

HSP-Info-Tag in Tübingen

Als dieser spezielle Tag für die HSP-Erkrankten vereinbart wurde, da wurde erwartet, dass etwa 20 bis 30 Personen anreisen würden. Es war daher für Rudi Kleinsorge und für Lothar Riehl etwas Besonderes, eine so große Gruppe von weit mehr als 100 Teilnehmern am 19. Juli begrüßen zu dürfen. Ein spezielles Dankeschön richtete Rudi in seiner kurzen Ansprache an unsere HSP-Forscher im Team von Prof. Dr. Schöls. Er hob hervor, wie dankbar die angereisten HSP'ler sind, hier im Zentrum für Seltene Erkrankungen über wichtige Fortschritte zu neuen HSP-Erkenntnissen informiert zu werden und gleichzeitig die HSP-Forschung live miterleben zu dürfen.



HSP-Info-Tag

Am 19. Juli 2014
an der Universität zu
Tübingen

Ein Treffpunkt für alle
HSP'ler mit Interesse
an Neuigkeiten aus der
Forschung an der HSP

Ge(h)n mit HSP

The poster features a central circular graphic with a family silhouette (two adults and a child) standing on a DNA double helix. The background is split into yellow, red, and blue sections.

Vortrag von Herrn Prof. Dr. Ludger Schöls

Den ersten Vortrag hielt Herr Prof. Schöls. Er hob zunächst hervor, wie sehr es ihm imponiere, dass so viele HSP-Patienten aus ganz Deutschland an einem Samstag nach Tübingen angereist seien.

Dann ging er auf die Ergebnisse des Projekts GeNeMove ein. In diesem Projekt, bei dem viele HSP'ler aktiv mitgemacht hatten, konnten neue grundsätzliche Erkenntnisse zum Krankheitsbild gewonnen werden. Prof. Schöls zeigte auf, es sei eine Erkenntnis, dass ein Schwerpunkt des Krankheitsbeginns in der dritten Lebensdekade liege, was bereits seit langem hinlänglich bekannt gewesen sei. Dass aber ein zweiter Schwerpunkt des Krankheitsbeginns in der ersten Lebensdekade

liege, sei eine neue Erkenntnis. Zusätzlich habe man erkannt, dass Patienten, bei denen sich die ersten Symptome in jungem Alter einstellen, erst sehr viel später auf den Gebrauch von Gehhilfen und anderen Hilfsmitteln angewiesen seien.

Anschließend ging Prof. Schöls auf die Anzahl der HSP-Gene ein, die enorm zugenommen habe. Er verwies auf eine Arbeit vom Januar dieses Jahres, in der beschrieben wird, dass durch eine Forschungsarbeit 18 neue HSP-Gene gefunden worden seien. Mit diesem Hinweis leitete er zum Thema „HSP-Diagnostik“ mit dem HSP-Panel (=Hochdurchsatzsequenzierer) über. Er zeigte auf, welch ein enormer Fortschritt durch diese neue Technik in der HSP-Diagnostik Einzug gehalten habe.



Prof. Dr. Schöls
bei seinem
Vortrag

Im Folgenden sprach Prof. Schöls eine neue Studie zur Physiotherapie bei HSP an. Ziel dieser Studie ist es, sinnvolle Therapieansätze aus der Krankengymnastik zu erfassen. Solche Ansätze, die sich aus Gesprächen mit Patienten und Physiotherapeuten ergeben, sollen im Anschluss mit Patienten praktisch erprobt, wissenschaftlich ausgewertet und vom Erfolgspotential her bewertet werden. Innerhalb von zwei Jahren wird ein Ergebnis vorliegen, das Therapeuten Hilfen und Ansätze in der Behandlung der HSP-Patienten liefert. Erreicht werden soll, dass Therapeuten zukünftig auf funktionierende Therapieansätze zurückgreifen können. Unser Förderverein für HSP-Forschung hat bereits die grundsätzliche Zustimmung gegeben, das Projekt finanziell zu fördern. Wir sind der Überzeugung, dass die Ergebnisse dieses Projekts allen HSP'lern wirkliche Vorteile bieten werden.

Im Zusammenhang mit dieser Studie stellte sich die Physiotherapeutin Frau Susanne Koch, die an der Uniklinik langjährige Erfahrung in der Behandlung von Patienten mit Spastik besitzt, vor. Sie wird die Ansprechpartnerin und Therapeutin für die HSP-Patienten sein, die aktiv an der Studie teilnehmen werden.

Zum Abschluss seines Vortrags sprach Herr Prof. Schöls das Thema Körperspende an, das [in unserem Forum vor ein paar Wochen thematisiert](#) wurde. Er stellte zunächst dar, was eine Körperspende überhaupt ist. Er hob hervor, dass ein HSP'ler zu Lebzeiten festlegen kann, dass sein Körper nach seinem Ableben der HSP-Forschung helfen könne. In diesem Fall würden dem verstorbenen Körper die Körperteile entnommen, die von der HSP direkt betroffen seien; das sind das Rückenmark und das Gehirn. Nach der Entnahme wird der verstorbene Körper wieder so präpariert, dass von außen nicht erkennbar ist, dass ihm etwas entnommen wurde. Die entnommenen Körperteile werden ausschließlich in der HSP-Forschung verwandt. Das wesentliche Ziel ist es dabei, Erkenntnisse zu gewinnen, die sich am lebenden, menschlichen

Körper nicht gewinnen lassen und die auch aus Tiermodellen nicht erkennbar werden.

Prof. Schöls verteilte den „Aufklärungsbogen Brain Bank“. Er bat darum, vor einer persönlichen Entscheidung in jedem Fall das Gespräch mit ihm oder seinen Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern zu suchen.

Sowohl bei diesem Thema wie auch bei den zuvor beschriebenen Themen haben die Zuhörer das Angebot angenommen und haben ihre Fragen jederzeit stellen können, so dass die Antworten stets im Zusammenhang zum Thema standen.

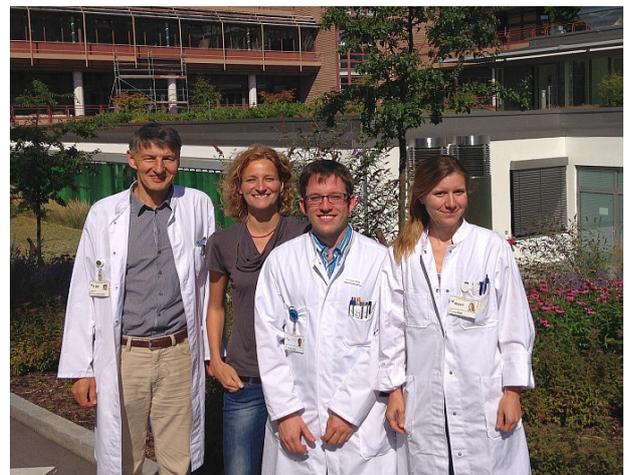
Es sei an dieser Stelle darauf hingewiesen, dass die Schaubilder und Grafiken, die Herr Prof. Schöls in seinem Vortrag nutzte, noch nicht zu 100% hier bei uns im Forum eingestellt werden können. Das liegt daran, dass sein Vortrag auch Themen behandelte, die aktuell noch nicht öffentlich zugänglich sind. Prof. Schöls hat zugesagt, uns eine überarbeitete Fassung zu erstellen, die dann ins Forum darf.

Gleiches gilt auch für die Vorträge von Frau Dr. Schüle und von Herrn Dr. Rattay.

Vortrag von Herrn Dr. Tim Rattay

Nun hatte Herr Dr. Rattay das Wort. Er ging in seiner Rede zunächst auf die HSP-Sprechstunden in Tübingen ein. Er hob hervor, dass die Sprechstunden aktuell mit leicht veränderten Zeiten stattfinden. Die entsprechenden Daten sind im Forum „Ge(h)n mit HSP“ auf der Seite [„HSP-Ambulanzen in Deutschlandkarte“](#) erfasst. Er wies dann darauf hin, wie wichtig es für eine Diagnose sei, beim ersten Termin möglichst alle Berichte zu den zuvor erstellten Diagnosen mitzubringen. Genauso wichtig sei es, in dieser frühen Phase einen Familienstammbaum aufzuzeichnen, da sich über solche Angaben sehr häufig wichtige diagnostische Hinweise ergeben können.

Dann stellte Herr Dr. Rattay das FES-System vor und beleuchtete die Ergebnisse der FES-Studie, an der 50 HSP-Patienten teilgenommen hatten. Das Grundprinzip des FES ist die Funktionelle Elektrische Stimulation. Dabei wird mittels auf der Haut aufgeklebter Elektroden der Nerv, der für die Fußhebung zuständig ist, schrittabhängig stimuliert, so dass eine flüssigere Bewegung möglich wird. Der Wirkungsmechanismus ist auf einer [Internetseite der Tübinger Forscher](#) beschrieben. Dr. Rattay zeigte zwei Varianten, nämlich das System von Odstock Medical und das System von Bioness. Auf dem [HSP-Info-Tag in Bremen, am 13.](#)



Das sind die Tübinger HSP-Ärzte: Herr Prof. Dr. Schöls, Frau Dr. Schüle, Herr Dr. Rattay, Frau Dr. Wolf (von links nach rechts)

[September 2014](#), an dem Herr Dr. Rattay erneut als Referent aktiv ist, wird das System Odstock, das mittlerweile auch kabellos verfügbar ist, präsentiert.

Dr. Rattay stellte die Ergebnisse der FES-Studie vor. Er betonte, dass der Vergleich der beiden Testgruppen (Gruppe 1 nutzt FES, Gruppe 2 nutzt FES nicht) sehr klar aufzeigt, dass sich das Gangbild der Gruppe 1 im Testzeitraum stabilisierte, während das der Gruppe 2 eindeutige Verschlechterungen auswies. Das Ergebnis dieser Studie ist in einem [Beitrag bei uns im Forum nachlesbar](#).



Herr Dr. Rattay bei seinem Vortrag

Den abschließenden Teil seines Vortrags bildeten Erklärungen zum Forschungsprojekt beim SPG5-Gen, zu dessen Funktion und zu der geplanten Medikamentenstudie. Bei einer SPG5-Mutation kommt es zu einer Störung des Cholesterinstoffwechsels innerhalb der Zelle. Die Folge dieser Störung ist, dass die notwendigen Cholesterinmengen fehlen, so dass die Myelinmembranen nicht funktionsfähig hergestellt werden können. Diese Membranen umhüllen unsere Nervenfasern und wirken wie eine Isolationsschicht. Fehlt das Myelin, so führt das zu Koordinationsstörungen und zu Bewegungsstörungen. Mit einem Medikament, das seit langem bekannt ist und zur Beeinflussung des Cholesterinstoffwechsels im Körper eingesetzt wird, soll nun versucht werden, den negativen HSP-Effekt bei SPG5-Patienten positiv zu beeinflussen.

Der für diese Studie notwendige Ethikantrag ist gestellt. Mit der Studie kann frühestens Anfang 2015 begonnen werden. Diese Studie wird von der „Eva Luise und Horst Köhler Stiftung“ finanziell unterstützt.



Blicke in den Vortragsaal auf einen Teil der Teilnehmer



Vortrag von Frau Dr. Rebecca Schüle

Vorweg sei gesagt, dass Frau Dr. Schüle nun seit knapp einem Jahr in der HSP-Forschung in Miami, in den USA, tätig ist. Sie wird zwei Jahre lang dort tätig sein und wird ihre Erfahrungen und Erkenntnisse aus Deutschland in die USA mitbringen und wird gleichzeitig vom Wissen und von den Möglichkeiten der amerikanischen HSP-Forscher profitieren. Es war eine große Freude für uns alle, dass sie sich gerne dazu bereit erklärt hat, einen Aufenthalt in Deutschland auch dafür zu nutzen, bei unserem HSP-Info-Tag als Referentin tätig zu werden.



Frau Dr. Schüle bei ihrem Vortrag

Zunächst stellte Frau Dr. Schüle schematisch den Aufbau einer Körperzelle vor. Mitten in jeder Zelle, also im Zellkern, ist die gesamte genetische Information untergebracht. Diese Information wird als DNA bezeichnet. In der DNA, also in den Genen, ist der Bauplan für uns Menschen enthalten. Er hat eine eigene Sprache, die nur aus vier Buchstaben besteht, aus denen Worte mit je drei Buchstaben gebildet werden. Der Bauplan ist in jeder Körperzelle gleich und ist in jeder Körperzelle zu 100% enthalten. Mediziner, die in der Genetik tätig sind, nutzen die DNA, um Genmutationen zu finden. Sie haben erkannt, dass die gesamte Geninformation an einem dünnen Faden angehängt ist. Sie haben Wege gefunden, diesen Faden aus der Zelle herauszuholen. Frau Dr. Schüle zeigte auf, dass dieser Faden in jeder einzelnen Zelle eine Länge von etwa zwei Metern hat. Zugegeben, das hört sich nun nicht nach einer umwerfend großen Länge an. Wir müssen aber bedenken, dass unser Körper aus etwa 50 Billionen Zellen besteht. Jede dieser Zellen enthält, wie zuvor gesagt, die gesamte Geninformation. Würde man nun diesen zwei Meter langen Faden aus jeder Zelle aneinander legen, so

würde es sich zeigen, dass die Geninformation in unserem Körper einen Faden ergäbe, der 2,5 Millionen mal um den Äquator gewickelt werden könnte oder der 300 mal die Strecke zwischen Sonne und Erde abdecken würde. Und bitte beachten, diese Menge an genetischer Information hat jeder von uns in seinem Körper.

Frau Dr. Schüle ging nun darauf ein, was eine genetisch bedingte Erkrankung ist. Sie zeigte auf, dass nur eine einzige Information, also ein einziger Buchstabe falsch sein muss, um eine Mutation und daraus eventuell eine Krankheit abzuleiten. Es ist aber wichtig zu erkennen, dass nicht jede Mutation eine Krankheit auslöst. Viele Mutationen, die im Laufe der Entwicklung der Menschheit entstanden sind, sind notwendig oder sorgen -zu unserem großen Glück- dafür, dass wir uns voneinander unterscheiden. Es ist also mit sehr viel Arbeit verbunden, in der großen Menge der genetischen Informationen solche Veränderungen zu finden, die eine Krankheit verursachen. Das Finden solcher Gene, das Suchen nach krankheitsverantwortlichen Mutationen, das ist eine der Aufgaben, die Frau Dr. Schüle derzeit in Miami bewältigt.

Die Genanalyse hat sich in den letzten Jahren enorm weiterentwickelt. Zur Jahrtausendwende lief das Human Genome Project, das rund 10 Jahre brauchte, um das erste menschliche Genom komplett lesbar machen. Es erzeugte damals Kosten von etwa 3 Milliarden Dollar. Heute, nicht einmal zwanzig Jahre später, lässt sich das gesamte menschliche Genom in wenigen Stunden lesen und dieses Ergebnis kostet nur noch wenige tausend Dollar. Dieser gewaltige Fortschritt macht es möglich, dass heute in einigen Laboren sehr intensiv an der genetischen Erforschung der HSP gearbeitet werden kann. Diese Arbeit ist zu einem

sehr großen Teil nur noch mit dem Einsatz von Hochleistungscomputern zu erbringen. Aber diese technischen Möglichkeiten machen es heute möglich, dass immer schneller und immer effektiver neue HSP-Gene gefunden werden. Man geht heute davon aus, dass es mehr als 200 Gene gibt, die im Mutationsfall die HSP auslösen. Jedes neu gefundene Gen liefert wichtige, neue Erkenntnisse für die Forschung und ist damit eine Grundlage für therapeutische Lösungsansätze.

Mit dem Vortrag von Frau Dr. Schüle wurde der Vortragsteil unseres HSP-Info-Tages abgeschlossen. Wir nutzten diesen Moment, um uns zunächst sehr herzlich für das heutige Engagement unserer HSP-Forscher zu bedanken. Schließlich ist es sicher ungewöhnlich und vor allem nicht selbstverständlich, dass sie ihr Wochenende komplett in unseren Dienst stellen.

Weil uns aktuelle Forschungsprojekte und auch zukünftige Vorhaben sehr klar und sehr transparent vorgestellt wurden, war es uns ein besonderes Anliegen, den zweiten Scheck für unser Förderprojekt zu den Nonsensemutationen symbolisch zu überreichen.

Im Bild ist zu erkennen, dass sich unsere HSP-Forscher über die großartige Unterstützung freuen, die sie aus dem Kreis der HSP-Patienten erhalten. Die Freude ist speziell bei Herrn Dr. Rattay so groß, dass „ihn unser Scheck beinahe umwirft“.



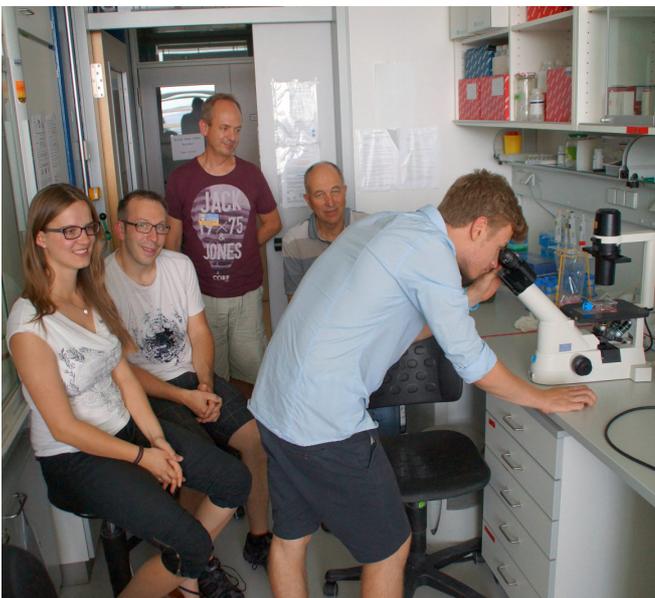
Es ist auch an dieser Stelle wichtig, hervorzuheben, dass die Unterstützung für das laufende Forschungsprojekt nur durch die Aktivität von HSP'ern möglich wurde. Das am Ende dieses Beitrags eingestellte Poster will das verdeutlichen.



Laborbesuche

Nach dem Mittagessen wurden in Einzelgruppen die Laborräumlichkeiten besichtigt. In speziellen Präsentationen konnten wir erkennen, wie weit die Forschungsarbeit bei unserem Projekt zu den Nonsensemutationen fortgeschritten ist. Wir wurden darüber informiert, warum es wichtig ist, mit menschlichen HSP-Hautzellen zu forschen, wie induzierte pluripotente Stammzellen entwickelt werden und was mit allen gewonnenen Erkenntnissen in der Forschung erreichbar sein wird.

Wir bekamen die Möglichkeit, zu erleben, wie mit unseren „kleinen“ Genen gearbeitet wird und konnten selbst als „Amateurforscher“ tätig werden. Wir sahen, mit welchem Fingerspitzengefühl gearbeitet werden muss und erkannten, warum die Forschung an der HSP so zeitaufwändig ist.



HSP „Experten“ bei der Arbeit im Labor

Gesprächsrunde der HSP'ler

Zum Abschluss gab es die Gesprächsrunde im Kreis der HSP-Betroffenen. Hier wurden zahlreiche Punkte angesprochen, die uns alle im täglichen Leben mehr oder weniger intensiv berühren. Beispielhaft sei hier das Thema der Spastikmedikamente angesprochen. Hier gibt es keine klare Aussage aus der Gruppe der HSP'ler, welches Medikament das Beste ist. Es zeigte sich erneut, dass die Wirkstoffe in den Präparaten mit sehr unterschiedlichen Ansätzen arbeiten und bei den Nutzern dieser Präparate auch zu sehr unterschiedlichen Ergebnissen führen. In diesem Zusammenhang wurde auf die Seite „Liste häufiger Fragen zur HSP“ verwiesen, die bei uns [im Forum „Ge\(h\)n mit HSP“ über diesen Link abrufbar](#) ist. Hier ist in diesem Zusammenhang der Punkt „08.e Was sind die gebräuchlichsten Medikamente“ von Interesse.

Angesprochen wurden zudem die bei vielen HSP-Betroffenen anzutreffenden Probleme mit der Blase. Es wurde darauf hingewiesen, dass hier die Behandlung mit Botulinumtoxin (kurz Botox) zu wirklichen Verbesserungen geführt habe. Die Behandlung mit Botox muß in einem Zeitraum von 6 bis 9 Monaten wiederholt werden. Es wurde der Ratschlag gegeben, vor einer solchen Behandlung ganz gezielt in einer HSP-Sprechstunde nachzufragen. Die Gabe von Botox an die Blase wird an einigen Universitätskliniken, die auch über HSP-Erfahrung verfügen, durchgeführt.

Angesprochen wurde von einer HSP-Patientin, dass sie von ihrer Krankenkasse die notwendigen

Es sei an dieser Stelle auch noch einmal ein besonderes Dankeschön an das gesamte Tübinger Team ausgesprochen. Hier sind nicht nur die Referenten gemeint, sondern alle Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter aus dem Team unserer Ärzte, die diesen Tag erst möglich gemacht haben. Es ist sehr schön, dass der HSP-Info-Tag auch dem Team unserer Ärzte sehr gut gefallen hat. Hier ein Zitat aus einer e-Mail von Herrn Prof. Dr. Schöls, die

Unterlagen zur Beantragung einer Reha nicht erhalte. Sie hat die Anforderung der Antragsunterlagen bereits mit einem Schreiben ihres Arztes aus einer HSP-Sprechstunde untermauert. Die Krankenkasse lehne es jedoch ab, ihr die Antragsunterlagen zuzusenden. Ihr wurde der Rat gegeben, von der Krankenkasse einen widerspruchsfähigen Bescheid anzufordern. Mit einem solchen Bescheid hat sie dann die Möglichkeit, mit weiteren Mitteln auf die Krankenkasse zuzugehen.

Ein weiteres Thema war der behindertengerechte Umbau von privaten PKWs. Es ging dabei sowohl um die rechtlichen Grundlagen, wie auch um die zu zahlenden Kosten. Rechtlich ist es so, dass jeder Autofahrer verpflichtet ist, selbst zu beurteilen, ob es seine Gesundheit zulässt, am Straßenverkehr gefahrlos und nicht gefährdend teilzunehmen. Sollte ein HSP-Patient in einen Unfall verwickelt werden, so muss er damit rechnen, dass ihm bei Missachtung dieser Pflicht in jedem Fall eine Teilschuld am Unfall zugesprochen wird. Daraus können sich weitere juristische Konsequenzen ergeben.

In jedem Fall ist es ratsam, sich rechtzeitig um den behindertengerechten Umbau seines PKWs zu kümmern. Es gibt dazu spezielle Werkstätten, die sich auf den Umbau von Fahrzeugen spezialisiert haben. Dort sind auch detaillierte Informationen zu den notwendigen Einzelschritten sowie zu den entstehenden Kosten zu erfahren. Nach der bisher gültigen Gesetzeslage kann davon ausgegangen werden, dass die Kosten für den Umbau bei Berufstätigen von der deutschen Rentenversicherung übernommen werden.

Es sei hier darauf hingewiesen, dass beim [HSP-Info-Tag in Bayern am 6. September](#) diesem Thema ein Schwerpunkt gewidmet ist.

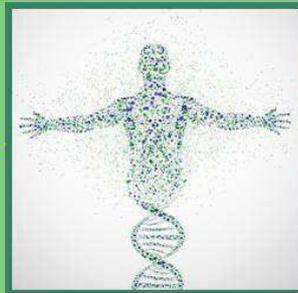
zwei Tage nach dem Infotag ankam: „....*ich bin noch immer sehr beeindruckt von der großen Resonanz des HSP Infotags und der enormen Zahl an Patienten, die trotz aller Beschwerden so weite Wege in Kauf genommen haben, um nach Tübingen zu kommen. So ein Interesse und so eine positive Rückmeldung von den Betroffenen spornt uns in der Klinik wie im Labor natürlich nochmal ganz besonders an.*“



Jede Spende hilft



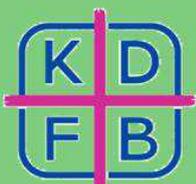
Helfen



Spenden



Partei ergreifen



Katholischer Deutscher
FRAUENBUND

....und viele schöne Einzelspenden!!

DANKE!