

EuroAtaxia-Forschungsonferenz 2019

Text: Ruth Salvisberg, Präsidentin der aCHaf (Association Suisse de l'ataxie de Friedreich)

Die jährliche EuroAtaxia-Forschungskonferenz fand am 15. Mai 2019 in Sheffield¹, Großbritannien, statt. Ihr folgte dann am 16. Mai 2019 die Generalversammlung der EuroAtaxia²-Vereinigung. Ich als Mitglied sowie Präsidentin unserer Organisation der Westschweizer Patientenorganisation aCHaf³ (Association Suisse de l'ataxie de Friedreich) sowie meine Kollegen der FA-Kontaktgruppe - eine Selbsthilfegruppe der Schweizerischen Muskelgesellschaft⁴ - nahmen wiederum an diesen zwei Tagen teil. Insgesamt hatten wir die Gelegenheit uns mit Vertretern von 10 europäischen Patientenorganisationen, ebenso wie Sprecher aus Wissenschaft, Forschung und Industrie, auszutauschen.

Wir konnten unser Wissen aus der Wissenschaft und der Forschung dank den Beiträgen von

- Professor Marios Hadjivassiliou (Sheffield Ataxia Clinic): Übersicht über nicht vererbte Ataxie⁵, einschließlich Glutenataxie
- Cathalijne van Doorne (Präsidentin EuroAtaxia): Vertretung von EuroAtaxia in Europäischen Ausschüssen
- Dr. Julie Greenfield (Head of research Ataxia UK⁶): "SCA global" und "ARCA global" Initiativen
- Professor SH Subramony (University of Florida): Fortschritte in der Behandlung von Ataxie
- Professor Chris Miall (University of Birmingham): Schockieren und Schütteln des Kleinhirns
- Professor Dagmar Timmann (Universität Duisburg-Essen): Umgang mit Ataxie

sowie den Präsentationen pharmazeutischer Unternehmen:

- Taylor Fields (Senior Vice-President, IntraBio Ltd.): IntraBios Forschungsprogramm
- Dr. Uwe Meya (Chief Medical Officer Minoryx Therapeutics): Minorys Programm: eine neue klinische Studie in Friedreich-Ataxie (FA)

wieder auf den neuesten Stand bringen.

Sehr geprägt hat mich der Vortrag von Professor Hadjivassiliou der uns für die Glutenataxie sensibilisiert hat. Es war mir bis zu diesem Vortrag nicht bewusst, dass bei einigen Menschen, welche Gluten empfindlich sind, das Essen von Gluten auch eine

¹ Sheffield, südlich von Manchester, war einer der Ursprungsorte der Industriellen Revolution und über mehr als ein Jahrhundert ein weltbekanntes Zentrum der Stahlindustrie. Vom Strukturwandel nach dem Niedergang der Schwerindustrie in den 1970 und 1980er Jahren wurde die Stadt hart getroffen, erlebt aber seit der Wende zum 21. Jahrhundert einen erneuten Aufschwung.

² <https://www.euroataxia.org>

³ <http://www.achaf.org>

⁴ <http://fa-kontaktgruppe.ch>

⁵ Was ist Ataxie? - Ataxie ist der Name einer Gruppe von seltenen neurologischen Erkrankungen, die das Gleichgewicht, die Koordination und die Sprache beeinflussen. Es gibt viele verschiedene Arten von Ataxie, die Menschen auf unterschiedliche Weise betreffen können.

⁶ <https://www.ataxia.org.uk>

immunvermittelte Reaktion auslösen kann, welche hauptsächlich auf das Kleinhirn abzielt. Während die Verdauungssymptome der Glutenempfindlichkeit bekannter sind (wie bei der Zöliakie), ist die Ataxie auch eine häufige Manifestation der Glutenempfindlichkeit. Professor Hadjivassiliou schätzte, dass 20% aller progressiven Ataxien durch Glutenempfindlichkeit verursacht werden könnten. Geeignete Bluttest bestehen werden aber oftmals nicht routinemässig gemacht.

Die Gentherapie als eine mögliche Behandlungsmethode von Ataxie ist noch in den Anfängen. Es war aber schön festzustellen, dass alle an der Konferenz teilnehmenden Wissenschaftler und Forscher sehr optimistisch sind und die von ihnen geteilten Forschungsergebnisse vielversprechend sind. Die Gentherapie besteht darin, das mutierte Gen durch eine nicht mutierte Version zu ersetzen. Eine wesentliche Hürde ist, wie man das nicht mutierte Gen in die richtige Region im Körper transportiert und wie man verhindert, dass es unterwegs zerstört wird. Professor Subramony gab uns einen Einblick über einen möglichen Virus der als Vektor eingesetzt werden könnte. Wir sind alle gespannt zu sehen wie sich die Gentherapie in Zukunft weiterentwickeln wird. Doch auch die transkranielle elektrische Stimulation (TES) und die transkranielle Magnetstimulation (TMS) des Kleinhirns als mögliche Behandlung motorischer Zustände wie sie uns Professor Miall darstellte, erhielt unsere volle Aufmerksamkeit und Professor Timman zeigte mit ihren Forschungsergebnissen auf, dass Physiotherapie und Logopädie wichtige Säulen der Behandlung von Ataxie bleiben.

Dr. Greenfield, Head of Research Ataxia UK vermittelte uns während diesen Tagen einen Einblick in die Tätigkeiten und Initiativen der SCA Global⁷ und der ARCA Global⁸ deren Vorstandsmitglied sie ist. SCA global ist eine weltweite Zusammenarbeit, die sich auf spinocerebelläre Ataxien konzentriert, eine Gruppe von über 40 überwiegend vererbten Ataxien. ARCA global ist eine ähnliche Initiative, aber für die rezessiv vererbten Ataxien, die Friedreich-Ataxie (FA) und die Ataxie-Telangiektasie (AT oder Louis-Bar-Syndrom) ausgeschlossen. Das Hauptziel von SCA Global und ARCA Global ist es, dass Ataxie-Kliniker weltweit zusammenarbeiten, um die Suche nach Behandlungen zu beschleunigen. Da diese Erkrankungen so selten sind, bedarf es dringend globaler Anstrengungen: Patienten, Forscher und Kliniker müssen auf globaler Ebene zusammenarbeiten, um das Wissen in diesem Bereich zu erweitern. Beide Initiativen wurden gestartet, und es werden Fortschritte erzielt. SCA global hatte im März 2019 eine erste sehr erfolgreiche Konferenz mit über 120 teilnehmenden Forschern aus 18 Ländern.

Die Präsidentin von EuroAtaxia, Frau van Doorne, motivierte uns während diese zwei Tagen auch vermehrt die sozialen Medien zu nutzen und vor allem die von der EFNA⁹ lancierten Initiative #brainLifeGoals¹⁰ zu unterstützen. Diese soll das Bewusstsein für die Auswirkungen neurologischer Erkrankungen schärfen, indem sie die Träume und Wünsche von Menschen mit einer Hirnerkrankung untersucht. Wünsche wie vielleicht, schmerzfrei zu gehen, Zugang

⁷ <http://www.sca-global.net>

⁸ mehr dazu auch unter <https://www.ataxia.org.uk/Blog/global-ataxia-initiatives-sca-global-and-arca-global-aim-to-advance-ataxia-research-worldwide>

⁹ <https://www.efna.net>

¹⁰ <https://www.efna.net/brainlifegoals/>

zu einer Beschäftigung zu haben oder ein Leben ohne Stigma zu führen sollen über #brainLifeGoals geteilt werden. Dadurch soll schliesslich das öffentliche Verständnis für neurologische Erkrankungen verbessert werden und helfen die damit verbundenen Vorurteile und Stigmata abzubauen. Ganz besonders diskutierten wir alle über die Notwendigkeit, dass Patienteninformationen und Patientenkonstellationen an die Forscher vor, während und nach ihren Forschungsarbeiten weitergegeben werden. Oftmals konzentrieren sich die Forscher nur auf die Entfernung, die Patienten gehen können. Seit ihrer Rede vor dem Europäischen Parlament, haben einige Pharmaunternehmen begonnen, das Beispiel der Ataxie zu nutzen, um die Bedeutung der Patientenbeteiligung zu verdeutlichen. Wir haben dieses Thema am folgenden Tag wiederaufgenommen und konnten uns gemeinsam mit den Mitgliedern von EuroAtaxia auf eine Patienten-Charta¹¹ einigen, welche mit Forschern und Pharmaunternehmen geteilt wird. Die Vertreter der Pharmaunternehmen IntraBio Ltd. sowie Minoryx Therapeutics waren sehr interessiert mit uns den Kontakt diesbezüglich aufzunehmen. Sie gaben uns einen Einblick auf ihre Forschungsprogramme und Medikamenten-Entwicklung für Ataxien¹². Das Medikament von IntraBio Ltd.¹³, das sie derzeit gegen Ataxie entwickeln, basiert auf einer Chemikalie namens N-Acetyl-Leucin. Minoryx Therapeutics¹⁴ beginnt eine Phase-2-Studie mit ihrem Wirkstoff MIN-102 bei Menschen mit Friedreich-Ataxie. Sie haben bereits in Zellen gezeigt, dass MIN-102 die Funktion der Mitochondrien verbessert, die bei FA beeinträchtigt ist.

Frau van Doorne als Präsidentin der EuroAtaxia, wie auch Vertreter der Französischen und Englischen Ataxie-Organisationen, werden an der jährlichen Forschungskonferenz IARC (International Ataxia Research Conference), welche dieses Jahr in Washington DC vom 14. bis 16. November 2019 gehalten wird, teilnehmen. Diese internationale Ataxie-Forschungskonferenz wird eine umfassende wissenschaftliche Bestandsaufnahme neuer Forschungsarbeiten zu Ataxien sein, die Themen von der molekularen Grundlage der Krankheit über mögliche therapeutische Behandlungen bis hin zu klinischen Studien abdeckt. Die Konferenz umfasst Friedreich-Ataxie und andere rezessive Ataxien (z.B. Ataxie mit okulomotorischer Apraxie), dominante Ataxien (z.B. spinocerebelläre Ataxien, DRPLA, episodische Ataxien) und Autoimmun-Ataxien. Wir sind heute schon gespannt auf die Rückmeldung dieser Konferenz in unserem nächsten Treffen und werden hoffentlich auch darüber berichten können.

Mit vielen Eindrücken und neu gestärkt mit Forschungsinformationen konnten wir diese Jahreskonferenz erfolgreich beenden und den ausführlichen Bericht beginnen. Dieser wird auf der Webseite der FA-Kontaktgruppe auf Deutsch publiziert. Auf der EuroAtaxia Webseite ist er auf Englisch¹⁵ verfügbar.

¹¹ Diese Patienten-Charta ist auf Englisch auf der Webseite von EuroAtaxia veröffentlicht: <https://www.euroataxia.org/Handlers/Download.ashx?IDMF=8f193b82-a1ed-4ea1-bfed-87c85e6d34e6>

¹² Ein guter Überblick über Forschungsprogramme gibt der Übersicht welche von FARA (Friedreich Ataxia Research Alliance) auf <https://www.curefa.org/pipeline> publiziert wird. EuroAtaxia ist über die Mitgliedschaft seines Französischen Mitglied „afaf“ (association française de l'ataxie de Friedreich) und der Ataxia UK mit FARA verbunden.

¹³ <https://intrabio.com>

¹⁴ <http://www.minoryx.com>

¹⁵ <https://www.euroataxia.org/euro-ataxia-annual-conference-2019>



EuroAtaxia ist ein europäischer gemeinnütziger Verein, dessen Mitgliederorganisationen zusammenarbeiten, um Menschen mit erblicher Ataxie ein möglichst normales Leben zu ermöglichen. EuroAtaxia ermöglicht es uns, uns gegenseitig zu unterstützen, Informationen darüber auszutauschen, wie wir Menschen mit Ataxie am besten helfen können, und bei der Suche nach einer Heilung voranzukommen.



Die European Federation of Neurological Associations (EFNA) vereint europäische Dachverbände von Interessengruppen für neurologische Patienten, um mit anderen Verbänden auf dem Gebiet der Neurologie, einschließlich der Europäischen Akademie für Neurologie (EAN), in einer so genannten "Partnership for Progress" zusammenzuarbeiten.