

Action Duchenne London 2011-11-0405

Årets internationella Duchenne konferens, den nionde i ordningen hölls på Holiday Inn Hotel, Bloomsbury.

Representanter från SMDF var Ulrik Härensten och Fredrik Rundqvist.

Den välorganiserade konferensen hade många besökare från olika länder.

Agendan var diger och uppdelad i dubbla sessioner för att vi som deltagare skulle kunna välja utifrån intresse.

Generellt kan vi konstatera att det är en mycket positiv tilltro till framtiden och det andades optimism då ett flertal studier pågår och nya är inplanerade.

Ett viktigt budskap är att vi föräldrar och patientorganisationer spelar en viktig roll i utvecklingen av nya läkemedel. Action Duchenne framförde vikten av att organisationerna världen över (Action Duchenne, Parent Project, Charleys fund, SMDF m fl) samarbetar tillsammans med forskare och läkemedelsbolag. Hade vi inte visat detta engagemang skulle vi förmodligen inte vara där vi är idag.

Ur ett föräldraperspektiv kan vi sammanfatta dagarna enligt följande:

Många studier pågår och fler är på gång. Detta gör att behovet av kandidater ökar och därmed också vikten av att våra pojkar finns registrerade i vårt nationella register.

Huvudteman dessa dagar var:

- Exon skipping
- Multi exon skipping
- AAV genterapi (mikrodystrofin)
- Stop codon mutation
- Stamcells forskning
- Utropin
- Hjärtmedicin

Idag körs flera parallella studier med Exon skipping

AVI Biopharma fas2(AVI-4658)

Prosensa fas3 (GSK2403968/PRO051)

Prosensa fas2 (PRO044)

Prosensa kommer även att påbörja studier med Exon 45/53 under våren 2012. Forskning pågår även på Exon 52/55.

AAV mikrodystrofin (genterapi)

(Adeno-associated virus) en gen terapi där man använder sig av ett förkortat dystrofin som man preparerar in i ett naket virus. Ett flertal studier presenterades där denna metod haft goda resultat på möss och delar av människa. Dock återstår en del arbete med att få virusbäraren bättre mottaglig innan nästa fas kan inledas.

Stop codon

PTC kommer att återuppta studien med Ataluren i Europa inom en snar framtid nu när de har tagit tillbaka rättigheterna till produkten.

Stamceller

Stamcellsforskning är mycket intressant. Här bedrivs forskning på flera områden för att försöka hitta en lösning.

Här varnade man dock för några företag som säger sig redan idag kunna bota DMD med stamceller. Detta för en stor summa pengar. Patienten riskerar sin hälsa och det finns idag inte några vetenskapliga belägg för några goda resultat.

Hjärtmedicin

Ett par sessioner handlade om vikten av att på ett tidigt stadium analysera hjärtat för att leta efter ärrbildningar. Det finns pågående studier i USA där idag receptbelagda läkemedel används. Dessa har visat sig ha stor effekt på blodflödet och därmed övriga organ i kroppen. Ett intressant ämne som kommer att diskuteras framöver.

Utropin

Flera försök görs med att öka kroppens utropin nivåer för att kompensera för bristen av dystrofin. Båda proteinerna utropin och dystrofin är strukturellt lika och är intressanta eftersom detta kan bli användbart för alla pojkar oberoende av mutation.

På konferensen deltog flera pojkar/män med DMD. En av dessa var Gordon McClurg. Gordon är idag 32 år och har efter sina avslutade universitetsstudier i Northumbria, startat ett assistentföretag, inriktat på ett aktivt och självständigt liv. Gordon visade bilder och berättade om sin livssituation.

James Poysky: Neuropsykolog och docent

James berättade om olika beteende och eventuella inlärningssvårigheter Duchennepojkar kan ha. Intressant att höra honom beskriva framförallt likheterna våra pojkar har med olika "nojor". Allt ifrån hur sängen skall vara bäddade till kalsonger som inte skall användas och sockar som sitter fel. Ett intressant föredrag.

Sammanfattning

En mycket välorganiserad konferens med många mycket intressanta föreläsningar under dessa två dagar. Det händer mycket på många fronter och det känns extra hoppfullt, för våra grabbars skull. En mycket positiv sak är att det nu registreras pojkar i vårt svenska register. Vi har bevakat konferensen för att ge en inblick och lägesrapport på vad som händer och är på gång inom forskningen. Sök gärna mer information på de hemsidor som finns noterade här under. Fredrik Rundqvist och Ulrik Härensten, pappor till pojkar med DMD och styrelserepresentanter SMDF.

Intressanta länkar:

www.anri.org.au

www2.mrc-lmb.cam.ac.uk/group-leaders/a-to-g/m-gait

www.mdex.org.uk

www.avibio.com

www.santhera.com

www.dpag.ox.ac.uk

www.prosensa.com

www.mrc-mbu.cam.ac.uk

www.tivorsan.com

www.institut-myologie.org

www.summitplc.com

www.ucl.ac.uk/ich/research-ich/dubowitz

www.rcfm.dk