

Diese Nachricht wurde an alle Vereinsmitglieder gesandt

Hallo zusammen

Heute erhielt ich eine Nachricht von Robin Bligh, dem Vorsitzenden der australischen HSP Gruppe. Die Australier haben zu Beginn des Jahres ein Projekt gestartet, das dem Ziel dient, medikamentöse Behandlungsmöglichkeiten für die HSP am SPG4 Gen zu entwickeln. Unten beigefügt ist die (nicht wörtliche) Übersetzung der Nachricht von Robin (Am Ende auch der Originaltext). Was er schreibt klingt momentan sehr ermutigend.

Wir waren von Robin vor zwei Jahren gefragt worden, ob wir uns an der Studie mit finanziellen Mitteln beteiligen können. Leider waren wir damals noch nicht als Verein tätig, so dass wir keine Möglichkeit dazu hatten. Die Australier zeigen nun sehr eindrucksvoll auf, welche Möglichkeiten HSP-Gruppen haben, die Forschung nach vorne zu bringen. Es ist zu beachten, dass in Australien nur etwa 700 Personen mit HSP leben. Nach meinem Kenntnisstand von Anfang des Jahres hat der Verein dort etwa 100 Mitglieder. Die Australier haben ihre Gruppe erst im Jahr 2005 gegründet. Die Gewinnung von 100.000 Dollar an Spendengeldern wurde durch diese kleine Gruppe in einer sehr kurzen Zeit geschafft. Das ist wirklich ein vorbildhafter, großer Erfolg, der mir zeigt, was auch beim Krankheitsbild HSP möglich ist. Bleibt zu hoffen, dass den ersten Zwischenergebnissen weitere positive Erkenntnisse folgen mögen.

Viele Grüße

Rudolf Kleinsorge

Ausgezeichnete Fortschritte

Unterschiede zwischen HSP Zelllinien und Nicht-HSP-Zell-Linien sind dramatisch und konsistent

Wissenschaftler haben einen Großteil der Informationen, die sie benötigen, um spezifische Zielvorgaben für einen therapeutischen Arzneimitteltest festzulegen

[von Robin Bligh, Präsident der HSPRF](#)

Vor mehr als einem Jahr haben wir beschlossen, mit dem NCASCR (Nationales Zentrum für adulte Stammzellforschung in der Griffith University in Queensland) zusammenzuarbeiten. Die Tatsache, dass sie einen direkten Hinweis auf die "Unterstützung für seltene Krankheiten" in ihrer Charta haben und sie die nicht umstrittenen adulten Stammzellen

verwenden, haben unsere Entscheidung beeinflusst; ebenso wurde unsere Bewertung durch ihrer Fähigkeiten für unsere Bedürfnisse mit beeinflusst.

Wir waren einverstanden mit der Notwendigkeit, eine 12-monatige Pilotuntersuchung zu haben, um herauszufinden, ob die Methode bei HSP funktionieren würde, und ebenfalls um mehr über die beteiligten Gene und die Zellveränderungen aufgrund der ursächlichen Gen-Mutation zu lernen. "Es ist besser sicher zu sein, dass der Motor des Autos arbeitet, bevor man sich zum Start in ein 5-Jahres-Programm begibt, ohne Erfahrung zu haben. Wir sammelten Spenden von 100.000 Dollar und NCASCR, das seinen Sydney-Stützpunkt in der Abteilung für Neurogenetik in der Kolling Institut der Universität von Sydney hat, konnte Anfang 2009 beginnen.

Die Stärke des Wunsches für die Forschung zur Heilung wurde verstärkt, als 42 Personen Kontakt mit dem Institut Kolling aufnahmen, nachdem wir die Menschen über die Pilot-Studie und die Notwendigkeit für die nasale Biopsie beraten hatten. Es führte zu 40 Blutproben, die genommen wurden, um sie auf SPG4 zu testen. 25 Personen wurden für Biopsien ausgewählt, obwohl eigentlich nur 10 von Nöten waren; aber es ist sinnvoll mehr Proben zu sammeln wenn man das kann. Die Antwort auf die begrenzte Werbung in der HSP Gemeinschaft war in der Tat ermutigend.

Der "Auto-Motor" scheint mächtiger zu sein als erwartet. Die NCASCR Wissenschaftler können bisher folgendes sagen:

1. Eine Menge von 25 adulten Stammzellen Proben, mit einer Vielzahl von Genen und Mutationen, die für die HSP-Studie genutzt werden können, ist entwickelt worden.
2. Krankheitsspezifische Änderungen können identifiziert werden, die die Bestimmung von therapeutischen Zielen ermöglichen. (Es werden keine Schlussfolgerungen von der Drosophila oder von Maus-Modellen der HSP herangezogen. Die Modelle, die wir verwenden, stammen von uns Menschen!)
3. Unterschiede zwischen den HSP SPG4 Zelllinien und Nicht-HSP (normalen) Zell-Linien in Bezug auf die Art und Menge des Proteins das sie erzeugen, sind dramatischen und konsistent.
4. Der Proteintypus und die Proteinmenge, die von 6100 Genen in HSP SPG4 Zelllinien erzeugt wird, sind deutlich verändert im Vergleich zu normalen Zellen.

Das bedeutet, dass das SPG4 „herangezogen“ wird, um 6100 anderen Genen zu helfen; dabei verursacht es dort Schäden. Die Wissenschaftler arbeiten sich nun tiefer in die tatsächlichen Unterschiede hinein. Nun haben die Wissenschaftler einen Großteil der Informationen, die sie benötigen, um spezifische Zielvorgaben für die therapeutische

Arzneimittel-Suche zu erstellen, d.h. tausende von potenziellen Wirkstoffen werden getestet, um denjenigen zu erkennen, der den Schaden reparieren und die normale Zellfunktion wiederherstellen kann.

Die Zell-Linien des menschlichen HSP SPG4-Gens, die in der Pilot-Studie eingesetzt werden, haben sich nun als wirksame Zellmodelle der HSP erwiesen. Veränderungen der „SPG4 mutierten Zellen“, die aus bekannten und plausibel erscheinenden Funktionen des SPG4 erwartet werden, konnten gezeigt werden.

Dies ermöglicht krankheitsverursachende Veränderungen in der Zellbiologie durch Vergleich von Stammzell-Linien aus mehreren Fälle aufzudecken.

Excellent Progress

Differences between HSP cell lines and non-HSP cell lines are both dramatic and consistent

The scientists have much of the information they need to set specific targets for therapeutic drug screening

by Robin Bligh, HSPRF President

Well over a year ago, we decided to collaborate with the NCASCR (National Centre for Adult Stem Cell Research within Griffith University in Qld.). The fact that they have direct reference to “also providing support for neglected diseases” in their Charter and they use non-controversial adult stem cells, did influence our decision, but so did our assessed scope of their capabilities relevant to our needs.

We agreed with the need to have a 12 month Pilot Study to find out whether the method would work with HSP, to learn more about the genes involved and cell changes due to the causal gene mutation. “Better to be sure the car’s engine is working before setting off” rather than launch in to a 5 year program without the experience. We raised the \$100,000 and NCASCR (which has its Sydney node in the Department of Neurogenetics in the Kolling Institute of the University of Sydney) got started in early 2009.

The strength of the desire for research towards a cure was underlined when, after we advised people of the Pilot Study and the need for nasal biopsies, 42 people made contact with the Kolling Institute, leading to 40 blood samples being taken to test for SPG4. 25 people were eventually recruited for biopsies even though only 10 were required, the thinking being to gather samples while you can. The response to limited publicity from the HSP community was indeed encouraging.

The “car engine” seems to be more powerful than expected. This is what the NCASCR scientists can now say:

1. A bank of 25 adult stem cell samples involving a variety of genes and mutations that can be called upon to study HSP is established.
2. Disease specific alterations can be identified thus enabling the identification of therapeutic drug targets. (No conclusions are being drawn from drosophila or mice models of HSP. The models we are using are based on us humans!)
3. Differences between all the HSP SPG4 cell lines and non-HSP (normal) cell lines in terms of the type and quantity of protein they trigger are both dramatic and consistent.
4. The type and quantity of protein triggered by 6,100 genes in HSP SPG4 cell lines is significantly altered compared with normal cells.

What this means is that SPG4 is ‘recruiting’ 6,100 other genes to help cause damage and the scientists are ‘drilling down’ to the actual differences. So the scientists have much of the information they need to set specific targets for therapeutic drug screening, i.e. running thousands of potential drugs past the targets to detect those that can repair the damage and restore normal cell function.

The cell lines of human HSP SPG4 used in the Pilot Study are now proven to be effective cell models of HSP by showing changes in SPG4 mutated cells that are expected from both known and postulated functions of SPG4. This allows disease-causing alterations in cell biology to be revealed by comparing stem cell lines from multiple cases.

--