



HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.

Sophienstr. 96b, 76135 Karlsruhe

Internet: www.hsp-selbsthilfegruppe.de

Ihr Ansprechpartner für dieses Schreiben

Hubert Weber
Schatzmeister
Weberstr. 11
76275 Ettlingen
E-Mail: hw@hsp-selbsthilfegruppe.de
Telefon: 07243 - 2199348

22.04.2016

Hallo zusammen,

leider etwas verspätet, hier der Zwischenbericht zur Studie:

Zwischenbericht zur Studie: 27-Hydroxy-Sterol-Toxizität in der Pathophysiologie der SPG5

*Rebecca Schüle, Ludger Schöls
Zentrum für Neurologie und Hertie-Institut für Klinische Hirnforschung, Tübingen*

Die autosomal rezessive Unterform der HSP SPG5 wird durch Mutationen in dem Leberenzym CYP7B1 verursacht. Aufgabe des Enzyms im gesunden Organismus ist der Umbau von Cholesterin in sog. Gallensäuren, die dann in den Darm ausgeschieden werden können. Ist die Funktion des Enzyms wie bei der SPG5 gestört, sammeln sich Zwischenprodukte dieses Cholesterin-Umbauprozesses im Körper an. Ein solches Zwischenprodukt ist 27-Hydroxycholesterin, welches wir im Nervenwasser von SPG5-Betroffenen in fast 50fach erhöhter Konzentration gegenüber Gesunden gefunden haben. Wir glauben, dass 27-Hydroxycholesterin eine entscheidende Rolle in der Entstehung der SPG5 spielen könnte.

Das 27-Hydroxycholesterin, der Giftstoff der bei der SPG5 mutmaßlich die Nervenzellen schädigt entsteht beim Menschen in der Leber und gelangt dann über die Blutbahn und die Blut-Hirnschranke in das Gehirn. Um die Erkrankung besser nachbilden zu können haben wir aus Hautbiopsien von SPG5-Patienten Fibroblastenkulturen gewonnen, die wir in Kultur zu Stammzellen, sog. iPS, verwandelt haben. Diese Stammzellen haben wir in der Kulturschale zu Leberzellen differenziert. Im nächsten Schritt muss überprüft werden, ob diese künstlichen Leberzellen tatsächlich 27-Hydroxycholesterin produzieren. Wenn dies gelingt, können wir einerseits testen, wie wir die 27-Hydroxycholesterinproduktion der Zellen beeinflussen können; zum anderen können wir studieren auf welche Weise das von den Leberzellen produzierte 27-Hydroxycholesterin auf die Nervenzellen schädlich wirkt.

Der Abschlussbericht fehlt leider noch!

Es grüßt Euch alle

Hubert Weber

Eingetragen in das Vereinsregister beim Amtsgericht in 70190 Stuttgart mit der Vereinsregisternummer: 250883
Vorstand: Monica Eisenbraun, Dieter Wasner, Hubert Weber
Bankverbindung: IBAN: DE42 6609 1200 0171 1421 05 BIC: GENODE61ETT Volksbank Ettlingen