

Referat

Spørg Professorens med Jørgen Erik Nielsen

Temadag Foreningen for Ataksi / HSP

Søndag den 29. oktober 2023, Kulturkasernen i Holbæk

Jørgen Nielsen fremlagde først en præsentation af sygdommene Ataksi og HSP og genetikken bag.

Slides fra denne præsentation ligger også på hjemmesiden under nyheden temadag 29.10.2023.

Jørgen lagde ud med at fortælle om, at vores diagnoser ofte er genetisk betingede sygdomme.

Han fortalte bl.a. at Ataksi og HSP er udvalgt som neuro-genetisk patientgruppe i Nationalt Genomcenter's projekt med at gennemføre 60.000 helgenomsekventeringer af 12 forskellige patientgrupper. Genetikerne på denne opgave er i øjeblikket overbebyrdede, da Novo Nordisk-bevillingen til de 60.000 helgenomer ikke inkluderer omkostninger til analysen af disse data. Her er der en problemstilling for at komme videre.

Der findes lige nu ca. 125 HSP-gener og 184 Ataksi-gener.

De to sygdomme er lidt i "familie".

Der er 6-8 tilfælde af ataksi per 100.000 mennesker.

Den samme rate gør sig gældende for HSP (hereditær spastisk paraplegi).

Det betyder, at vi i Danmark har at gøre med 700-950 mennesker i alt for de to diagnoser. Jørgen påpegede, at når dette antal skal divideres med ca. 300 forskellige undertyper af Ataksi og HSP er det nok for få for et medicinalfirma til at markedsføre et medikament. Bl.a. derfor tror Jørgen mere på at en behandling skal komme fra gen-terapien end fra et medikament.

Jørgen fortalte, at man i laboratorier tager celler fra syge mennesker og dyrker dem op til raske celler i et vækstmedie. Det er denne forskning, han tror på der skal vise noget af vejen.

En stillede spørgsmålet, om Parkinson medicin er afprøvet og Jørgen svarede, at det er prøvet, men med lille - hvis nogen - effekt.

Et andet medlem ønskede at vide, hvad man gør hvis en helgenom-sekventering med henblik på at få en korrekt diagnose ikke havde vist noget. Jørgen kunne fortælle, at man er blevet langt, langt bedre til at diagnosticere ved hjælp af DNA'et end tidligere, men at det stadig ikke er i alle tilfælde, at man kan finde frem til diagnosen.

Der blev spurgt, om man på Rigshospitalet er bedre til at finde frem til den korrekte gen-fejl, og det mente Jørgen ikke, at man er.

Et medlem spurgte til Jørgens holdning omkring træning. Jørgen svarede, at træning er vigtig og det gælder både fysisk og kognitiv træning. Det er således både hjerne og krop, der skal trænes. Overordnet er det Jørgens holdning, at der ikke findes dårlig træning. Det gælder om at finde noget, som man kan lide og som gør en glad. Husk at det vigtigste er timerne imellem dine sessions hos fysioterapeuten. Det er vigtigt at holde sig aktiv og ikke sætte sig hen i et hjørne.

Specifikt for HSP'erne er det vigtigt at få nedsat muskelspændingen igennem udstrækning og afslapning. For ataksierne er det væsentligt med balance- og koordinations-træning. Styrke-træning er vigtig for os alle.

Det er en fordel, hvis man kan finde en fysioterapeut med erfaring med neurologiske sygdomme, men især at finde en fysioterapeut, der holder til i nærheden, så det ikke er vanskeligt at komme af sted til træningen.

Mindsettet hos fysioterapeuten er vigtigt - man skal kunne tackle, at sygdommen progredierer og at der over den lange bane sker en forværring. Det gælder om at forhale denne progression.

Der blev spurgt til hvor mange hud-biopsier, man skal have taget og Jørgen fortalte, at man kun tager dette en gang per person.

Vi var inde på problematikken omkring, at der skal mange personer til for at gennemføre en test af en behandling. Derfor er der nu oprettet europæiske reference-netværk (ERN), hvor målet er at samarbejde over hele Europa for at samle grupperne af patienter, så der samlet set er store grupper, som vil kunne teste behandlinger, når de kommer. Faktisk er Europa væsentligt bedre end andre verdensdele, også end USA, til at registrere hvor mange, der har sygdommene. Det er en meget væsentlig faktor med henblik på at teste og finde frem til effektiv behandling.

Et medlem ønskede at vide om man kan bruge CRISPR metoden til at redigere stamceller for at få raske celler. Man bruger CRISPR-metoden mange steder på forsøgsceller i laboratorier, inkl. på Rigshospitalet, men man kan ikke klippe i DNA'et i et helt menneske endnu.

Der blev spurgt om infektioners effekt på gangfunktion hos ataksi og HSP patienter. Jørgen redegjorde for, at det er velkendt, at infektioner har en stor effekt på vores sygdomme. Så vi skal undgå infektioner og sørge for at blive vaccinerede. Præcis hvor stor en effekt infektioner har, ved man dog ikke. Jørgen kom her også ind på, at stress og sygdom generelt ikke er godt for diagnosernes udvikling. Depression er ikke godt, og det er vigtigt at få behandlet depression, hvis man er inde i en sådan fase, da det kan have meget negativ effekt på ataksien eller HSP'en.

I forlængelse af dette kom vi også ind på, om der er en sammenhæng mellem immun-systemet og udviklingen af vores sygdomme. Måske er der en sammenhæng. Måske kan en styrkelse af immun-systemet have en effekt.

Et af vores medlemmer ønskede at vide, om man kan bruge vores hjerne efter vi er døde. Hun fortalte om at hendes søster har haft sygdommen, men at hun selv er rask og de begge havde besluttet at donere deres hjerner til forskningen, når de er døde. Jørgen fortalte, at man meget gerne vil have hjerner til forskningen. Det er meget vigtigt for at kunne komme til at forstå sygdommene bedre. Man skal naturligvis give samtykke til dette, og en del af hjernen bliver så frosset ned, en anden del kommer i formalin.

Der blev spurgt om bivirkninger ved præparater mod spiserørskatar og Jørgen fortalte, at der er bivirkninger ved alt, så det kan sagtens være tilfældet.

Et andet medlem spurgte hvorfor sygdommen udbryder ved forskellig alder og Jørgen svarede "Det ved vi ikke". Han kunne fortælle, at der er eksempler på, at den samme genfejl igennem flere generationer kan udarte sig meget forskelligt.

Vi takkede Jørgen for hans tid og fik lov at lægge hans præsentation på hjemmesiden.

Der var mange oplysninger at gå hjem og tygge på.

GJ.01.11.2023