

Genetische und funktionelle Analyse einer Familie mit autosomal rezessiver spastischer Spinalparalyse mit dünnem Corpus callosum (SPG 11)

Beate Winner, Gökhan Uyanik, Jürgen Winkler
Klinik für Neurologie der Universität Regensburg

Die Hereditäre Spastische Spinalparalyse mit dünnem Corpus callosum (SPG 11) ist eine seltene neurodegenerative Erkrankung, die zu den komplizierten Formen der Spastischen Spinalparalysen zählt. Diese Form der Hereditären Spastischen Spinalparalysen ist bisher hauptsächlich in Japan beschrieben worden. Patienten entwickeln in der 2. Lebensdekade Krankheitssymptome; typisch sind eine spastische Paraplegie und andere neurologische Auffälligkeiten wie extrapyramideale Störungen, kognitive Defizite und eine motorische Neuropathie.

Wir berichten von einer Familie mit 2 Patienten, die seit der 2. Lebensdekade eine spastische Paraplegie mit positiven Pyramidenbahnzeichen zeigten. Zusätzlich besteht bildgebend ein dünnes Corpus callosum; durch transkranielle Magnetstimulation konnte ein Fehlen der transkallosalen Inhibition in beiden Patienten nachgewiesen werden. Das ¹⁸Fluorodesoxyglucose (FDG) PET zeigt einen deutlichen kortikalen Hypometabolismus. Zusätzlich besteht eine axonal-demyelinisierende motorische Neuropathie. Hinweise für eine cervikale oder cerebrale Raumforderung, eine inflammatorische oder hereditär metabolische Erkrankung fanden sich nicht, so dass wir von einer Hereditären Spastischen Spinalparalyse mit dünnem Corpus callosum ausgehen. Eine Haplotyp Analyse zeigte, dass auch bei diesen Patienten eine Assoziation der Erkrankung mit dem bekannten Locus auf Chromosom 15q13-15 vereinbar wäre, so dass derzeit Kandidatengene, die sich in dieser Region befinden analysiert werden.