



NYHETSBREV SCA NETWORK - NR 4, 2019

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 e-post till sofie@sca-network.com om ni har Facebook och vill vara med!

Ataxia and related disorders

På Karolinska Institutet hölls den 19-20 oktober en Ataxi-kurs, i regi av The International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS). Deltagarna var ca 85 personer, medicinsk personal (neurologer i huvudsak) och forskare från hela Europa från Istanbul till Storbritannien. Kursledare var Martin Paucar (MD, PhD) och Per Svenningsson (MD, PhD). Kursen finns här: <https://www.movementdisorders.org/MDS/Education/Workshops-Conferences.htm>

Sofie Trellman var inbjuden som patient-representant att tala under rubriken "To Live with Ataxia".

Det var framförallt under dag 1 som SCA3 diskuterades. Dagen började med att Thomas Klockgether från University of Bonn, Tyskland, presenterade sjukdomsgruppen Ataxi, där olika symptom och typer av ataxier beskrevs. Detta följdes av en föreläsning som var mycket komplicerad och avancerad.

Thomas Klockgether genomförde sedan en live demonstration av en undersökning av en ataxi-patient. Detta var också en SCA3 patient, så vår sjukdom var välrepresenterad! Det är väldigt bra att genomföra en gemensam utvärdering av en Ataxi-patient, för att reflektera över olika bedömningar.

För att undersöka en Ataxi-patient som man följer över tid, kan man följa en sk SARA-skala (Scale for Assessment and Rating of Ataxia). Detta är en bedömningsmetodik med åtta olika undersökningar. Utvärderingen ger en bedömning av hur patientens ataxi utvecklas. Det protokollet finns att ladda ner från SCA Networks hemsida www.sca-network.com. Direktlänk: [SARA](#).

Dagen gick och det var presentationer om olika SCA-sjukdomar, det finns närmare 50 olika beskrivna SCA nu, och SCA3 är fortsatt den vanligaste. Förekomsten av SCA3 är väldigt låg, och man kan se den sk Founder effekten, där samma anlag har fortplantats i generationer och där kan genotypen vara högre representerad än i snittet för tex ett land.

Genetiken för SCA3 presenterades och även koppling mellan antalet CAG-upprepningar i den felaktiga genen, debutålder och allvarlighetsgrad. SCA3-patienter visar generellt stor variation i symptombild (fenotyp). Överlag så var det svårt för en lekman att förstå det som sades. Patricia Maciel, från Portugal presenterade sina försök på bla masken C. elegans.

Det som var positivt var att flertalet forskare verkar se Antisens-oligonukleotider (ASOs) som en väg framåt, det finns många positiva resultat i djurmodeller (möss). Det är ju ett sådant projekt som



genomförs av Henry Paulson Group och det är ju den största bidragsmottagaren från SCA Network. Dock finns en osäkerhet vad som händer med individen på sikt, där man tystar genen.

Lördagen avslutades med att Sofie höll sin presentation om hur det är att leva med ataxi. Föredraget var uppskattat, men det var svårt att hålla föreläsning på engelska, sittande och med dysartri, men budskapet gick nog ändå fram. Det är en skitsjukdom som är tuff att ha med sig, och även se spridningen i sin familj och inom SCA Network, men att vi är många som tillsammans kämpar för att hålla oss på banan. SCA Network presenterades och visitkort lämnades.

Klimatrehab

Möjligheten att åka på klimatrehabilitering finns även om man inte får sitt landsting att betala. Man kan göra en ansökan om förhandsbesked på ersättning från försäkringskassan. Man får dock inte samma ersättning som de som har möjlighet att få landstingsfinansierad rehabilitering. Flera av rehabföretagen är behjälpliga med ansökningar till försäkringskassan. I år är det bla 2 personer som har varit i Calpe, norr om Alicante. Vill ni ha tips företag som anordnar rehab så hör av er på e-post!

Tack för inkomna gåvor!

Tack för flera inkomna gåvor och nya medlemskap! Det är pengar och samlad gemenskap som gör skillnad! Det är många som imponeras av vårt nätverk, för en liten diagnos.

Företagssponsorer

Denna gång har vi inga nya sponsorer att presentera, tyvärr, men vi fortsätter att hålla ögonen öppna för nya möjligheter! **OM NI HAR FÖRSLAG PÅ NYA FÖRETAGSSPONSORER – TVEKA INTE ATT KONTAKTA OSS på info@sca-network.com!**

Nedan 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. De finns också på <http://www.sca-network.com/medlemskap/foretagssponsorer/>



Sponsor: Mellan

Med känsla för detaljer



finmekanik.se



Sponsor: Liten



Tubbarps gård

**Smedjan
i Getinge**

Butik för hem & trädgård

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. 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.