



Bridging Science & Cure Euro-HSP als Motor der Therapieentwicklung

**STOPP
HSP**

HEREDITÄRE
SPASTISCHE
PARAPLEGIE
A U S T R I A



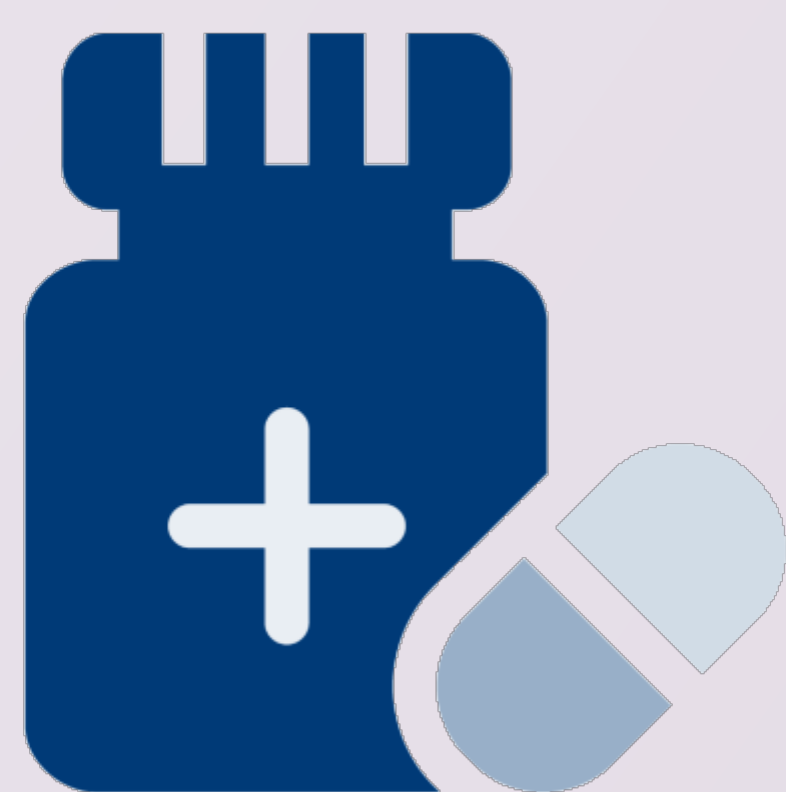
Istituto di Biologia e
Patologia Molecolari,
Roma

Hintergrund: Die Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) ist eine Gruppe von seltenen vererblichen neurodegenerativen Erkrankungen [1]. Sie ist durch einen progredienten **Funktionsverlust** der motorischen **Nervenfasern im Rückenmark** charakterisiert, welcher sich durch eine spastische Paraparese manifestiert. In Österreich sind ca. 500 Personen betroffen.

Eine ursächliche Therapie der HSP ist derzeit nicht verfügbar.

Euro-HSP 4 Cure: Der Subtyp HSP-SPG4 ist die häufigste Form der HSP. In etwa ein Drittel der Patienten sind hiervon betroffen. Bei der SPG4 wird durch den **Gendefekt zu wenig Spastin** (ein Protein) produziert. Im Labor wurde nachgewiesen, dass Neddylierungs-hemmende Wirkstoffe Spastin in den Nervenfasern wieder anreichern [2].

Europaweit wurde das Konsortium euroSPG4 aus Forschern, Ärzten und Patienten gebildet, **um so die SPG4 ursächlich zu behandeln** und um folgende Ziele zu erreichen:



A) Verfügbarkeit eines Medikamentes zur Spastin-Anreicherung für die HSP-Therapie [2, 3].



B) Monitoring der Spastin-Anreicherung aus Blutproben zur **zielgerichteten Therapieentwicklung** [4].



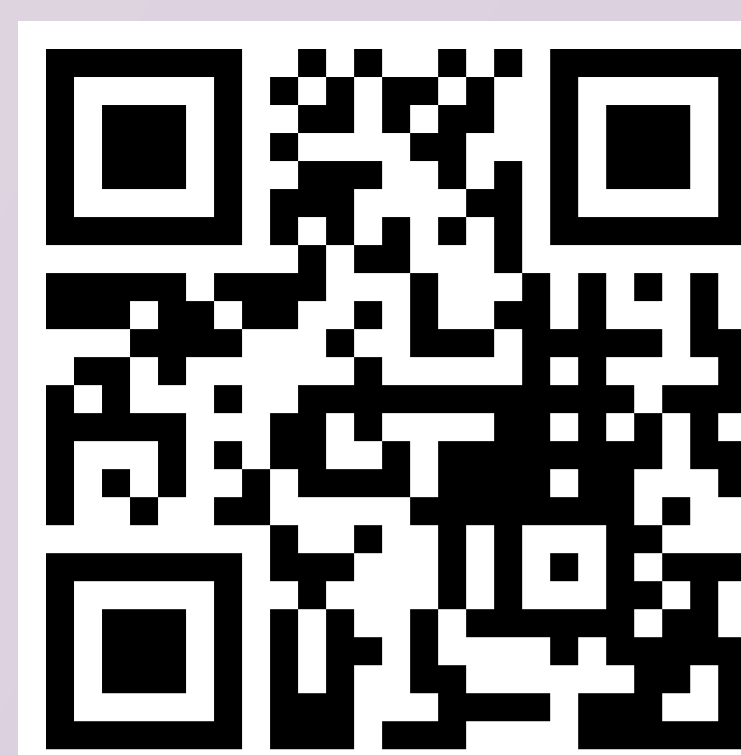
C) Klinischen Studie für den Nachweis der **Sicherheit** und der **Spastin-Anreicherung**.

Aktuelle Entwicklungen: Mit finanzieller Unterstützung der Patientengruppen ist es dem Forschungspartner (IBPM) gelungen, die Vorarbeiten aus [2] und [4] auf eine genetisch deutlich breitere Datenbasis zu stellen. Damit konnte nun gemeinsam mit dem klinischen Partner in Rom begonnen werden, eine Pilot-Studie zu planen. Ein potentieller Hersteller eines geeigneten Wirkstoffs bietet ein „Investigator-Initiated-Trial“ Programm an. Über dieses Programm erfolgt die Kontaktaufnahme.

Am 23. September 2023 findet in Innsbruck ein Treffen aller Stakeholder statt. Ziel ist es, weitere Schritte bis 2025 inhaltlich und finanziell zu planen.

Literatur:

- [1] Murala S, et al. Neurol Sci. 2021 42(3); doi: 10.1007/s10072-020-04981-7.
- [2] Sardina F, et al. Life Sci Alliance. 2020 3(12); doi: 10.26508/lsa.202000799.
- [3] Zhou LN, et al. Neoplasia. 2022 32; doi: 10.1016/j.neo.2022.100823.
- [4] Sardina F, et al. Eur J Neurol. 2023 30(6); doi: 10.1111/ene.15756.



Kontakt:

PD Dr. Gerald Fischer

STOPP-HSP

Gemeinnütziger Verein z. Förderung d.
Therapie d. HSP

gerald.fischer@stopp-hsp.at