen von Euro für die Forschung durch kleine Einzelspenden aufgebracht. In Deutschland klappt das auch sehr gut; aber leider in den vergangenen Jahren noch nicht bei der HSP. Zum Glück ändert sich das derzeit sehr eindeutig. Bisher zeigten Krankheiten, wie die Mukoviszidose oder wie Duchenne, dass das auch in Deutschland klappen kann. Betroffene dieser Erkrankungen haben ihre Freunde, ihre Familien, ihre Sportvereine, ihre Nachbarn und ihre Unternehmen um Unterstützung gebeten. In Deutschland waren die HSP-

Betroffenen in der Vergangenheit nur wenig bereit, sich so für die Erforschung ihrer Krankheit zu engagieren.

Aber, wie schon gesagt, ändert sich die Einstellung der HSP-Erkrankten momentan entscheidend. Wir verlassen uns nicht mehr auf unseren Staat; wir verlassen uns nicht mehr auf irgendwelche Personen, die das schon richten werden. Wir haben erkannt, dass sich Fortschritte in der Erforschung der Krankheit HSP nur auf privatem Weg erreichen lassen. Pharmaunternehmen sind schon aus notwendigen, betriebswirtschaftlichen Gründen nicht in der Lage, ihr Betriebskapital in seltene Erkrankungen wie die HSP zu investieren. Jeder, der die Forschung nach vorne bringen will, kann nach Wegen suchen, wie er die Arbeit unserer Forscher zu seinem eigenen Wohl und zum Wohl



Frau Dr. Kathrin Karle und Frau Dr. Rebecca Schüle im HSP-Labor

seiner ebenfalls betroffenen Kinder unterstützen kann. Die Mukoviszidose, die ja nur eine überschaubare Anzahl von „Mehrpatienten“ hat (vergl. Punkt [01](#) dieser Liste), zeigt uns auf, was möglich ist. Oder die Muskeldystrophie Duchenne, die wesentlich weniger Betroffene in Deutschland ausweist, zeigt sehr eindeutig auf, was durch persönliches Engagement machbar ist. Diese Beispiele sind für uns HSP'ler zwischenzeitlich zu einem Ansporn geworden, über unseren eigenen Schatten und über Vorbehalte (wer auch immer sie aufgebaut haben mag) hinweg zu schauen und selbst aktiv zu werden! Viele HSP'ler haben es für sich als den sinnvollste Weg erkannt, das „Zentrum für Seltene Erkrankungen“ (=ZSE) in Tübingen, wo an unserem Thema HSP besonders intensiv gearbeitet wird, zu unterstützen. So helfen Sie selbst mit, damit Ihnen geholfen wird! Die Mitglieder unseres Forums haben von Herrn Prof. Dr. Schöls und von Frau Dr. Schüle ein Schreiben erhalten, in dem sich das Team der Tübinger HSP-Forscher ganz gezielt [bei den HSP-Patienten bedankt](#). Der Dank gilt sowohl für die aktive Teilnahme an Forschungsprojekten, wie auch für die Bereitschaft, Spender zu suchen und zu finden, die die HSP-Forschung unterstützen. Jeder HSP-Betroffene wird sicher noch Personen kennen, die auch bereit sind, uns zu helfen. Sie warten vermutlich nur darauf, angesprochen zu werden!

Es gibt eine Vielzahl von Forschungsprojekten, die aber leider kaum bekannt sind. Als ein Beispiel sei hier ein solches Vorhaben benannt, das im Jahr 2005 von dem italienischen HSP-Forscher [Andrea Daga](#) veröffentlicht wurde. Er konnte zeigen, dass in einer Fruchtfliege (*Drosophila*), die eine SPG4-Mutation hatte, ein bereits bekannter Wirkstoff positive Ergebnisse brachte. Es handelte sich hier um das Chemotherapeutikum „Vinblastin“, das beim Menschen bereits in der Krebstherapie eingesetzt wird. Er stellte in seiner Studie fest, dass sich die motorischen Defizite, die durch die SPG4-Mutation verursacht wurden, positiv beeinflussen ließen. Der *Drosophila*, die ja eines der Modelltiere in der Forschung ist, war zuvor in ihren Gensatz das mutierte SPG4-Gen „eingepflanzt“ worden. Die Zusammenfassung der Ergebnisse zur Arbeit von Dr. Daga ist unter dieser [Seite](#) abrufbar.

Erst in 2012 wurde seine Arbeit erneut aufgegriffen und der angesprochene Wirkstoff in einem SPG4-Mausmodell getestet. Französische Forscher haben in ihrer Arbeit gezeigt, dass sich auch hier positive Resultate ergeben haben. (Der Bericht aus Frankreich ist [hier](#) abrufbar). Leider können diese Ergebnisse aber noch nicht so ganz ohne weiteres auf den Menschen übertragen werden. Der Mensch ist eben ein anderes Lebewesen als die Drosophila oder die Maus. Zudem sind die Nebenwirkungen dieses Wirkstoffs von den zugelassenen Anwendungsformen her bekannt. Dennoch ist es ein Ansatz, dieses Präparat nun in weiteren Studien, zum Beispiel in menschlichen SPG4-Zellmodellen, zunächst im Reagenzglas zu testen. Da aber für solche Studien erneut Finanzmittel erforderlich sind, müssen wir hier vermutlich erneut warten. Alternativ könnten wir natürlich selbst weiterhin aktiv werden! Je weniger HSP'ler sich nur auf die anderen verlassen und je mehr HSP'ler selbst aktiv werden, umso schneller werden wir zu hilfreichen Lösungen kommen. Es kommt auf jeden von uns an!

Es zeigt sich erneut, wie wichtig es für uns ist, selbst aktiv zu werden. Das ist bei allen seltenen Erkrankungen so.

[zurück](#)

13.a Kann die HSP auch ohne einen Gentest diagnostiziert werden?

Die Antwort auf diese Frage scheint zunächst ein sehr klares "NEIN" zu sein. Es scheint aber nur so. Seit Anfang 2016 wird an der Universitätsklinik zu Tübingen in einem speziellen Forschungsprojekt untersucht, ob es eine Alternative gibt. Der Hintergrund zu dieser Studie ist die Erkenntnis aus anderen genetisch bedingten Erkrankungen. Von Erkrankungen wie den Ataxien und der Huntington Erkrankung ist bekannt, dass es bereits vor Ausbruch der Erkrankung messbare Veränderungen in der Kernspintomographie gibt. Auch die Bewegungsmuster sind bei Ataxie und Chorea Huntington bereits über 10 Jahre vor Beginn einer für den Patienten spürbaren Symptomatik messbar verändert. Damit ist es möglich, die Krankheitsentwicklung zu erfassen, bevor die Krankheit ausgebrochen ist und Beschwerden macht. Dies ist die Phase, in der idealerweise eine Therapie ansetzen würde, die die Krankheitsprozesse so verlangsamt, dass die Krankheit gar nicht mehr oder deutlich später zum Ausbruch kommt.

Die Studie trägt den Namen "PreSPG4". Sie befasst sich ausschließlich mit dem SPG4, also dem Spastin. Der Grund für diese Einschränkung ist, dass in der Studie nur Personen mit dem gleichen HSP-Gen untersucht werden können. Das das SPG4 das Gen ist, das bei den meisten HSP-Betroffenen mutiert ist, musste es ausgewählt werden. Nur so ist die erforderliche Menge an Patienten zu erreichen.

Die Studie wird vom Förderverein für HSP-Forschung finanziert. Ziel ist es, Familienangehörige von HSP-Betroffenen zu untersuchen, die bisher noch keine Krankheitszeichen zeigen. Weil wir ja wissen, dass die Spastin-Mutation eine dominante Vererbungsform ist, kann davon ausgegangen werden, dass etwa die Hälfte der Teilnehmer das mutierte Gen in sich trägt. Sollten sich HSP-typische Veränderungen zeigen, so müssten sie sich bei der Hälfte der untersuchten Personen zeigen, während die andere Hälfte die Veränderungen nicht zeigen würde. Solche Veränderungen können dann bei zukünftigen Untersuchungen von Patienten den Hinweis auf eine zukünftig beginnende HSP liefern. Dieser frühe Zeitpunkt ist der ideale Termin, um mit einer Therapie zu beginnen, die den Beginn der HSP-Symptomatik nach hinten verschiebt und ihn -im Idealfall- ganz verhindert.

Da die HSP in den meisten Fällen im dritten Lebensjahr beginnt, ihre Symptome zu zeigen, ist es notwendig, dass viele Verwandte von HSP'ern mitmachen, die möglichst jung sind. Sie müssen dafür lediglich einen Tag "opfern".

Wichtig ist es, dass jeder Teilnehmer es selbst festlegen kann, ob er über seine Ergebnisse aus diesem Forschungsprojekt informiert werden möchte. Wichtig ist zudem, dass zumindest 150 noch gesunde Personen aus HSP-Familien mitmachen. Jeder aktive Familienangehörige leistet somit einen Dienst für seine Verwandten, für alle zukünftigen HSP'ler und natürlich auch für sich selbst. Das Projekt ist ein Forschungsvorhaben, das einen wesentlichen Beitrag für eine gesunde Zukunft legt.

Genauere Informationen sind auf der Seite [„Projektbeschreibung der HSP-Forscher“](#) auf der Seite [„Rückfragen zum Projekt PreSPG4“](#) und auf der Seite ["Aktuelles zum Projekt"](#) zu finden.

[zurück](#)

14. Wo kann ich weitere Aufklärung bekommen?

Es gibt eine Vielzahl von Möglichkeiten, über die weitere Informationen zur HSP und zum Leben mit der HSP zu erhalten sind.

Zunächst sei auf die Gruppe der kompetenten Ärzte hingewiesen, die sich sehr intensiv mit diesem Krankheitsbild befassen. Wegen der Seltenheit der Erkrankung ist diese Gruppe jedoch noch recht klein. Wir führen eine Liste mit solchen, kompetenten Ärzten aus Unikliniken, die jeweils eine Vielzahl von HSP-Patienten betreuen, die zudem in der Forschung zur HSP tätig sind, und die somit über sehr gute Erfahrung verfügen. Die Liste ist in einer ständig aktualisierten Form hier im Forum über den Link [Liste der HSP-Ambulanzen](#) abrufbar. Es ist für jeden HSP-Betroffenen sinnvoll, sich in einer HSP-Sprechstunde bei einem dieser Ärzte vorzustellen. Gerade wegen der Seltenheit unserer Erkrankung bringt das den Patienten große Vorteile, da die benannten Ärzte sehr viele HSP-Patienten betreuen und daher wirkliche Spezialisten zur HSP sind.

Der erste Ansprechpartner für HSP-Erkrankte ist sicher der behandelnde Arzt am eigenen Wohnort. Auch wenn wir heute davon ausgehen können, dass es etwa 6.000 HSP-Erkrankte in Deutschland gibt, ist die HSP eine seltene Erkrankung. Sie ist daher auch selten für unsere Ärzte, so dass wir häufig die einzigen Patienten mit dieser Erkrankung in der ärztlichen Praxis sind. Es ist sicherlich sinnvoll und hilfreich, wenn wir gemeinsam versuchen, das zu verändern und zu verbessern. Eine sehr einfache und sehr gute Möglichkeit ist es, wenn die HSP-Betroffenen ihre Ärzte namentlich benennen. Die Verantwortlichen des Forums haben mit diesen Informationen eine Tabelle aufgebaut, die ständig wachsen soll. Es ist so möglich, zum jeweiligen Wohnort Ärzte zu finden, die bereits HSP-Patienten betreuen. Diese Tabelle ist im Forum unter [„Listen: HSP-Ärzte; HSP-Physiotherapeuten“](#) abrufbar. Jede weitere Angabe zu Ärzten hilft der gesamten Gruppe der HSP'ler. Wir bitten um entsprechende Nachricht an einen der unten benannten Verantwortlichen des Forums. Das hilft uns allen!

Besonders sinnvoll und hilfreich ist es, sich mit anderen HSP-Betroffenen über die Krankheit und über das Leben mit der HSP auszutauschen. Unser [Forum](#) bietet dazu sehr gute Möglichkeiten. Jeder Interessierte kann eingestellte Beiträge lesen; jeder Interessierte, der sich im Forum [anmeldet](#), kann auch selbst Beiträge schreiben und Fragen stellen. Zusätzlich ist der in diesem Forum alle zwei Monate stattfindende [Informationsaustausch](#) sehr wertvoll, um so Neues zu erfahren oder um sich zu den allgemeinen Fragen zu unserem Leben mit der HSP auszutauschen.

Nur zum Verständnis sei es hier einmal erwähnt, dass im Forum der Weg über die Registrierung der Mitglieder gewählt werden musste, um so zu gewährleisten, dass in unserem Forum nur berechnete Personen aktiv werden, und dass unsinnige oder verletzende Nachrichten erst gar nicht erscheinen können. Die Anmeldung dient also dem Schutz der Nutzer und ist nicht etwa eine Ausgrenzung.

[zurück](#)

14.1 Videos zur HSP

Besonders hinzuweisen ist auf die Vielzahl der Videos zur HSP, die die Interessengemeinschaft „Ge(h)n mit HSP“ selbst produziert hat. Diese Videos sind im [YouTube-Kanal HSP-Hilfe](#) zu finden. Sie decken eine Vielzahl von medizinischen, therapeutischen und sozialpolitischen Themen ab. Sowohl die HSP-Forscher aus den Universitätskliniken, wie auch Therapeuten und Juristen decken das weite Spektrum der Themen vielfältig ab.

[zurück](#)

15. Ist das Leben mit der HSP noch lebenswert?

Die HSP ist eine Krankheit, die zweifelsohne die Lebensqualität mindert. Dennoch, im Vergleich mit anderen unheilbaren Krankheiten stellt sie sich nicht so krass dar. Ein wesentlicher Gesichtspunkt ist dabei, dass die HSP das Leben nicht verkürzt. Eine wesentliche Aufgabe jedes HSP-Betroffenen ist es demzufolge, das Leben lebenswert zu halten und es offen und positiv zu gestalten.

Dazu gehört es, sich immer wieder eine Freude zu machen und sich Freude zu gönnen. Freude entspannt übrigens den Körper, so dass diese Freude schon eine kleine Therapie ist.

In jedem Fall ist es hilfreich, die Krankheit als Lebensbestandteil zu akzeptieren und das auch nach außen zu kommunizieren. Schließlich hat sich niemand diese Krankheit durch einen falschen Lebenswandel oder durch grob fahrlässiges Verhalten selbst zugeführt. Es ist nur anfangs schwer diese Krankheit im Freundes- und Bekanntenkreis darzustellen. Wichtig ist es, bei dieser Darstellung darauf hinzuweisen, dass kein Mitleid erzeugt werden soll. Nach wie vor ist der HSP-Betroffene ein vollwertiges Mitglied unserer Gesellschaft; gute Freunde sind dankbar für die Offenheit, mit der ihnen die Krankheit erklärt wurde. Gute Freundschaften werden durch die Krankheit nicht zerstört; sie bekommen unter Umständen sogar neue Impulse. Die offene Kommunikation dient dazu, mit und durch die Krankheit nicht in die Isolation zu gelangen. Diese notwendige Offenheit muss jeder Betroffene selbst erbringen; das kann ihm niemand abnehmen. Aber es lohnt sich!!

Es können Schuldgefühle auftreten, wenn die Krankheit an Kinder weiter gegeben wurde. Dieses Schuldgefühl ist unberechtigt. Auch Menschen mit unserer Behinderung werden zu wertvollen Mitgliedern unserer Gesellschaft heranwachsen, sie werden ein erfülltes und gutes Leben führen können, sie werden Freude am Leben entwickeln und können Freude weiter geben. Schauen Sie sich selbst an! Vergleichend gesagt, könnten die Schuldgefühle auch erzeugt werden, wenn das Kind nicht höchstintelligent ist. Auch die Intelligenz ist vermutlich zu einem Teil genetisch bedingt. In diesem Vererbungsfall sind Schuldgefühle aber kaum anzutreffen; liegt das etwa daran, dass man Intelligenz nicht sieht aber unser Handicap so klar ins Auge fällt?? Also, Schuldgefühle sind der falsche Weg; stattdessen ist es vernünftig, nach Wegen zu suchen, mit denen sich gemeinsam mit dem Handicap ein erfülltes Leben gestalten lässt.

Ein weiterer Gedanke sollte beachtet werden. Jeder HSP-Betroffene geht anders mit seinem Handicap um und hat andere Lösungen für sein Leben gefunden. Hier ist der Austausch dieser Lösungen eine sehr gute Hilfe. Auch hier bietet sich dieses Forum erneut als das sinnvolle Medium an. Nutzen wir es gemeinsam. Helfen wir uns so gegenseitig.

[zurück](#)

16. Wie kann die HSP-Forschung sinnvoll unterstützt werden?

An unseren Universitätskliniken, wie beispielsweise in Tübingen, in Erlangen oder in Kiel wird an der HSP geforscht. Häufig fehlen den Kliniken aber die finanziellen Mittel, um solche Studien durchführen zu können. Aus diesem Grund wurde der Förderverein für die HSP-Forschung gegründet. Er hat es sich zur Aufgabe gemacht, Forschungsprojekte mit Finanzmitteln aus Spenden zu unterstützen. Informationen zu seiner Arbeit sind auf den [Seiten des Fördervereins für HSP-Forschung](#) zu finden.

Und so kann jeder die HSP-Forschung auf "bessere Beine" stellen



Bankdaten für Spenden:

Volksbank Rhein-Lahn-Limburg eG
IBAN: DE85 5709 2800 0219 6375 00
BIC: GENODE51DIE

Oder online:

Jetzt
Spenden



Auch durch einen Einkauf bei speziellen Internetshops kann die HSP-Forschung unterstützt werden. Um so zu helfen, ist [dieses spezielle Portal](#) aufzurufen. Hier sind bereits mehr als 1.700 Shops erfasst, bei denen ein Einkauf mit einer Gutschrift des Shops für unsere HSP-Forschung verbunden ist. Das ist also eine Spende, die kein eigenes Geld kostet. Gezielte Information dazu [gibt es hier](#).

Alle Möglichkeiten, mit denen die HSP-Forschung ganz gezielt und sehr wirksam unterstützt wird, sind [hier aufrufbar](#).

[zurück](#)