



## NYHETSREV SCA NETWORK - NR 4, 2017

Som medlem i SCA Network är man välkommen som medlem i vår Facebookgrupp. Den är en sk hemlig grupp och inte tillgänglig för andra än de som är deltagare i gruppen och bara för medlemmar i föreningen. Maila [sofie@sca-network.com](mailto:sofie@sca-network.com) om du vill gå med!

### Dr Henry L. Paulson Laboratory

Vi fick i dagarna ett brev från Professor Henry Paulson, MD PhD, som leder den forskargrupp i Michigan som vi har skänkt pengar till (ca 575 000 kr).

Den första delen lyder enligt nedan, och själva innehållet i brevet ska jag försöka förklara på ett någorlunda begripligt sätt. Om någon har frågor så hör av er till [sofie@sca-network.com](mailto:sofie@sca-network.com) eller via Facebookgruppen!

Dear friends of the SCA Network,

I am pleased to write you a brief report summarizing research we have carried out in SCA3 with the funds generously provided by the SCA Network. We are so thankful for your support as it has allowed us to move forward two key projects:

- 1) determine whether antisense oligonucleotides (ASOs) can effectively silence the SCA3 disease gene and prevent disease features in SCA3 mouse models; and
- 2) establish whether the antidepressant, Citalopram, actually has a disease-modifying effect in SCA3 mice.

We have used the SCA Network funds to support the effort of two scientists, one working on each project: Hayley McLoughlin on project 1, and Naila Ashraf on project 2. We have also used funds to pay for supplies required for both projects. Both projects are translational projects – that is, focused on finding therapies for SCA3. In my view, translational projects are of the highest potential impact for families affected by the SCAs.

Again thank you so much for your support of our work. You and the SCA Network inspire us to work harder, and your confidence in what we do is greatly appreciated!

Warmest regards,  
Hank

---

Henry Paulson, MD PhD, Lucile Groff Professor of Neurology



### Projekt 1 (drivs av Dr Hayley McLoughlin)

Ett tidigare projekt, vars resultat publicerades nu i sommar, visade att ASO: s kan minska nivåerna av sjukdomsprotein och aggregeringen i hjärnan. ASO: s - Antisense Oligonucleotides är en teknik som används för att tysta gener/stänga av dem Artikelns namn: Evaluation of Antisense Oligonucleotides Targeting ATXN3 in SCA3 Mouse Models, publicerad i "Molecular Therapy Nucleic Acids" i juni 2017) Länk till artikel: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5415970/>

Detta projekt är en uppföljningsstudie på ovanstående projekt som syftar till att följa upp den tidigare studien för att bedöma om ASO-behandling är fungerar för att förebygga sjukdomsegenskaper hos SCA3-möss.

En specifik ASO, som kallas ASO-5, verkar kunna förhindra sjukdomsegenskaper i en SCA3-musmodell som uttrycker den fullständiga mänskliga SCA3-sjukdomsgenen. Denna studie sträcker sig över 12 månader och data samlas fortfarande in. Forskarna är nöjda med resultatet så här långt. Några möss är nu 6 månader gamla.

SCA Networks pengar har gjort det här projektet möjligt och kommer att fortsätta att delvis betala för detta arbete de närmaste 4-6 månaderna. Tack vare SCA Networks stöd har dessa uppmuntrande preliminära resultat, gjort att Henry Paulsons grupp har skickat in en ansökan till National Institutes of Health (NIH) i samarbete med läkemedelsföretaget Ionis för att utveckla ASOs av "klinisk klass" för användning i mänskliga försök. Det nyligen inlämnade bidraget kommer att utvärderas i höst.



Bilden visar Lauren Moore och Hayley McLoughlin i labbet i Michigan. Båda är delaktiga i ASOstudierna.

### Projekt 2 (drivs av Naila Ashraf, som tillhör en forskargrupp som leds av Professor Dr. Carmo Costa)

Detta projekt bygger på en publicerad studie (i tidskriften Brain, 2015) ledd av portugisisk forskare Patricia Maciel. Denna studie visade att Citalopram, ett vanligt förekommande antidepressivt medel, reducerar toxiciteten hos Ataxin3 (sjukdomsprotein vid SCA3) hos möss. Denna typ av resultat behöver påvisas i flera olika djurförsök för att vara intressanta för att utprovas som potentiell terapi för människor.



Denna studie görs som en kortare utvärdering för att avgöra om Citaloprambehandling minskar biokemiska och neuropatologiska egenskaper hos SCA3möss. Detta görs i samarbete med Dr Maciels grupp i Portugal. SCA Networks stöd har varit avgörande för att finansiera denna forskning.

Både anti-SCA3-ASO och Citalopram är bland de 5 potentiella behandlingarna som anges i en "kliniskt prövningsansökan" som lämnades in i februari tillsammans med flera ataxi-experter i USA och Europa. Om det finansieras kommer det att göra det möjligt för många utredare i hela USA och Europa att arbeta tillsammans för att lära sig mer om SCA1 och SCA3 så att man kan genomföra omfattande studier av potentiella sjukdomsmodifierande terapier hos patienter. Spännande tider!

### Forskningen på Karolinska (leds av Dr Martin Paucar)

Vi har även sponsrat denna forskargrupp som nu har fått sin etik-ansökan granskad och godkänd. Dr Martin Paucar meddelar att de kommer att skicka ut en förfrågan till de SCA3-patienter som han har träffat och har data om, så att man får ge samtycke till att data används för forskningen. Om någon har släktingar eller bekanta med SCA3 så får dessa mycket gärna kontakta Dr Paucar, det är ju alltid bra med så många deltagare i en studie som möjligt!

För kontakt: <http://www.sca-network.com/fakta-sca3/diagnos/>

### Företagssponsorer

OM NI HAR FÖRSLAG PÅ NYA FÖRETAGSSPONSORER – TVEKA INTE ATT KONTAKTA OSS på [info@sca-network.com](mailto:info@sca-network.com)!

Här följer presentationer av de företag som valt att stödja föreningen med ett sponsorskap. Deras bidrag är ovärderligt för föreningen och vi har en förhoppning om att ni som medlemmar i första hand stöttar våra sponsorer vid val av era leverantörer. Om man klickar på logotypen så kommer man till företagets hemsida eller kontakt.

*Med känsla för detaljer*



[finmekanik.se](http://finmekanik.se)



*Tubbarps gård*

Fröderyds Bygg & Entreprenad



Vi tackar våra sponsorer och medlemmar för deras bidrag!

Det var allt för denna gång! På återhörande. /Styrelsen för SCA Network



---

Vill du vara med som medlem hittar du information här: <http://www.sca-network.com/medlemmar/>  
Skulle Du vilja stötta föreningen med ett bidrag (engångssumma eller månadsinsättning) så är det också välkommet.

Det går också att bli företagssponsor. Vänligen kontakta styrelsen på [info@sca-network.com](mailto:info@sca-network.com) om Ditt företag önskar bli företagssponsor.

Viktigt att veta är att föreningen är helt ideell, där alla medel som samlas in i föreningen går till forskning. Sätt in pengar på bankkontot clearing: 1235 kontonr: 0226891 hos Danske bank.