

Andreas Puschmann  
Överläkare, docent  
Neurologimottagningen, Lund  
VE neurologi, VO neurologi och rehabiliteringsmedicin

Dnr

Till  
SCA-network  
Burseryd Sjöborg 1  
576 91 Sävsjö

Hej!

Jag vill härmed rapportera hur studien om markörer för SCA3 sjukdomsaktiviteten har skridit fram.

Vi har i Lund och Karlskrona sammantaget kunnat inkludera 12 personer som bär på genmutationen, varav några inte har fått (mycket) symtom av sjukdomen än, medan andra har haft sjukdomssymtom länge.

Alla var villiga att genomgå lumbalpunktion för att ställa ryggvätska till förfogande för forskningsstudien. Deltagande har träffat min kollega dr Sorina Gorcenco eller mig, samt vår forskningssköterska Christin Karremo. Det togs även blodprov för forskning, och alla deltagande svarade på en del frågor om sina symtom.

En av utmaningarna för denna studie var att proven måste tas hand om inom max en halv timme efter att de togs. Vi har här fått professionell hjälp från BMA Maria Jönsson här i Lund och från Klinisk kemi i Karlskrona, och allt gick bra. Proven fryses ner till minus 80 grader och fördelas i små rör så att man inte behöver tina upp mer än man behöver när man vill göra analyser. På så sätt blev det sammantaget 633 rör med små mängder blod(produkter) eller ryggvätska i.

Nästa utmaning var att skicka detta till Mayo Clinic i Florida, utan att proven tinar upp. Så det blev en stor frigolitlåda med mycket torris i, som skickades med FedEx till USA och som faktiskt anlände i tid och utan problem på tullen etc. Någon gång för flera år sedan hade en försändelse hamnat i en annan stad i USA som har samma namn, varför det var lite nervöst, men allting gick bra. Vi bestämde oss för att låta ungefär hälften av rören här i Lund som vi kan skicka senare till Mayo Clinic om det behövs, eller även använda för andra SCA3-studier som kan bli aktuella i framtiden.

Labbet på Mayo Clinic har redan gjort en första provanalys på ett prov, och detta gick bra och de har meddelat att de är mycket nöjda med materialet. Än så länge har de fått ihop prov från 40 patienter, men de fortsätter och har vad jag förstår även kontakter med Polen, Portugal, och såklart sina egna patienter från USA.

**Postadress:** Skånes universitetssjukhus, 205 02 Malmö

**Besöksadress Malmö:** Södra Förstadsgatan 101

**Besöksadress Lund:** Getingevägen 4

**Telefon (växel):** 040-33 10 00, 046-17 10 00

**Webb:** [www.skane.se/sus](http://www.skane.se/sus)

**Organisationsnummer:** 232100-0255

Det de vill undersöka är ju om man kan mäta sjukdomens aktivitet i ryggvätska eller i blodet. Det skulle dels bli enklare att diagnosticera SCA3, och målet är att dessa mätningar även gör att man kan mäta effekt av en eventuell behandling när sådan finns att pröva. En av de stora svårigheterna med sjukdomar som SCA3 är ju att symtomen som regel skriker fram väldigt långsamt; patienter kanske inte märker av någon försämring under flera år. Då blir det (nästan) omöjligt att utvärdera om en bromsmedicin skulle ha någon effekt; man skulle behöva planera för studier över många år eller kanske decennier där en del patienter får en sådan behandling, andra inte, och efter lång tid skulle man kanske kunna se en skillnad mellan dessa grupper, alltså en effekt av behandlingen. Det blir då så dyrt och krångligt att den sortens studie aldrig blir av, in synnerhet inte om den är för en ovanlig sjukdom som SCA3.

I nuläget förstår jag att Mayo Clinic genomför analyserna men att man också vill vänta in fler prov så att resultaten blir så tydliga som möjligt. Ju fler som deltar internationellt, desto säkrare brukar studieresultat bli. Jag hör av mig när resultaten är helt färdiga, erfarenhetsmässigt tar det dock minst 6 månader och kanske snarare ett år eller mer till från och med nu. När analyserna är färdiga behöver de tolkas, sammanvägas med patienternas symptom, och sammanställas i en form så att de kan publiceras. Vid publikation tar man såklart hänsyn till att ingen enskild individ kan identifieras av utomstående.

Jag vill passa på att tacka alla patienter/mutationsbärare från SCA network att de har varit beredda att ställa upp och delta i denna studie. Vill även tacka SCA network för generöst finansiellt stöd och Mikael Borefur och alla andra aktiva i föreningen för alla kontakter i samband med detta, samt för att informera SCA networks medlemmar om studien.

Tror vi alla kan känna oss nöjda och kanske lite stolta över att vi bara från Södra Sverige har fått ihop så många deltagare, och att vi har lyckats genomföra studien så här långt!

Och: jag beklagar att varken jag eller Sorina har haft möjlighet att vara med på ert möte nu under våren. Hoppas ni känner er informerade efter att ha läst detta brev, och att vi kan komma till ert nästa möte när studien nog har kommit mycket längre. Bifogar några foton nedan.

Vänliga hälsningar

Andreas Puschmann



Forskningsköterska Christin Karremo och forsknings-BMA Maria Jönsson har mycket att göra när proverna ska skickas iväg



Det blev en del lådor och många prov i minus-80-graders frysen på labbet i Lund.



Så här ser en nöjd och glad forskare ut!