

	HSP, die Hereditäre Spastische Spinalparalyse	PLS, die Primäre Lateralsklerose
Was ist es?	Eine Gruppe degenerativer, neurologischer Störungen, die hauptsächlich die oberen motorischen Neuronen beeinflussen und vor allem progressive spastische Schwäche der Beine verursachen. Auch bekannt als familiäre spastische Paraplegie (FSP) und Strümpell-Lorrain-Krankheit.	Eine Gruppe degenerativer, neurologischer Störungen, die hauptsächlich die oberen motorischen Neuronen beeinflussen und progressive spastische Schwäche der Beine sowie der Arme und der bulbären Muskeln verursachen. Die bulbären Muskeln sind die durch die motorischen Nerven aus dem Hirn gesteuerten Muskeln, die das Schlucken, das Sprechen und andere Funktionen des Rachens steuern. Die Krankheit wird für eine gutartige Form der Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) gehalten.
Wie hoch ist die Häufigkeit?	Es wird geschätzt, dass die HSP in Deutschland eine Häufigkeit von etwa 6.000 Betroffenen hat. Sie kann höher sein, da die HSP häufig fehldiagnostiziert oder nicht diagnostiziert wird. Siehe dazu auch bei den "Häufigen Fragen" im Forum "Ge(h)n mit HSP" unter Punkt 0.1 "Was ist HSP?".	Es gibt bisher keine wirklich fundierten Aussagen zur Häufigkeit der PLS in Deutschland. Schätzungen, die sich an der Häufigkeit in anderen Ländern orientieren, gehen davon aus, dass es 120 bis 150 Betroffene in Deutschland geben könnte.
Was sind die vorherrschenden Krankheitszeichen?	Schleichend fortschreitende, progressive Spastik und Schwäche der Beine, die oft so stark beeinträchtigt, dass Hilfsmittel erforderlich werden. Es können Schwierigkeiten im Gleichgewicht und Muskelkrämpfe in den Beinen auftreten.	Schleichend fortschreitende, progressive Spastik und Schwäche der Beine, die oft so stark beeinträchtigt, dass Hilfsmittel erforderlich werden. Nach und nach stellt sich zudem eine Schwäche und eine verminderte Beweglichkeit der Arme und Hände ein. Später kommen Schwierigkeiten beim Sprechen und Schlucken hinzu.
Was sind die sekundären Krankheitszeichen?	Harndrang und Häufigkeit der Blasenentleerung sind oft anzutreffen. Auch der Spitzfuß kommt häufig vor. Seltene HSP-Formen können Sprachstörungen, Ataxie, geistige Behinderung, Demenz, Seh- oder Gehörstörungen, extrapyramidale Störungen oder Ichthyosis zeigen. Als extrapyramidale Störungen bezeichnet man Störungen in motorischen Nervenfasern, die nicht zur Pyramidenbahn gehören. Bei der Ichthyosis handelt es sich um eine Sammelbegriff für verschiedene Formen von Verhornungsstörungen der Haut, die mit Trockenheit der Haut einhergehen.	Harndrang und Häufigkeit der Blasenentleerung sind oft anzutreffen.
Wodurch entsteht die Krankheit?	HSP ist eine vererbliche Krankheit. Im Jahr 2014 kennt man bereits mehr als 80 unterschiedliche Gene, die im Mutationsfall die HSP auslösen. Es wird geschätzt, dass es circa 200 Gene geben wird, die für die Krankheit verantwortlich sind. Im Jahr 2014 kann man von den 80 bekannten Genen bereits mehr als 60 diagnostisch nachweisen. Es gibt bei der HSP dominante, rezessive und X-chromosomale genetische Typen.	Die PLS ist im Regelfall nicht vererblich. Sie entsteht, wenn Nervenzellen in den motorischen Regionen der Großhirnrinde (die dünne Zellschicht im Gehirn, welche für fast alle höheren geistigen Funktionen verantwortlich sind) allmählich sterben, wodurch Bewegungen langsamer und aufwendiger werden. Bei sehr seltenen Ausnahmen, kann die PLS in Familien als vererbte Erkrankung auftreten. Eine solche seltene Form der PLS beginnt in der Kindheit und wird rezessiv vererbt.
Was funktioniert nicht?	Nerven, die sich im motorische Kortex des Gehirns befinden, kontrollieren die freiwillige Bewegung. Sie liefern Signale über ihre Axone, zu den unteren Motoneuronen im Rückenmark. Diese spinalen motorischen Neuronen senden ihre Impulse an die Muskeln. Bei der HSP besteht eine Degeneration der Axone motorischer Nerven. Als Ergebnis erreichen die Nervenimpulse die Muskeln nicht in ausreichender Menge und nicht in ausreichender Stärke. Dies verursacht die Spastizität (erhöhter Muskeltonus / Steifigkeit) und die Schwäche. Diese Symptome nehmen im Laufe der Zeit so zu, wie die Nervendegeneration fortschreitet.	Nerven, die sich im motorische Kortex des Gehirns befinden, kontrollieren die freiwillige Bewegung. Sie liefern Signale über ihre Axone, zu den unteren Motoneuronen im Rückenmark. Diese spinalen motorischen Neuronen senden ihre Impulse an die Muskeln. Bei der PLS besteht eine Degeneration der Axone motorischer Nerven. Als Ergebnis erreichen die Nervenimpulse die Muskeln nicht in ausreichender Menge und nicht in ausreichender Stärke. Dies verursacht die Spastizität (erhöhter Muskeltonus / Steifigkeit) und die Schwäche. Diese Symptome nehmen im Laufe der Zeit zu, so wie die Nervendegeneration fortschreitet.
Wie wird diagnostiziert?	Für viele Menschen ist die HSP-Diagnose immer noch eine Ausschlussdiagnose (=klinische Diagnose durch Ausschluss anderer Erkrankungen), die gemeinsam mit der Prüfung der Familienanamnese erfolgt (Familienanamnese, weil es sich bei der HSP um eine Erbkrankheit handelt, so dass der Stammbaum gute Hilfe bei der Diagnose leisten kann). Das Fehlen von HSP-Fällen in der dokumentierten Familiengeschichte kann jedoch die HSP nicht grundsätzlich ausschließen. Es wird geschätzt, dass etwa 30% der Menschen mit HSP keine ebenfalls betroffenen Familienmitglieder haben. Das liegt daran, dass die HSP auch rezessive Erbformen kennt und dass es zudem spontane Mutationen geben kann. Gen-Tests sind verfügbar. Der für den Patienten momentan einfachste und effektivste Weg ist die Gendiagnose im Hochdurchsatzsequenzierer . In diesem Verfahren werden in kurzer Zeit alle momentan diagnostizierbaren Gene untersucht, die im Mutationsfall zur HSP führen. Eine Diagnose mit einem positiven Ergebnis ist dennoch nicht in jedem Fall gesichert, da ein großer Teil der HSP-Gene noch nicht bekannt ist. Derzeitige Ergebnisse zeigen, dass bei den positiven HSP-Diagnosen, etwa 75% der Patienten eine dominant vererbte HSP-Form haben. Unter diesen sind Mutationen im SPG4 (Spastin) die mit Abstand häufigsten Mutationen. Frühe Stadien der HSP können PLS oder ALS imitieren. Falls keine Familiengeschichte vorliegt, beobachten und untersuchen die Neurologen die Beteiligung der Armmuskulatur, Sprach- oder Schluckbeschwerden (was auf PLS oder ALS hindeuten könnte) und signifikante Muskelatrophie (was auf ALS hinweisen könnte). Elektromyographie (EMG) und Untersuchungen der Nervenleitgeschwindigkeit, MRT-Scans des Gehirns und des Rückenmarks sowie Laboruntersuchungen des Bluts sind hilfreich bei der Unterscheidung der HSP von anderen Erkrankungen.	PLS ist eine klinische Diagnose durch Ausschluss anderer Krankheitsbilder und die Prüfung der Familiengeschichte. Sollte die Familiengeschichte keine vergleichbaren Krankheitsfälle ausweisen, so kann die HSP als mögliche Diagnose nicht automatisch ausgeschlossen werden. Frühe Stadien der PLS, wenn die Symptome auf die Beinschwäche und die Spastik beschränkt sind, können HSP oder ALS imitieren. Neurologen sehen in der Beteiligung der Armmuskulatur sowie in Sprech- oder Schluckbeschwerden Hinweise für eine PLS und nicht für eine HSP; ferner können Hinweise auf eine signifikante Muskelatrophie auf ALS hindeuten. Elektromyographie (EMG) und Nervenleitgeschwindigkeit, MRT-Scans des Gehirns und des Rückenmarks sowie Laboruntersuchungen des Bluts sind hilfreich bei der Unterscheidung der PLS von anderen Erkrankungen.
Wann ist der zeitliche Beginn?	Die Symptome können in jedem Lebensalter von der Kindheit bis zum späten Erwachsenenalter beginnen. Die meisten Patienten erleben den Beginn der Symptome im zweiten bis vierten Lebensjahrzehnt.	Der gemeldete Erkrankungsalter reicht von 35 bis 66 Jahren mit einem Median von 50,5 Jahren. Über eine seltene, im Kindesalter beginnende Verlaufsform wurde berichtet.
Wie ist der Krankheitsverlauf?	Die HSP wirkt sich auf die Lebensqualität aus. Die Schwierigkeiten beim Gehen nehmen in der Regel langsam zu. Häufig sind nach einigen Jahren Stöcke, Gehhilfen oder Rollstühle erforderlich. Sprechen mit einem Beginn der Symptomatik in der Kindheit zeigen jedoch eine sehr geringe Verschlechterung nach der Pubertät.	Die PLS wirkt sich auf die Lebensqualität aus. Die Schwierigkeiten beim Gehen nehmen in der Regel langsam zu. Häufig sind nach einigen Jahren Stöcke, Gehhilfen oder Rollstühle erforderlich. Sprache und verminderte Beweglichkeit der Arme können sich verstärken.
Welche Behandlungsformen gibt es?	Es gibt bisher noch keine Behandlung, den degenerativen Prozess zu verhindern, zu verzögern oder umzukehren. Die Behandlung ist bisher auf die Linderung der Symptome (Medikamente für Spastik), physikalische Therapie und Bewegung, Hilfsmittel und stützende Therapie konzentriert. Die Forschung läuft jedoch auf Hochtouren und liefert ständig neue und wichtige Ergebnisse. Je intensiver sich die HSP-Patienten hier selbst beteiligen , indem sie Spendengelder organisieren, umso schneller wird es neue, effektive Behandlungsmöglichkeiten und -formen geben.	Es gibt bisher noch keine Behandlung, den degenerativen Prozess zu verhindern, zu verzögern oder umzukehren. Die Behandlung ist bisher auf die Linderung der Symptome (Medikamente für Spastik), physikalische Therapie und Bewegung, Hilfsmittel, Sprachtherapie und stützende Therapie konzentriert.
Was wird in der Forschung getan?	Die HSP-Forschung läuft derzeit an vielen Standorten. Sie hat in den letzten Jahren einen enormen Aufschwung erreicht. Das liegt auf der einen Seite an den neuen Möglichkeiten der Gendiagnostik, mit der bisher etwa 80 HSP-Gene gefunden werden konnten. Sie liefern die Grundlage für immer umfangreichere und immer schnellere Diagnosen. Zudem liefern sie ein immer besseres Verständnis für die Grundlagen der HSP mit dem Ziel medikamentöse Behandlungsoptionen der HSP zu eröffnen. Außerdem wird bereits an neuen Standorten an medikamentösen Optionen gearbeitet , die HSP-Symptome beeinflussen und deren Entwicklung sogar stoppen könnten. Von besonderer Bedeutung ist dabei, dass solche Forschungsprojekte sowohl in Deutschland wie auch im Ausland von HSP-Patienten durch Spendengewinnung finanziert werden. Ein gutes Beispiel dafür ist der "Förderverein für HSP-Forschung".	Es gab bisher nur wenige Forscher, die an PLS arbeiten. Glücklicherweise gibt es heute mehr, und die Forschung beschleunigt sich. Die PLS-Forschung erfolgt derzeit in Zusammenhang mit der Forschung an verwandten Krankheiten. Ein Gen, für eine sehr seltene, familiäre Form der PLS wurde identifiziert. Wissenschaftler arbeiten daran, dieses Gen zu verstehen und zu erkennen, wie Mutationen zu der Degeneration der oberen Nervenbahnen führen. Es gibt auch Forschung hinsichtlich der Behandlung der Spastik und zum Verständnis neurologischer Funktion. Es ist die Hoffnung, dass Therapie oder Behandlung, die für andere neurologische Erkrankungen entwickelt werden, auch für die PLS hilfreich sein können. Wegen der geringen Anzahl der PLS-Betroffenen ist die Menge der auf PLS bezogenen Studienorte naturgemäß gering. In Deutschland ist die Universitätsklinik in Ulm eine Klinik, die sich auch in der Forschung mit der PLS befasst. Hier der Link zu einer veröffentlichten Doktorarbeit aus dem Jahr 2013 .