

Referat af temadagen

Sted: Forsamlingshuset, Middelfart
Tid: 13.11.2010 kl. 13-17
Emne: **"Rundt om Ataksi – HSP"**

Den første foredragsholder var **stamcelleforsker Thomas G. Jensen**. Han startede med at gøre det klart, at det endnu er alt for usikkert at modtage stamcellebehandling. Herefter fortalte han om de to hovedtyper af stamceller og redegjorde for, hvor Etisk Råds medlemmer har deres uenigheder. Han kunne fortælle, at dyreforsøg ser lovende ud, og at der er lovende menneskeforsøg i USA og England. Udviklingen går langsomt, bl.a. fordi følgevirkningerne kan komme længe efter en behandling med stamceller. Selv går Thomas G. Jensen ind for iPS celleforskningen, fordi man der slipper for etiske problemer, men man kan ikke styre cellerne endnu. (Læs mere på hans PP show).

Derefter tog **professor Poul Jennum** ordet. Han redegjorde bl.a. for, hvordan "vågen" og "søvn" reguleres af et komplekst samspil i hjernen. Der findes knap 100 diagnoser inden for søvnrelaterede sygdomme. En vigtig ting er at have god søvnhygiejne. Narkolepsi er en neurologisk sygdom, og kan de finde årsager og behandling til denne, kan det hjælpe på andre neurologiske sygdomme. Poul Jennum talte til sidst om RLS – uro i benene – der lige som andre periodiske bevægeforstyrrelser kan ses ved ataksi og HSP. (Læs mere på hans PP show).

Neurolog Jørgen Nielsen talte om ataksi. Han gjorde klart, at ataksi patienter blot har nogle af symptomerne, og at disse godt kan være forskellige inden for samme familie. Ligeledes kan symptomerne være alvorligere, hvis man får sygdommen fra sin far end fra sin mor. Man finder kun ca. halvdelen af de dominante ataksier, selv om der er familiehistorier. Vi får hele tiden mutationer, som nedarves ved dominant arvegang. Det forkerte protein ophobes i cellekernen og udløberne, hvilket går ud over mange nødvendige funktioner i cellen. Med "Idéen" forsker man i at nedregulere det sygdomsfremkaldende protein i SCA2, men der er lang vej endnu. (Læs mere på JN`s PDF filer)

Læge Kirsten Svenstrup talte om HSP. Går man ud fra en norsk undersøgelse, bør der være 500 HSP patienter i DK. Ifølge den norske undersøgelse ender 10% i kørestol, men i DK mener man, at det kun er 5%. Lige som med ataksi findes HSP som dominant, recessiv eller x-bundet arvegang. De fleste i DK har den rene HSP, dvs. at den kun findes i benene. Der er mange variationer. Man kender nu 44 lokaliseringer på kromosomerne (SPG1 osv.) og 20 identificerede gener. I øjeblikket er man i gang med at undersøge SPG 11, 13 og 31 samt med at identificere mutationer hos sporadisk HSP. (Læs mere på KS`s PDF filer)

Der var 80 fremmødte, som havde en meget interessant og lærerig eftermiddag, og der var stor spørgelyst. I sandwich- og kaffepausen var der tid til at snakke sammen.

Dorthe