



NYHETSBREV SCA NETWORK - NR 2, 2018

Som medlem i SCA Network är man välkommen som medlem i vår Facebookgrupp. Den är en så kallad hemlig grupp. Det innebär att den inte är tillgänglig för andra än de som är deltagare i gruppen och bara för medlemmar. Hör av er på mail till sofie@sca-network.com om ni har Facebook och vill vara med!

**Sammanfattning av ataxikonferens i
Philadelphia, USA 2–5 april 2018
Av Martin Paucar Arce**

Ataxia investigators meeting (AIM) hålls vartannat år i USA, mötet utlyses av *National Ataxia Foundation* (NAF) och samlar patienter och namnkunniga ataxiforskare från olika länder. Denna gång deltog även företrädare från läkemedelsindustrin, data från studien med trigriluzole redovisades (se nedan). Ett fint inslag för mötet är att ataxipatienter och anhöriga håller en parallellkonferens, somliga forskare som fått pengar från NAF redovisar sina resultat för allmänheten.

Temat för årets AIM-möte var terapier för ataxisjukdomar. Nydanande och högklassig forskning presenterades. Mycket utrymme i mötet togs av basal forskning om vanliga (och även ovanliga) ataxisjukdomar, betoning var på translationell forskning (dvs tillämpning på människor) och stundande behandlingsmetoder.

Företrädare för företaget Ionis redovisade utförda studier i syftet att tysta mutationer för sjukdomar med s.k. patologiska CAG-expansioner såsom Huntingtons sjukdom. Ataxisjukdomar som också betingas av CAG-expansioner inkluderar SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 och SCA17. Dessa sjukdomar benämns som ni vet polyglutaminsjukdomar (förkortas poly Q). Ionis driver en studie där man behandlar Huntingtonpatienter med "*antisense oligos*" i syfte att tysta det sjuka anlaget som orsakar sjukdomen.

Liknande planer finns för poly-Q SCA-sjukdomar. Längst i planering har man kommit för SCA2 (prof. S. Pulst i Utah). Behovet av skraddarsydda behandlingar riktade mot mutationen finns. Professor Huda Zoghbi påminde alla om behovet av mer basal forskning (dvs studier i djurmodeller) kring denna sorts terapier, hon menade på att vi vet inget om långtidseffekterna av genterapi exempeplvis. Professor Zoghbi har forskat om SCA1 och gjort viktiga upptäckter inom fältet.

Lyckad genterapi för spinal muskelatrofi, en dödlig ärftlig muskelsjukdom, avhandlades i en "key note lecture". Behandlingseffekten är minst sagt dramatisk hos majoriteten av barn som fått medlet. I Florida pågår nu en mindre behandlingsstudie för Friedreich ataxi (Ass. Prof. Manuela Corti, Florida).



Några ord om trigriluzol. Det är en molekyl som omvandlas till kroppen till riluzol. Riluzol är ett medel som använts i många år mot ALS. En italiensk grupp redovisade 2015 en viss effekt för patienter med SCA1 och SCA2 (Romano et al, Lancet Neurology 2015). Biohaven Pharmaceuticals har avslutat en studie där trigriluzol testats hos patienter med SCA3 och andra SCA-former. Tyvärr var det en besvikelse och flera experter i salen ifrågasatte utfallet av tidigare studier med riluzol. Forskare från Portugal (Luis Almeida och Patricia Maciel) och USA (Maria Do Carmo redovisade data från olika djurmodeller respektive *drug screening* för SCA3.

Även om flertalet talare var från USA fanns det några ledande forskare från Europa. Professor Thomas Klockgether från Bonn var en av dem. Han är initiativtagare till *European Spinocerebellar Ataxia Type 3/Machado-Joseph Disease Initiative (ESMI)*. ESMI finansierats av medel från EU och dess mål är att slå ihop kohorter (patientgrupper) av 8 olika stora centra i Europa för att identifiera biomarkörer för SCA3 och förbereda för farmakologiska studier för denna sjukdom. En begränsning här är att finansieringen tar slut 2019. Ett större och mycket ambitiöst projekt som professor T. Klockgether lanserat är SCA Global, många deltagare är förstås positiva till idén men det stora problemet är att det inte finns någon finansiering alls.



Professor Henry Paulson från Michigan tackar för stödet från SCA Network och skickar en *selfie* med undertecknad. Mitt deltagande var möjligt tack vare bidrag från SCA Network.
Uppriktigt stort tack till alla Er för ert fina stöd. Till 9:e AIM-möte i Colorado 2020 skall vi redovisa data om SCA3/MJD i Sverige.

Undertecknat Martin Paucar, Karolinska Universitetssjukhuse/KI. Ett fåtal mycket små ändringar i texten har gjorts vid nyhetsbrevets skrivande.



Företagssponsorer

OM NI HAR FÖRSLAG PÅ **NYA FÖRETAGSSPONSORER – TVEKA INTE ATT KONTAKTA OSS** på 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



Tubbarps gård



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 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.
