

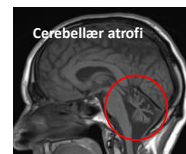
Forskning på HSP og arvelig ataksi i Norge

Årsmøte NASPA, 21.04.2018

Chantal Tallaksen, prof. emeritus/overlege, OUS og
Siri Lynne Rydning, Klinisk stipendiat, Universitetet i Oslo

HA og HSP – Mangeartetet klinikk og genetikk

- Økende gangvansker
 - Koordinasjonsvansker (ataksi)
 - Stivhet (spastisitet)
- Rene og komplekse former (med tilleggssymptomer)
- Enkeltgen sykdommer
- Forskjellig arvegang
- Mange forskjellige sykdomsgener (>100)



1. Kartlegging av forekomst

- Minimumsforekomst (per 2008 i Sørøst-Norge, Erichsen, Koht og medarbeidere, *Brain*, 2009)
 - 6.5:100.000 for hereditær ataksi
 - 7.4:100.000 for HSP
 - Rundt 1.000 personer i Norge i dag



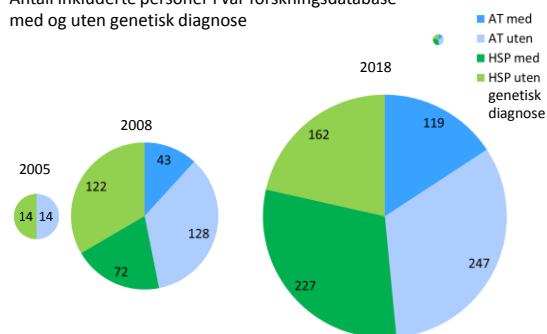
2. Kartlegging av genetisk årsak

Fra enkeltgen-analyser basert på symptomer og arvegang



Til testing av alle kjente gener som gir arvelige bevegelsesforstyrrelser (genpanel)

Antall inkluderte personer i vår forskningsdatabase – med og uten genetisk diagnose



Genetiske diagnoser HSP

Aut. Dominant	Familier	Individer	Aut. Rec.	Fam.	Ind	X-bundet	Fam.	Ind.
SPG4	56	123	SPG7	10	17	X-ALD	4	3
SPG3	8	18	SPG11	7	9	SPG1	2	2
SPG31	6	23	SPG5A	3	4	SPG2	1	2
SPG10	3	6	SPG75	1	3			
SPG18-AD	1	7	SPG79	1	3			
SPG30-AD	1	3	SPG17	1	1			
			SPG39	1	1			

* Noen vanlige undergrupper
* Flere «nye» grunnet ny type diagnostikk
* Fordeling som i resten av verden

Genetiske diagnoser Ataksi

Aut. Dominant	Fam.	Ind.	Aut. Recessiv	Fam.	Ind.	X-bundet/ annet	Ind.
SCA14	4	13	Friedreich ataksi	26	29		
SCA3	5	8	Ataxia-telangiectasia	12	15	Mito-kondrielt	1
EA2	2	5	AOA2	2	4	FXTAS	1
SCA6	1	4	SCAR16 (STUB1)	2	4		
SCA2	2	3	POLR3A	2	3		
GLUT1DS	1	3	ARSACS	2	2		
SCA5	1	3	AVED	2	2		
SCA1	2	2	POLG	2	2		
SCA11	1	2	CMT4C	1	2		
(TTBK2)	2	2	CDGIIIn (SLC39A8)	1	2		
OPA1	1	2	AOA1	1	1		
Benign hereditary chorea	1	1	Sandhoff	1	1		
SCA35	1	1	SCAR9 (ADCK3)	1	1		
			PNP (immuno defic)	1	1		

* Mange forskjellige diagnoser...
* Litt annerledes fordeling enn i resten av verden

3. Pågående studier i vår gruppe

- Kartlegging av undergrupper av HSP og ataksi – utvide forståelsen av sykdomsbildet og sykdomsmekanismer ved utvalgte nyoppdagede genetiske undergrupper
- Genetisk diagnose utenom kjente sykdomsgener - Helgenomstudier av utvalgte familier

Forstår vi årsak og mekanismer legger vi grunnlaget for god oppfølging/behandling og tilrettelegger for behandlingsstudier

Behandling

- Fortsatt ingen helbredende behandling
- Noen få genetiske undergrupper med aktuell behandling (vitamin E/andre vitaminer)
- Symptomatisk behandling viktig
 - Fysioterapi! Ortopediske hjelpemidler. Logoped. Medikamentell behandling av spastisitet. Blæreproblemer +++
 - Ta opp dine utfordringer med legen din!
 - Krev jevnlig oppfølging hos spesialist

Ønske om fortsatt deltakelse i studier

- Nye metoder og muligheter → bedre presisert i samtykkeskjemaet, ny godkjenning fra Regional etisk komité
- Vil du være med/fortsette å være med i forskningsstudiene våre? → Skriv gjerne under på oppdatert samtykkeskjema i dag!

- Frivillig!!
- Uavhengig av behandling/ oppfølging
- Gjelder foreløpig ut 2020

Oslo universitetssykehus Neurologisk avdeling
Neurodiagnostikk

Forespørsel om deltakelse i forskningsprosjektet "Arvelig ataksi og spastisk paraparese i Norge"

Denne er et spørsmål til deg om å delta i en forskningsstudie om arvelige gangforstyrrelser med ataksi og/eller spastisk paraparese, også kalt spinocerebellære degenerative lidelser. Hovedinnslitt med studien er å kartlegge symptomer, kurs, sykdomstyper og mekanismer bak disse sjeldne og svært mangfoldige arvelige nevrologiske lidelsene.



Iselin M. Wedding – Kaja K. Selmer – Chantal Tallaksen – Siri Lynne Rydning – Jeanette Koht