



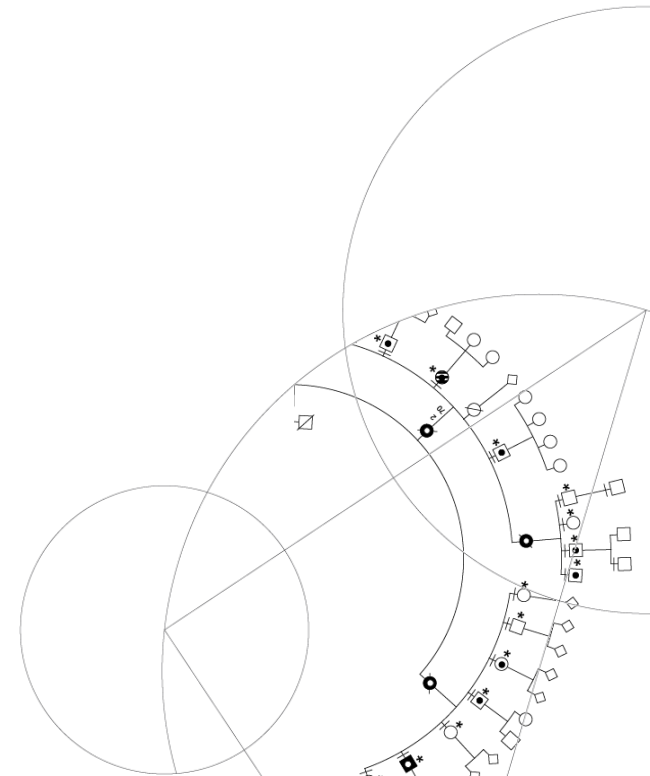
HSP – hvor er vi?

Honduras – Horsens – Havnegade - HSP

Kirsten Svenstrup, læge, phd

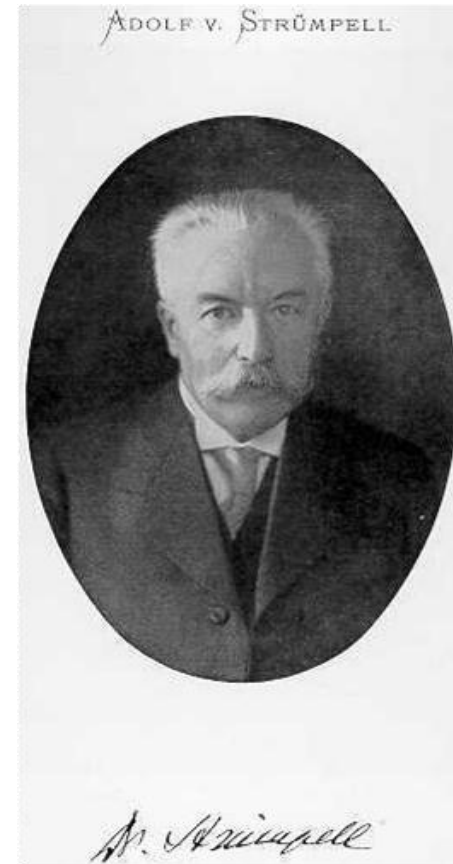
Sektion for Neurogenetik,
Institut for Cellulær og Molekylær Medicin
Københavns Universitet
og
Neurogentisk Klinik
Hukommelsesklinikken,
Rigshospitalet

9. november 2013



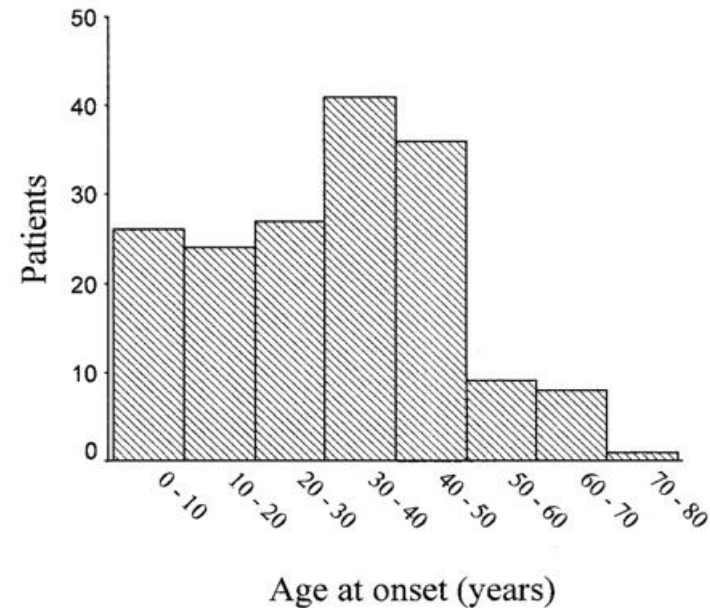
Hereditær Spastisk Paraparese (HSP)

- En gruppe af sjældne, arvelige neurodegenerative sygdomme
- Forekomst: 7.4/100,000 målt i Norge
- Symptomer: Kluntet gang, langsomt progredierende stivhed og svaghed i benene, vandladningsgener
- Neurologisk undersøgelse: Spasticitet i benene, nedsat kraft og for kraftige reflekser.
- Klassificeres efter arvegang, dvs autosomal dominant, autosomal recessiv eller X-bundet
- Klassificeres som "ren" or "kompleks" (AE Harding, 1983)
- Symptomatisk behandling



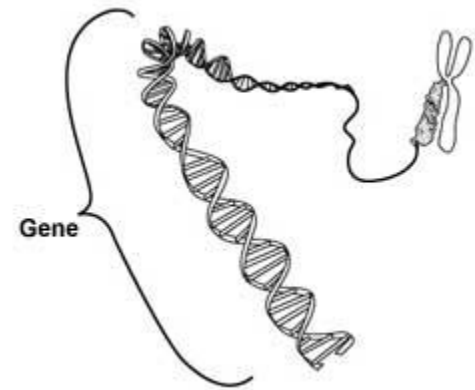
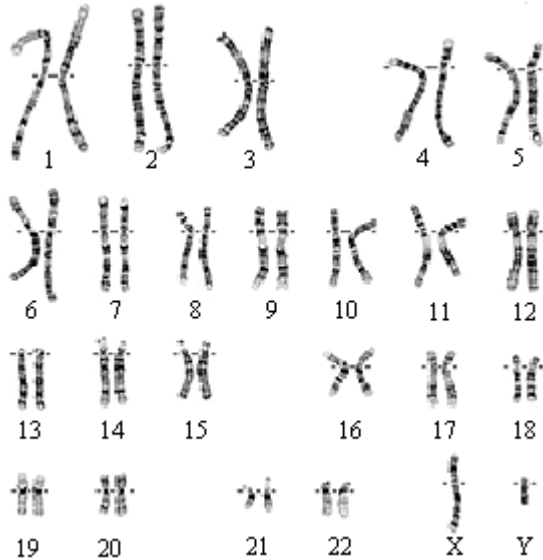
Variation ved HSP

- Debutalder 1-74 år, de fleste 30-40 år
- Debutsymptomer
- Hastighed af forværring
- Sygdomsgraden
- Mønsteret af symptomer
- Andre neurologiske fund:
(Ataxi, mental retardering, hørenedsættelse, nethinde-sygdom, neuropati)
- Stor variation mellem familier med samme type og indenfor familier



Fonknechten et al, Hum Mol Genet 2000

Hvor er vi med genetikken?



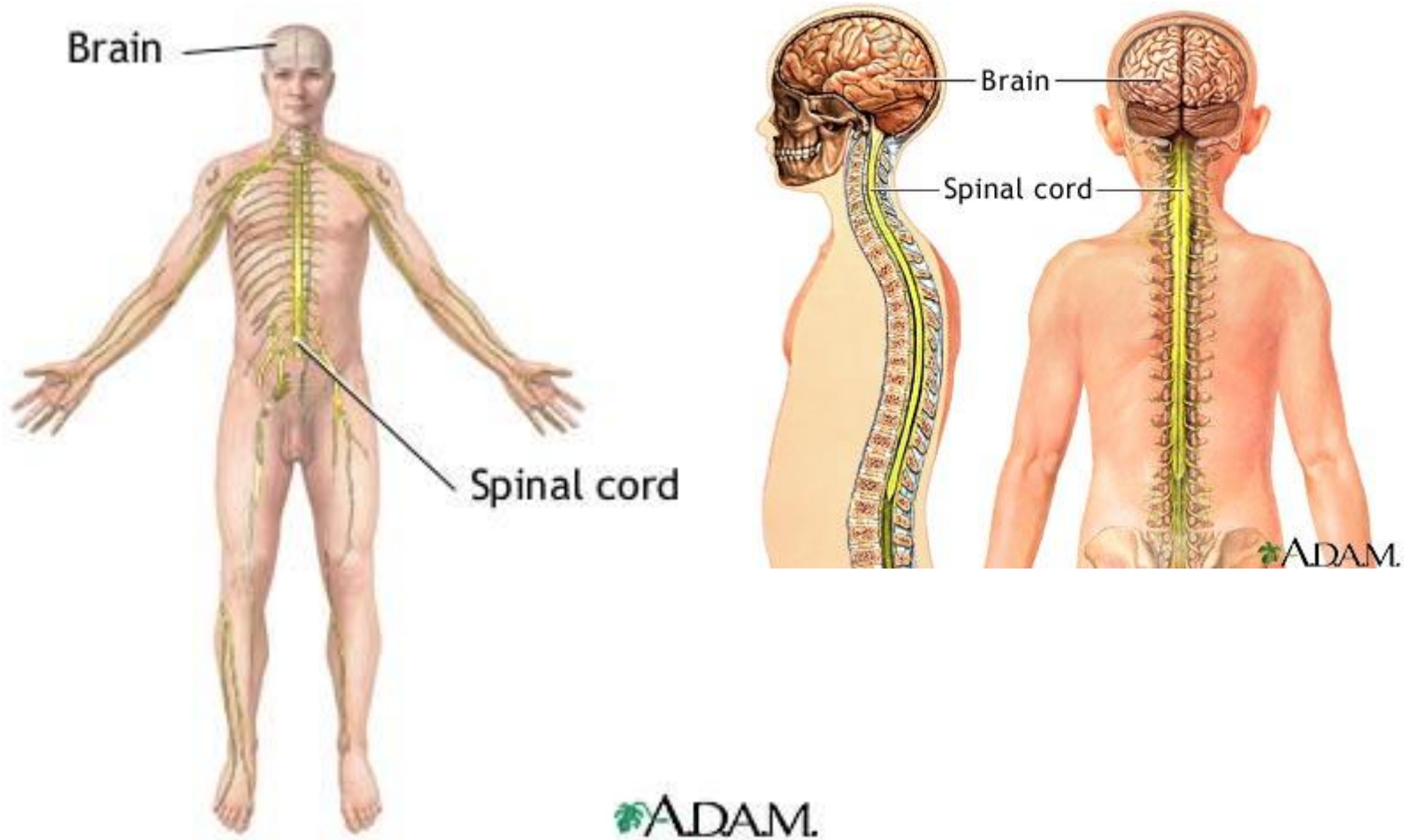
52 (44) kendte lokalisationer på kromosomerne (SPG1, SPG2 etc)

- 19 med AD arvegang
- 27 (21) med AR arvegang
- 5 (4) med X-bunden arvegang
- 1 med mitochondrial arvegang

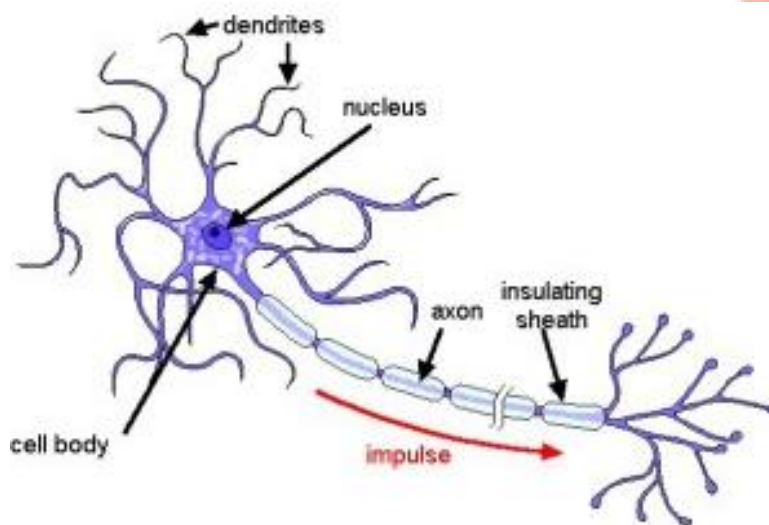
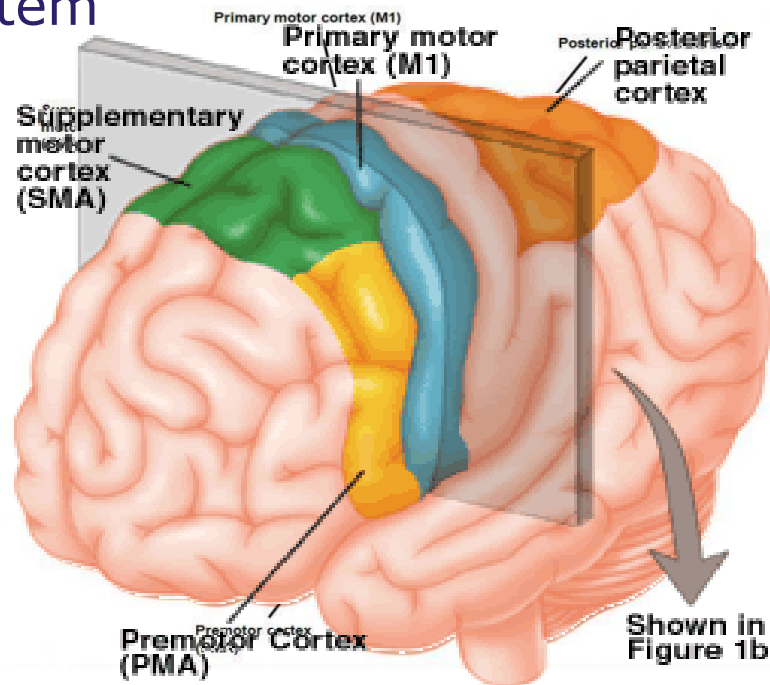
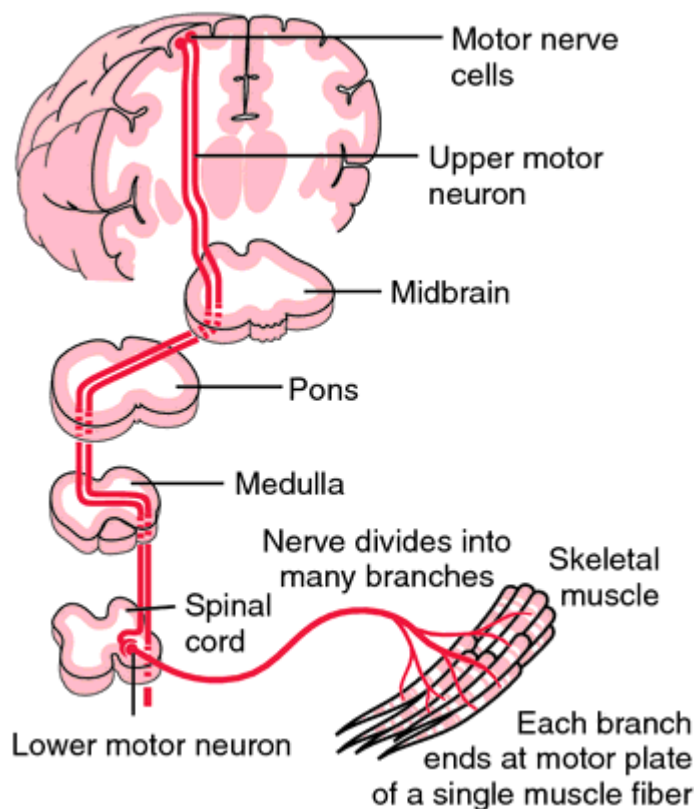
20 identificerede gener

- 11 (10) i AD HSP
- 16 (8) i AR HSP
- 3 (2) i X-bunden HSP
- 1 i mitochondrial HSP

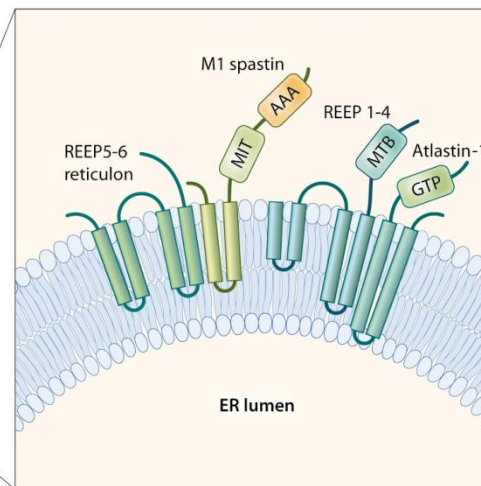
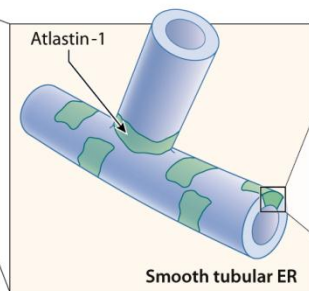
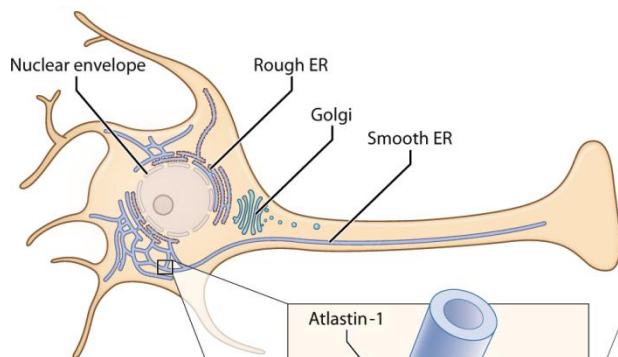
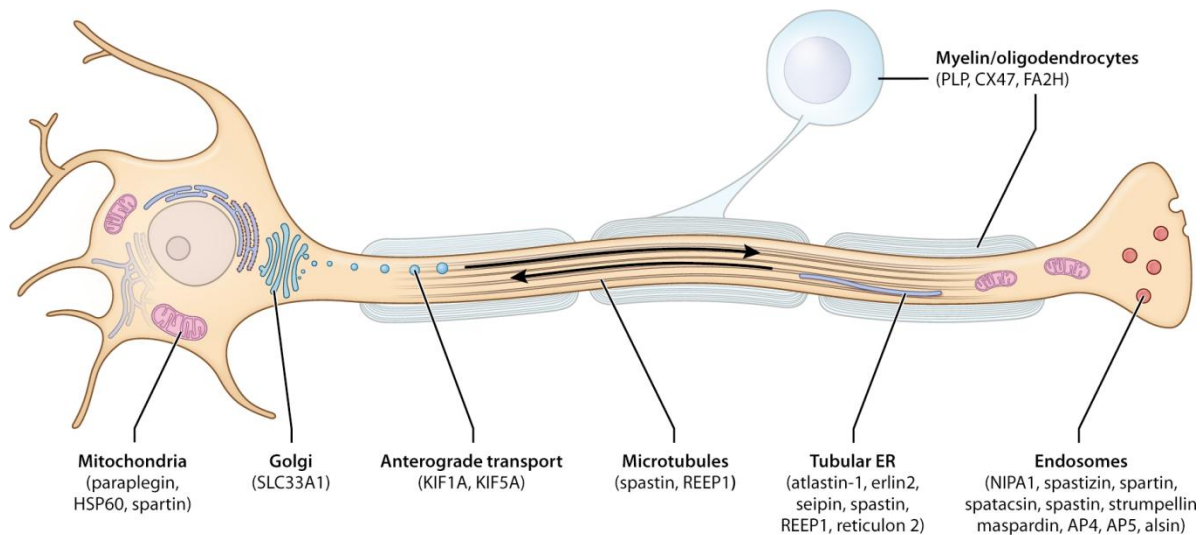
Hvor er vi – Central nervesystemet



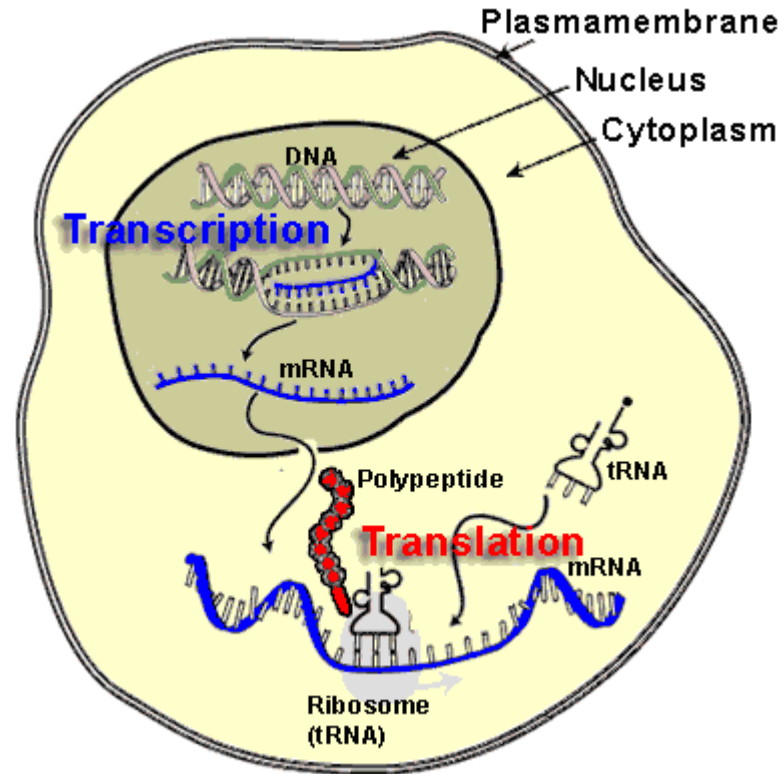
Hvor er vi? – det motoriske system



Hvor er vi? – motorneuronet

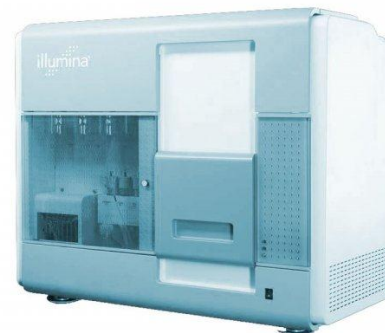


Hvor er vi? Cellekernen



Hvor er vi world-wide?

- Finde nye gener for HSP ved hjælp af forbedrede teknikker



- Belyse funktionen af generne og proteinerne
- Finde sammenhængen mellem generne for HSP
- Finde muligheder for behandling
- Afprøve behandling



Hvor er vi? - Rigshospitalet og Panum

- Diagnostik, symptomatisk behandling og genetisk rådgivning
- Flere gener sekventeres
- Flere mutationer findes (men ikke alle er sygdomsfremkaldende)
- Funktionelle studier mhp vurdering af enkelte mutationer
- Beskrivende studier: Scanninger, neurofysiologi, muskelbiopsier, hudbiopsier
- Risikofaktorer for HSP

