**Zeitschrift:** Journal : das Magazin von Parkinson Schweiz

**Herausgeber:** Parkinson Schweiz

**Band:** - (2022)

**Heft:** 4: Die Spezialistin für Alltagsfragen

**Rubrik:** Aktuelles aus der Forschung

## Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

## **Conditions d'utilisation**

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

#### Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

**Download PDF:** 02.12.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch



## Genetische Ursachen im Fokus

Eine ehrgeizige Studie zur erblichen Form von Parkinson soll das Wissen um die Entstehung der Erkrankung einen grossen Schritt voranbringen.
Sie kann die Basis für neue Behandlungen schaffen.

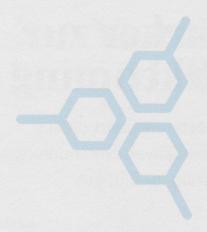
In den meisten Fällen ist die Ursache von Parkinson nicht bekannt. Deshalb spricht man von der idiopathischen Parkinsonerkrankung – der griechische Begriff «idiopathisch» bedeutet «ohne erkennbare Ursache». Demgegenüber stehen die erblichen (genetischen oder familiären) Formen von Parkinson, die ungefähr 10% aller Patienten und Patientinnen betreffen. Hierbei liegt der Erkrankung eine Veränderung auf dem Erbgut (den Genen) zugrunde, was zu einem gehäuften Auftreten von Parkinson innerhalb der Familie und, je nach Art der Genveränderung, häufig zu einem früheren Erkrankungsbeginn führen kann.

## Veränderungen im Erbgut

Die erste krankheitsverursachende Veränderung im Erbgut wurde 1997 entdeckt, und seither wurde eine Vielzahl weiterer definierter Genveränderungen für die Parkinsonerkrankung beschrieben. Zudem konnten unterschiedliche sogenannte genetische Risikofaktoren identifiziert werden, welche die Krankheitsentwicklung begünstigen können. Die bessere Charakterisierung von Genveränderungen und genetischen Risikofaktoren ist auch wichtig, um die idiopathische Parkinsonerkrankung besser zu verstehen

und krankheitsverursachende Mechanismen zu untersuchen. Dies trägt zur Entwicklung neuer, gezielter Behandlungen bei.

Mit dem Ziel, das Wissen der erblichen Formen der Parkinsonerkrankung voranzutreiben, wurde das «Global Parkinson's Genetics Program (GP2)» ins Leben gerufen. Hierbei handelt es sich um ein ehrgeiziges Forschungsprogramm zur genetischen Charakterisierung von weltweit über 150 000 Patienten und Patientinnen. Parkinsonbetroffene mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer erblichen Form können im Rahmen dieser Studie auf sämtliche häufigen und seltenen krankheitsverursachenden Veränderungen im Erbgut untersucht werden. Ebenso ist das Ziel des Projekts, neue, bisher unbekannte genetische Veränderungen zu entdecken. Zusammen mit namhaften internationalen Instituten sind für die Schweiz die neurologischen Kliniken der Universitätsspitäler Bern und Zürich beteiligt. Dieses Forschungsprojekt ist sehr vielversprechend, nicht zuletzt wegen des kooperativen internationalen Arbeitsansatzes, verbunden mit dem offenen Austausch von Daten, Prozessen und Ergebnissen.



### **Genetische Beratung**

Bereits heute kann im Rahmen der klinischen Routine eine genetische Testung auf eine Reihe von krankheitsverursachenden genetischen Veränderungen durchgeführt werden. Hierbei ist wichtig zu beachten, dass zu jeder genetischen Testung eine vorhergehende genetisch-neurologische Beratung durch Fachpersonen gehört. Basierend auf der detaillierten Familienanamnese, des Erkrankungsalters sowie der klinischen Symptome wird zunächst die Wahrscheinlichkeit eingeschätzt, ob eine erbliche Form von Parkinson vorliegt. Des Weiteren muss der Patient oder die Patientin ausführlich aufgeklärt werden, da der Nachweis einer Genveränderung auch Auswirkungen auf Familienmitglieder und Nachkommen haben kann. Umfassende Informationsgespräche und Abklärungen hinsichtlich einer familiären Parkinsonerkrankung können in spezialisierten Parkinson-Ambulanzen angeboten werden. Darüber hinaus bieten wir Parkinsonbetroffenen an, die Teilnahmemöglichkeit am oben genannten Forschungsprojekt zu überprüfen, um eine erweiterte genetische Testung durchführen zu lassen.

Vom Forschungsprogramm ist zu erwarten, dass die genetische Testung zukünftig in der Betreuung von Parkinsonbetroffenen eine grössere Rolle spielen wird. Insbesondere erhoffen wir uns durch neue Erkenntnisse eine noch bessere krankheitsspezifische Beratung der Patientinnen und Patienten. Zudem kann die Entwicklung gezielter medikamentöser Behandlungen vorangetrieben werden.

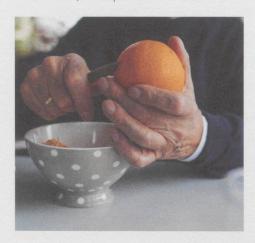
Dr. med. Gerd Tinkhauser, Oberarzt Klinik für Neurologie, Zentrum für Parkinson- und Bewegungsstörungen, und PD Dr. med. Deborah Bartholdi, Oberärztin Klinik für Humangenetik, beide vom Universitätsspital Bern, sowie Prof. Dr. med. Bettina Balint, Oberärztin Klinik für Neurologie, Zentrum für Bewegungsstörungen, vom Universitätsspital Zürich

## Wenn der Zugang zu Therapien fehlt

Weltweit ist Parkinson die am schnellsten wachsende neurologische Erkrankung. Die meisten Menschen, die von Parkinson betroffen sind, leben in Ländern mit niedrigem und mittlerem Einkommen. Hier gibt es grosse Ungleichheiten beim Zugang zu neurologischer Versorgung und zu wichtigen Medikamenten, das zeigt ein Bericht der Weltgesundheitsorganisation (WHO). Darin werden verschiedene Bereiche identifiziert, um die Ungleichheiten zu beseitigen, unter anderem Sensibilisierung und Prävention. Zentral ist zudem, die Gesundheits- und Sozialsysteme zu stärken.

# Symptome im Frühstadium

Die Beeinträchtigungen von Parkinsonbetroffenen im Frühstadium sind vielfältig, werden aber selten vollständig erfasst. Eine neue Studie, in der Betroffene und Angehörige befragt wurden, schafft Klarheit. Die Symptome, die in einem frühen Stadium der Erkrankungen relevant sind, betreffen motorische (Tremor und Steifheit) und nicht-motorische Aspekte (Müdigkeit, Depression und Schmerzen). Zudem fühlen sich viele der Befragten beeinträchtigt, weil sich Bewegungen verlangsamen und die Feinmotorik erschwert ist. Diese Erkenntnisse helfen, Therapien zu verbessern.



Einschränkungen der Feinmotorik vermindern die Lebensqualität.

## Quellenangaben

Die Quellenangaben zu den auf den Forschungsseiten vorgestellten Studien sowie weiterführende Links finden Sie neu unter www.parkinson.ch/quellen.

# Biomarker zur Früherkennung

Eine neue Methode spürt die für Parkinson typischen Eiweissveränderungen zuverlässig im Blut auf.

Parkinson beginnt bis zu 20 Jahre, bevor Bewegungsstörungen wie Muskelversteifung, Bewegungsverlangsamung und Zittern auftreten. Doch die Diagnose der Parkinsonkrankheit basiert bis heute auf dem Nachweis motorischer Symptome, unterstützt durch bildgebende Verfahren und die Beurteilung von gleichzeitigen nicht-motorischen Symptomen. Das führt dazu, dass die richtige Diagnose und die angemessene Therapie im hohen Grad von der beruflichen Erfahrung der Fachperson abhängen, welche die Untersuchung durchführt.

### **Direkter Nachweis im Blut**

Weltweit wird deshalb intensiv an einem objektiven und zuverlässigen Biomarker geforscht, um Diagnosen zuverlässiger zu machen, und auch, um die Erkrankung möglichst früh festzustellen. Bis heute liegt kein solcher Test vor.

Nun sind Forschende der Christian-Albrechts-Universität in Kiel einen Schritt weitergekommen. Sie haben einen Bluttest entwickelt, der es möglich macht, in kleinsten Abschnürungen von Nervenzellen gezielt nach einer krankhaft veränderten Form des Proteins Alpha-Synuklein zu suchen. Dieses ist am Zerfall der Nervenzellen beteiligt. In der in der Brain veröffentlichten Studie konnten mit dem Bluttest 30 Parkinsonbetroffene präzise von 50 Kontrollpersonen unterschieden werden.

## Weitere Forschung nötig

Die Forschenden beurteilen die Ergebnisse als «sensationell». Sie sind zuversichtlich, dass sich auf dieser Grundlage ein Bluttest für die Diagnose der Parkinsonkrankheit entwickeln lässt. Wann ein solcher Bluttest zur Anwendung kommt, ist allerdings offen. Der Test wird nun weiterentwickelt. Zudem muss geklärt werden, ob damit auch frühe Stadien der Parkinsonerkrankung nachgewiesen werden können. Bestätigen sich die bisherigen Resultate, könnte der Test nicht nur dazu beitragen, Parkinson zu erkennen, sondern auch frühzeitig mit einer Therapie zu beginnen.

Thomas Schenk

