Presse-Information Fachmedien
Sperrfrist bis 1. November 2026

Weltbewegungsstörungstag 2026: Wesentliche Fortschritte in der Chorea-Forschung und Entwicklung neuer Therapieansätze

Chorea ist eine seltene neurologische Bewegungsstörung. Eine der bekanntesten Erkrankungen, bei denen eine Chorea auftritt, ist die Huntington-Krankheit.
Neue Forschungs- und Therapieansätze zielen darauf ab, Krankheitsprozesse gezielt zu verändern und ihr Fortschreiten zu verlangsamen. Neben der Reduktion von Huntingtin rückt die somatische CAG-Expansion als dynamischer und möglicherweise therapeutisch modifizierbarer Prozess in den Mittelpunkt.
Die Österreichische Parkinson-Gesellschaft nimmt den diesjährigen Weltbewegungsstörungstag am 29. November mit dem Themenschwerpunkt *Chorea* zum Anlass, um die Huntington-Krankheit näher zu beleuchten – von ihren klinischen Besonderheiten über neue Erkenntnisse zu ihrer Entstehung bis hin zu aktuellen therapeutischen Entwicklungen. In Populationen europäischer Abstammung liegt die durchschnittliche Prävalenz der Huntington-Krankheit bei 9,71 pro 100.000 Personen; unter Einbeziehung mehrerer Datenquellen zur Fallidentifikation werden Prävalenzen von bis zu 17 pro 100.000 Personen berichtet (GeneReviews®).[1]
Infos: www.parkinson.at

Wien, November 2026 – Chorea äußert sich durch unwillkürliche, unregelmäßige und überschießende Bewegungen, die an verschiedenen Körperregionen auftreten und sehr unterschiedlich ausgeprägt sein können. Der Begriff „Chorea" leitet sich vom griechischen Wort für Tanz ab – eine Bezeichnung, die auf das mitunter tänzelnd oder fließend wirkende Bewegungsmuster zurückgeht.

„Chorea gehört zum breiten Spektrum neurologischer Bewegungsstörungen, deren medizinische und gesellschaftliche Bedeutung zunehmend in den Fokus rückt. Bevölkerungswachstum und die zunehmende Lebenserwartung tragen wesentlich dazu bei, dass Bewegungsstörungen zu einer wachsenden Herausforderung für Medizin und Gesundheitssysteme werden", betont **Prim.a Priv.-Doz.in Dr.in Julia Ferrari**, Präsidentin der Österreichischen Gesellschaft für Neurologie (ÖGN) sowie Leiterin der Abteilung für Neurologie, Neurologische Rehabilitation und Akutgeriatrie im Krankenhaus der Barmherzigen Brüder Wien.

„Medizinisch entscheidend ist jedoch: **Chorea ist ein Symptom und keine Diagnose.** Hinter choreatischen Bewegungen können sehr unterschiedliche Erkrankungen stehen – darunter auch behandelbare Stoffwechsel-, Hormon- oder Autoimmunerkrankungen, beispielsweise bestimmte Schilddrüsenerkrankungen, Blutzuckerstörungen oder Vitamin-B12-Mangel. Gerade deshalb ist eine sorgfältige Abklärung entscheidend, um behandelbare Ursachen möglichst frühzeitig zu erkennen", erklären **Dr. Beatrice Heim, PhD,** und **Univ.-Prof. Dr. Klaus Seppi** von der Universitätsklinik für

[1] Huntington Disease Synonym: Huntington Chorea Inês Caldeira Brás, PhD, Jessica Dawson, PhD, Chris Kay, PhD, Nicholas S Caron, PhD, and Michael R Hayden, MB, ChB, PhD, FRCP(C), FRSC.

Neurologie der Medizinischen Universität Innsbruck. Beide sind Mitglieder des Vorstands der Österreichischen Parkinson-Gesellschaft.

Eine der bekanntesten genetisch bedingten Erkrankungen, bei denen Chorea auftreten kann, ist die Huntington-Krankheit. Obwohl sie zu den seltenen neurologischen Erkrankungen zählt, ist die Huntington-Forschung derzeit besonders dynamisch. Neue molekulare Therapieansätze setzen direkt an genetischen und biologischen Krankheitsmechanismen an. Insbesondere gen- und RNA-basierte Ansätze werden mit dem Ziel entwickelt, künftig nicht nur Symptome zu behandeln, sondern auch den Krankheitsverlauf selbst zu beeinflussen.

Genetische Grundlagen und Krankheitsmechanismen

Die Huntington-Krankheit ist eine autosomal-dominant vererbte neurodegenerative Erkrankung, verursacht durch eine pathologische CAG-Repeat-Expansion im *HTT*-Gen. Das Gen kodiert für Huntingtin, ein ubiquitär exprimiertes Protein mit wichtigen Funktionen in der neuronalen Entwicklung, im intrazellulären Transport, in der Transkriptionsregulation, Autophagie, mitochondrialen Homöostase und synaptischen Funktion. Die nicht mutierte Form wird als Wildtyp-Huntingtin (*wild-type huntingtin*, wtHTT) bezeichnet. Die verlängerte Polyglutaminkette des mutierten Huntingtins (*mutant huntingtin*, mHTT) begünstigt Fehlfaltung und Aggregation und ist mit gestörter Proteostase sowie vielfältigen Veränderungen zellulärer Prozesse verbunden. Klinisch ist die Erkrankung durch eine Kombination motorischer, kognitiver und psychiatrischer Symptome gekennzeichnet. Bei der im Erwachsenenalter beginnenden Form steht motorisch häufig zunächst eine Chorea im Vordergrund, während im Verlauf dyston-akinetisch-rigide Symptome sowie Dysarthrie und Dysphagie zunehmend an Bedeutung gewinnen. [1,2]

Die Neurodegeneration betrifft insbesondere die mittelgroßen GABAergen Projektionsneurone des Striatums und im weiteren Verlauf zunehmend auch kortikale und andere subkortikale Strukturen. Neben dem neuronalen Verlust finden sich reaktive Veränderungen von Astrozyten und Mikroglia. Auf zellulärer Ebene tragen mitochondriale Dysfunktion, oxidativer Stress und eine gestörte Proteostase zur Schädigung bei; neuroinflammatorische Prozesse können diese zusätzlich verstärken. [1,2]

Somatische CAG-Expansion eröffnet neue Perspektiven

In den letzten Jahren hat sich das pathophysiologische Verständnis der Huntington-Krankheit wesentlich erweitert. Die vererbte CAG-Länge bleibt in Geweben nicht zwangsläufig stabil, sondern kann sich im Verlauf weiter verlängern. Diese somatische CAG-Expansion ist gewebs- und zelltypspezifisch und besonders ausgeprägt in krankheitsvulnerablen neuronalen Populationen. Dadurch entsteht im Gehirn ein Mosaik aus Zellen mit unterschiedlicher, teils deutlich verlängerter CAG-Repeat-Länge. Dieser Mechanismus gilt inzwischen als wesentlicher Treiber, der Erkrankungsbeginn, Krankheitsverlauf und selektive neuronale Vulnerabilität mitbestimmt. [1–3]

Eine Schlüsselrolle spielen ebenso DNA-Reparaturmechanismen, insbesondere Komponenten des Mismatch-Repair-Systems. Genomweite Assoziationsstudien identifizierten Varianten in Genen wie *MSH3*, *MLH1*, *PMS1*, *PMS2*, *LIG1* und *FAN1* als Modifikatoren klinischer Phänotypen und/oder somatischer Repeat-Expansion. Diese Befunde erklären teilweise, warum Personen mit vergleichbarer vererbter CAG-Länge unterschiedliche Erkrankungsalter und Verläufe aufweisen können. Zugleich eröffnen sie neue therapeutische Perspektiven: Neben der direkten Senkung von Huntingtin rücken Strategien in den Fokus, welche die somatische CAG-Expansion verlangsamen oder daran beteiligte DNA-Reparaturprozesse gezielt modulieren. [1–3]

Auch die Sequenzstruktur des expandierten Allels ist relevant. An die ununterbrochene CAG-Strecke schließt sich typischerweise eine CAA-CAG-Sequenz an. CAA kodiert ebenso wie CAG für Glutamin,

unterbricht jedoch die reine CAG-Sequenz. Der Verlust dieser Unterbrechung verlängert die ununterbrochene CAG-Strecke, ohne die Länge der Polyglutaminkette zu verändern, und ist mit einer erhöhten somatischen Instabilität assoziiert. Neben der routinemäßig bestimmten Repeat-Länge ist daher auch die genaue Sequenzstruktur relevant. [1,2]

Eine besondere pathogenetische Bedeutung wird kurzen N-terminalen Fragmenten des mutierten Huntingtins zugeschrieben, insbesondere dem stark aggregationsfähigen Huntingtin-Exon-1-Protein. Während verschiedene N-terminale Fragmente durch proteolytische Spaltung entstehen, kann das Exon-1-Protein unmittelbar aus einem verkürzten Transkript gebildet werden. Dieses entsteht durch inkomplettes Splicing der HTT-prä-mRNA zwischen Exon 1 und Exon 2 sowie vorzeitige Polyadenylierung an kryptischen Polyadenylierungsstellen innerhalb von Intron 1. Das Exon-1-Protein zeigt in experimentellen Modellen eine ausgeprägte Neurotoxizität; das zugrunde liegende Transkript wurde auch in Gewebe von Menschen mit Huntington-Krankheit nachgewiesen. Die Bildung von HTT1a nimmt mit der CAG-Repeat-Länge zu und könnte daher insbesondere bei langen Repeat-Expansionen und juvenilen Verlaufsformen von Bedeutung sein. Therapeutisch ist dieser Mechanismus relevant, da Huntingtin-senkende Ansätze je nach Zielsequenz und Wirkmechanismus das HTT1a-Transkript beziehungsweise das daraus entstehende Exon-1-Protein unterschiedlich gut erfassen. [4–6]

Diagnostik und Biomarker

Für die klinische Praxis bleibt der molekulargenetische Nachweis einer pathologischen *HTT*-CAG-Expansion im passenden klinischen Kontext der diagnostische Goldstandard. Die zerebrale Magnetresonanzbildgebung ist für die Diagnosesicherung nicht erforderlich, kann jedoch zur differentialdiagnostischen Abklärung beitragen und strukturelle Veränderungen im Krankheitsverlauf sichtbar machen. Typisch ist eine progrediente striatale Atrophie, besonders des Nucleus caudatus, mit Erweiterung der Vorderhörner der Seitenventrikel. Im wissenschaftlichen Kontext ermöglichen quantitative MRT-Verfahren die Erfassung regionaler Volumenveränderungen und werden zur Untersuchung der Krankheitsprogression sowie möglicher Therapieeffekte eingesetzt. Daneben gewinnen auch flüssige Biomarker in Blut oder Liquor im Rahmen von Studien an Bedeutung. Mutiertes Huntingtin im Liquor dient als pharmakodynamischer Marker für Huntingtin-senkende Therapien. Neurofilament light chain (NfL) reflektiert neuroaxonale Schädigung und wird in klinischen Studien als prognostischer, Verlaufs- und Sicherheitsbiomarker untersucht. [1]

Krankheitsmodifizierende Therapien im Fokus der Forschung

Im Zentrum der therapeutischen Forschung stehen derzeit Antisense-Oligonukleotide (ASOs), orale Splicing-Modulatoren und gentherapeutische Verfahren zur Senkung von Huntingtin. Diese Ansätze unterscheiden sich hinsichtlich ihrer molekularen Angriffspunkte, der Verabreichung und der Dauer ihrer Wirkung. Daneben werden Strategien entwickelt, die die somatische CAG-Repeat-Expansion begrenzen sollen. Erste Studienergebnisse sind teilweise ermutigend, lassen jedoch noch keine abschließende Bewertung des langfristigen Nutzens und der Sicherheit zu. Entscheidend bleibt, ob die Behandlung die klinische Verschlechterung verlangsamt und alltagsrelevante Fähigkeiten erhält. [1,9,10,12–14]

Symptomatische Therapie bleibt zentral

Therapeutisch steht in der Routineversorgung weiterhin die symptomatische und interdisziplinäre Behandlung im Vordergrund. Eine Chorea muss nicht immer medikamentös behandelt werden; eine Therapieindikation besteht vor allem bei funktioneller Beeinträchtigung, Sturzgefahr, sozialer Belastung oder subjektivem Leidensdruck. Zu den medikamentösen Optionen zählen unter anderem Tetrabenazin und Tiaprid. Bei begleitender Reizbarkeit, Psychose oder anderen belastenden

Verhaltenssymptomen kann die Wahl eines geeigneten Antipsychotikums mehrere Behandlungsziele zugleich berücksichtigen. Mögliche Nebenwirkungen wie Sedierung, extrapyramidale Symptome, metabolische Veränderungen sowie eine Verschlechterung von Gang oder Schluckfunktion müssen individuell abgewogen werden. Bei Tetrabenazin sind insbesondere depressive Symptome und Suizidalität zu berücksichtigen. Die Behandlung sollte sich am gesamten klinischen Bild und an den Prioritäten der Betroffenen orientieren. [7]

Weltbewegungsstörungstag: Aufmerksamkeit für oft wenig bekannte Erkrankungen

Der Weltbewegungsstörungstag rückt Erkrankungen in den Mittelpunkt, die die Beweglichkeit und damit häufig nahezu alle Bereiche des täglichen Lebens beeinflussen. Für die Österreichische Parkinson-Gesellschaft ist er deshalb ein wichtiger Anlass, nicht nur über Parkinson, sondern über die gesamte Bandbreite von Bewegungsstörungen zu informieren.

„Bewegungsstörungen sind vielfältig und reichen weit über die Parkinson-Krankheit hinaus. Viele dieser Erkrankungen sind in der Öffentlichkeit weniger bekannt, obwohl sie für Betroffene und ihre Familien tiefgreifende Auswirkungen auf Alltag, Selbstständigkeit und Lebensqualität haben können. Der Weltbewegungsstörungstag ist daher eine wichtige Gelegenheit, Wissen zu vermitteln, Aufmerksamkeit zu schaffen und gleichzeitig sichtbar zu machen, welche Fortschritte Diagnostik, Therapie und Forschung in diesem Bereich erzielen“, erklärt **Assoz.-Prof.in Priv.-Doz.in Dr.in Petra Schwingenschuh**, Präsidentin der Österreichischen Parkinson-Gesellschaft (ÖPG) und Leiterin der Ambulanz für Bewegungsstörungen an der Universitätsklinik für Neurologie der Medizinischen Universität Graz.

Links: www.oegn.at, www.parkinson.at
Fotocredit: Porträts Dr. Beatrice Heim: privat, Prof. Dr. Klaus Seppi: Martin Lachmair

Zu den Personen:
Univ.-Prof. Dr. Klaus Seppi ist Facharzt für Neurologie und Professor für Neurologie mit Schwerpunkt Bewegungsstörungen an der Medizinischen Universität Innsbruck. Er leitet den Fachbereich Bewegungsstörungen sowie die Chorea-Spezialsprechstunde der Universitätsklinik für Neurologie. Seine klinischen und wissenschaftlichen Schwerpunkte liegen auf neurodegenerativen Bewegungsstörungen, insbesondere Parkinson-Syndromen und der Huntington-Krankheit. Im Zentrum seiner Forschung stehen unter anderem Biomarker, Früh- und Differentialdiagnostik, Neuroimaging sowie die Entwicklung und klinische Prüfung neuer Therapieverfahren.

Dr. Beatrice Heim, PhD ist Oberärztin an der Universitätsklinik für Neurologie der Medizinischen Universität Innsbruck und als Principal Investigator im Forschungsbereich Bewegungsstörungen tätig. Ihre klinischen und wissenschaftlichen Schwerpunkte liegen auf neurodegenerativen Bewegungsstörungen, insbesondere der Parkinson- und Huntington-Krankheit. Ihre Forschung beschäftigt sich unter anderem mit Biomarkern, Neuroimaging sowie klinischen Aspekten der Huntington-Krankheit. Heim ist zudem stellvertretende Sekretärin im Vorstand der Österreichischen Parkinson-Gesellschaft.

Über die ÖPG
Die Österreichische Parkinson-Gesellschaft ist eine medizinische Fachgesellschaft mit dem Ziel, die Diagnostik und Behandlung von Menschen mit Parkinson-Krankheit und verwandten Bewegungsstörungen zu verbessern. Besondere Anliegen sind die Förderung von Forschung im Bereich Bewegungsstörungen, die kontinuierliche Fortbildung von medizinischem Fachpersonal und die Information von Betroffenen und der Öffentlichkeit über den Morbus Parkinson und verwandte Erkrankungen.

Presse-Rückfragen & Interview-Vereinbarung:
com.media – Agentur für Kommunikation
Mag.a Dr.in Karine Assadian
Tel: +43 676 33 63 568
karine.assadian@commedia.co.at
www.commedia.co.at

Assoz.-Prof.in Priv.-Doz.in Dr.in Petra Schwingenschuh
Präsidentin der Österreichischen Parkinson-Gesellschaft (ÖPG)
Leiterin der Ambulanz für Bewegungsstörungen an der Universitätsklinik für Neurologie der Medizinischen Universität Graz.
Siebensterngasse 31/8, 1070 Wien
Tel.: +43 1 890 34 74- 960
oepg@studio12.at
www.parkinson.at