

Till SCA Network,

COVID-pandemin till trots, har vår grupp lyckats få ihop nydanande data om en ärftlig förändring som sänker ålder vid insjuknande hos personer med SCA3. Förändringen sitter i arvsanlaget som är förändrad vid SCA2. Det som återstår att förstå är på vilket sätt interaktionen mellan förändringen och SCA3-mutationen sker. En sådan kunskap skulle kunna öppna nya angreppspunkter för läkemedelsbehandlingar. Arbetet publicerades efter oberoende granskning i tidskriften *Movement Disorders**. Vi har identifierat en till förändring vars betydelse återstår att etablera. Inom fältet är det angeläget att finna biomarkörer och behovet berör SCA3 i allra högsta grad.

En biomarkör är ett ämne som samvarierar med sjukdomens förlopp och därför värdefull när framtida läkemedel prövas. En stark kandidatbiomarkör är ett ämne som heter *neurofilament light protein* (NfL) och vår avsikt är att mäta det i blodet på patienter med SCA3.

Dessutom planerar vi en pilotstudie med bred screening i olika kroppsvätskor. Metoden som tillämpas kallas för kromatograf.

Ännu en gång går vår varmaste tacksamhet till SCA Network för det fina stödet till vår forskning!

* **A novel duplication in *ATXN2* as modifier for spinocerebellar ataxia 3 (SCA3/MJD) and C9ORF72-ALS.** Laffita-Mesa J, Nennesmo I, Pauca M* and Svenningsson P*. *Movement Disorders* Sept 2020. * Equal contribution.