

# SCA Network

Årsmöte i Nässjö

2019-03-17

Vad har hänt det senaste året?

# Agenda

- SCA Network's vision
- Styrelsen & summering av året
- Antal medlemmar
- Företagssponsorer
- Kontakter med intressanta nätverk
- Pågående forskning
- Frågor? Synpunkter? Tankar?

# SCA Networks vision

- alla som lever med SCA3, samt anhöriga, har tillgång till lättbegriplig **information** om sjukdomen, information om pågående forskning samt information om hjälpmedel och mediciner.
- det finns ett **botemedel** tillgängligt för personer med SCA3.
- genom erhållen kunskap kring SCA3, även kunna ge information och stöd till personer med (samt anhöriga) andra SCA-sjukdomar än just SCA3. Förhoppningsvis leder forskning inom SCA3 **även till mer kunskap inom andra SCA-sjukdomar.**
- det skall finnas ett bra **forum** kring frågor som rör SCA3.

Utan tankar, tips, sypunkter, frågor eller medlemsaktiviteter, blir föreningen som ett skal utan innehåll.

Om vi fyller skalet med innehåll genom att ha aktiva medlemmar så får vi en

**LEVANDE FÖRENING**

# Styrelsen & summering av året

## Styrelsen & Aktiva medlemmar

### Styrelsen

- Mikael Borefur Ordförande, Donationsansvarig
- Sofie Trellman Sekreterare, Forskningsansvarig, Nyhetsbrev/medlemsinfo/FB
- Fredrick Carlsson Vice ordförande, Hjälpmedelansvarig
- Anette Jarl Styrelsemedlem
- Caroline Månsson Ekonomiansvarig, Medlemsansvarig
- Kirsti Maria Ylinikka Suppleant

### Tillträdande

- ?

### Valberedning

- Matilda Wallin, Roland Wallin

### Aktiva medlemmar

- Daniel Berg - Webbansvarig
- Tobias Berg - Bidragsansvarig (få pengar till föreningen)
- Birgitta Gustavsson- revisor, och Arne Berg – vice revisor

### Obemannade roller

- Evenemangsansvarig, Projektansvarig, Kvalitetsregisteransvarig, Medlemsförvärvare, Sponsoransvarig.

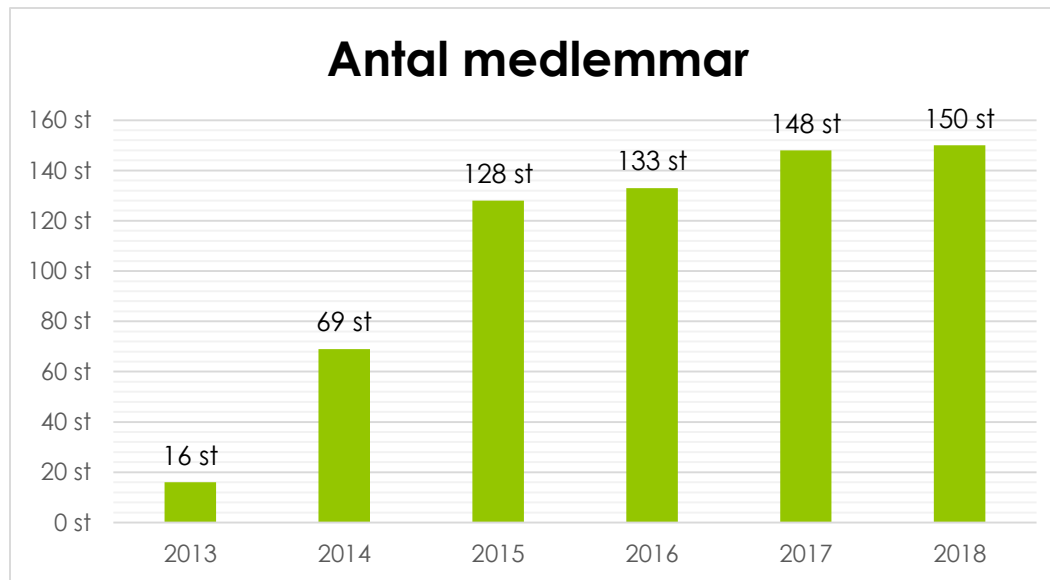
# Styrelsen & summering av året

- Årsmöte 2018-03-18 + 6 ordinarie styrelsemöten + konstituerande möte
- Nätverket växer även detta år
  - Från 148 till 150 medlemmar.
- Intäkter på 86 870 kr under 2018
  - Medlemsavgifter. Fina gåvor från kalas, osv. Bidrag från Sällsynta diagnoser
- Sponsorer
  - 2016-2017: 3 st. 2017-2018: 4 st. 2018-2019: 4 st.
- Nyhetsbrev – 6 st under 2018.

# Styrelsen & summering av året

- Hemsidan har uppdaterats kontinuerligt.
- Vi har skaffat ett Swishnummer, 123 130 59 37.
- Vi har donerat 100 000 SEK till Lunds Universitet för Andreas Pushmanns forskning kring SCA3.
- SCA-Network börjar få genomslagskraft och kontaktas av forskare och andra intressenter inom SCA.

# Antal medlemmar



Hur kan **DU** hjälpa till att värva medlemmar?



# Företagssponsorer

**Med känsla för detaljer**



**finmekanik.se**

Finmekanik i Småland är ett litet företag som ligger i Småländska Rörvik.

Vi utför legotillverkning av svarvade produkter i CNC-styrda svarvar från 4-65 mm i material som stål, rostfritt, mässing, brons och aluminium och i många olika branscher.

Vi satsar hårt på investeringar i ny utrustning för att tillgodose marknadens krav på korta ledtider och en flexibel produktion.

Företaget grundades 1958 och ägs i dag av Elaine Johansson som driver det framåt tillsammans med sina duktiga och engagerade medarbetare.



Fröderyds Bygg & Entreprenad

*Tubbarps gård*

Gården ligger i byn Tubbarp i Blekinge – Sveriges trädgård. Tubbarp är beläget mitt i Blekinge, 1 mil nordväst om Ronneby och 3 mil öster om Karlshamn. På gården bor Marcus & Sofie Trellman, hunden Champis, katterna Fanta och Pepsi samt ett tusental grisar och några Highland cattle. Gården har funnits i slakten sedan 1916 och har gått från mjölkproduktion till grisproduktion.



Vi är ett litet företag som tillverkar takstolar i Slageryd på Karins föräldragård. Företaget har mer än 25 års erfarenhet av takstolar. Vi samarbetar med några konstruktörer med lång erfarenhet av konstruktionsritningar till villor, lägenhetshus och jordbruksbyggnader. Vårt företag har CE-märkta produkter.

Mobil: 070-3186970 (Mikael) & 070-2585392 (Karin)

Mail: [mktt.slageryd@gmail.com](mailto:mktt.slageryd@gmail.com)

# Företagssponsorer – ny sponsor 2019



**Firmalan.com**

Firmalån är den största informationsportalen och jämförelsetjänsten i Norden inom företagsfinansiering. Initiativet till att skapa firmalån togs för att många företag har svårt att få lån från banken samtidigt som det saknades en oberoende tjänst för att jämföra företagslån hos långivare på nätet.

# Kontakter med intressanta nätverk

- **Israeli MJD Association**
  - Ca 150 personer i Israel har MJD.
- **MJD Foundation**
  - Australienssk organisation som arbetar med support och forskning kring SCA3.
- **Ataxia UK**
- **National Ataxia Foundation - USA**
  
- **Facebookgrupper**
  - Machado Joseph Disease aka SCA3 "Sluten"
  - Ataxia & Fitness "Sluten"
  - National Ataxia Foundation "Sluten"
  - Spinocerebellar Ataxia Awareness and Research Support Group "Sluten"
  - Vår SCA Network grupp "Hemlig"

# Pågående forskning

## Henry Paulsons grupp

- Forskningen som SCA Network har stöttat är "Gene silencing" – att tysta den felaktiga genen (ASOs - RNA).
- **Status 2019-03-17:**
- Gruppen har med hjälp av SCA Networks stöd gjort försök på möss som varit lyckosamma. Man har i princip stoppat fortskridandet av SCA3.
- I samband med de lyckade försöken på möss fick Henry Paulssons grupp en stor donation från "NIH CREATE Bio program", för att gå vidare med ytterligare läkemedelsframtagning.

# Pågående forskning

## Henry Paulsons grupp forts.

- 2 forskare jobbar med SCA3projekt "att tysta genen"
- De jobbar också med att hitta biomarkörer för sjukdomen, för att underlätta studier på människa. (som våra svenska studier)
- 1 forskare studerar gener som reglerar nivåer av det sjuka proteinet hos SCA3patienter.
- De är så tacksamma för vårt stöd.
  
- Artiklar kan fås vid intresse. Säg till!

# Pågående forskning

## Henry Paulsons grupp forts.



Martin Paucar och professor Henry Paulson under "Ataxia investigators meeting (AIM)"

# Pågående forskning

Macquarie University, Sydney, Australien

- Forskningen som SCA Network har bidragit till är att stötta Dr. Angela Lairds forskning för att finna botemedel mot SCA3.
- Laboratoriet testar både nya och redan godkända läkemedel på zebrafiskar, som har SCA3.
- Mål: ta bort proteinet som utvecklar SCA3.
- **Status 2019-03-17:**
  - Arbetet går bra, och nu planeras djurförsök på läkemedel som har fungerat bra på zebrafiskar.
  - En studie görs även på naturmediciner som används av aboriginerna.

# Pågående forskning

Martin Paucar, Karolinska

- **Mål**
- Studera förändringar i arvsanlaget (som påverkar debutålder och sjukdomsbild) av SCA3
- Founder effect (anlagets härkomst)
- Uppskatta förekomst av SCA3 och andra ärftliga ataxier i Sverige



# Pågående forskning

Martin Paucar, Karolinska

- **Status 2019-03-15**
- Har samlat in DNA-prover
- Tror sig vara något på spåret avseende påverkan på debutålder (hemligt tills publicering)
- Arbetar med att fastställa förekomsten av SCA-sjukdomar och SCA3 i Sverige.

# Pågående forskning

Andreas Pushmann, Lunds universitet

- Andreas Puschmann har med hjälp av SCA Networks bidrag inkluderat svenska patienter i en internationell SCA 3 studie.
- Syftet är att utveckla en biomarkör (indikator) för sjukdomsförlopp och svårighetsgrad för SCA 3.
- Med en biomarkör kan nya behandlingar utvärderas mycket fortare än om man ej har en biomarkör. (Utan biomarkör tar det mycket lång tid utvärdera behandlingar, blir dyrt och leder till att läkemedelsbolag ej satsar)
- Kort och gott – SCA Networks bidrag medverkar till att sannolikheten ökar för att ett botemedel tas fram.

# Pågående forskning

Rula & Edvard, Karolinska Institutet

- <https://www.hjarnfonden.se/2018/04/den-stora-utmaningen-med-ovanliga-genetiska-sjukdomar/#>
- In vitro försök att TYSTA GENEN direkt på DNA, med oligonukleotider
- Ny kontakt
- Forskar även på HD, FA m fl

# Pågående forskning/företag

- **Biohaven Pharmaceutical**
- BHV-4157
- Namn Troriluzole (förut Trigriluzole). (Riluzole till ALS.)
- Intag: munnen
- Ska minska Glutamat i hjärnan.
- Bromsmedicin
- Fas 2 , 2017, misslyckades. Försök kvarstår.

# Pågående forskning/företag

- **Steminent Biotherapeutics Inc.**
- SB-102, Stemchemycal,
- Jobbar med stamceller
- **Bioblast pharma (Israel)**
- Cabaletta (Trehalose)
- Teori: Bromsmedicin (inverkar på struktur på felaktigt protein)
- Sålt, vad händer? Genererar "superbugs"?

# Pågående forskning/företag

- **UniQure**
- AMT-150 (130 för Huntingtons disease)
- AAV leverans "Tysta genen"
- (<https://youtu.be/SUOskEqLpyY>)
- Virus för leverans via injektion i tex ryggvätska
- Tysta genen snarlik ASOs

11. Frågor? Synpunkter? Tankar?



Tack för oss!