



EuroHSP4Cure – Seit über zwei Jahren “OIS zam”



Gerald Fischer, Ernst Lakinger, Marianne Lakinger, Wilma Fischer

stopp-HSP - Gemeinnütziger Verein zur Förderung der Therapie der Hereditären Spastischen Paraplegie, Völs (Tirol) & Edlitz (Niederösterreich)

Worum geht es?

Hinter dem Kürzel HSP verbirgt sich eine seltene aber schwere neurodegenerative Erkrankung und damit – für jede:n Betroffene:n – ein Schicksalsschlag.

Unser Rückenmark besteht aus langen, dünnen Fasern. Mehr als hundert verschiedene Gene sind für die Funktion dieser Fasern so wichtig, dass ein Defekt an einem dieser Gene zu einem progressiven Verlust der Nervenleitung führt.

Man spricht von einer Gruppe vererblicher, fortschreitender Lähmungen, die von einer krankhaft erhöhten Muskelspannung begleitet werden – von den Hereditären Spastischen Paraplegien (den HSPs) [1]. In Österreich sind etwa 600 Personen direkt betroffen, in ganz Europa mehr als 50.000 Menschen.

Warum sind wir hier?

Derzeit gibt es keine kausale Therapie für die HSP. Uns als Österreichische Patientengruppe ist klar, dass wir dies nicht alleine schaffen können. Deshalb haben wir den **PPIE Exploration Call 2023** des **Open Innovation in Science Centers** als Chance begriffen, um uns in Europa noch besser mit Patientengruppen, Forschern, Ärzten und der Industrie zu vernetzen.

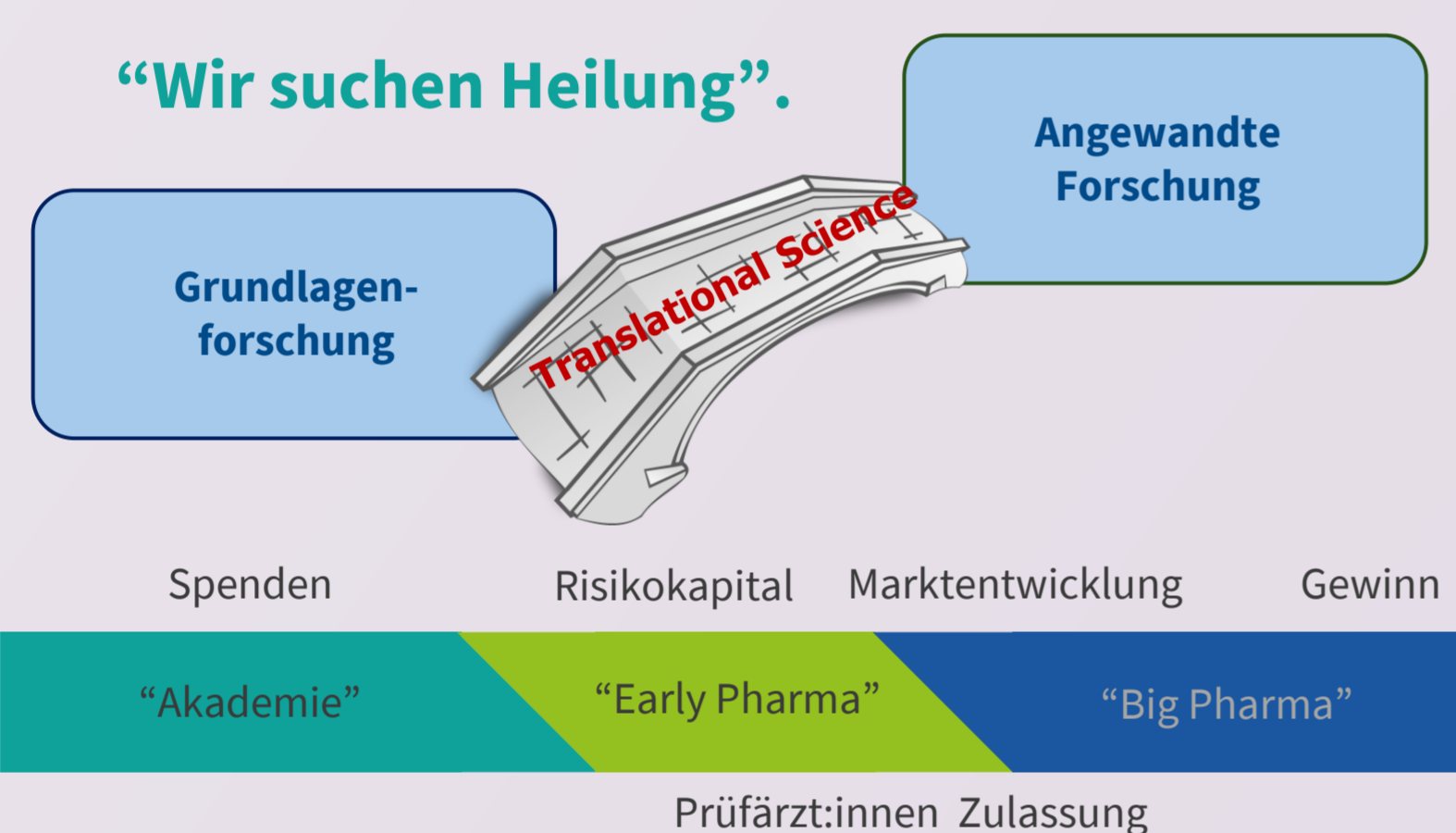


Bild 1: (links) ein Forschungspreis als Projekt-Trigger; (Mitte) Forschungsphasen von Konzept zum Produkt; (rechts) Zellbiologinnen, Mediziner und Patientenvertreter:innen am IBPM-Labor in Rom.

Was ist das größte Problem? Wie lösen wir es?

Die Suche nach Heilverfahren bleibt viel zu oft in der Grundlagenforschung stecken (Bild 1). Nur die Industrie kann zugelassene Wirkstoffe oder Therapien bereitstellen. Wir werden selbst aktiv, um die Brücke vom Universitätslabor zur Wirkstoffentwicklung und Zulassung zu schlagen.

Im November 2021 wurde ein Fachartikel mit einem Forschungspreis ausgezeichnet [2]. Diese und weitere Arbeiten [2, 3] haben im Zell-Labor gezeigt, dass der Wirkstoff Pevonedistat bei der häufigsten HSP-Form den Funktionsverlust stoppen kann. Gemeinsam mit dem Europäischen Dachverband Euro-HSP unterstützen wir die Überführung dieser Ergebnisse in strukturierte Therapieentwicklung.

Wichtigste Ergebnisse

- Identifizierung von Mutationen mit hohen Therapie-Chancen („Treatment Responders“)
- Entwicklung eines Biomarkers für Blutproben („Protein Level“)
- Start von präklinischen Entwicklungsexperimenten mit der Pharmaindustrie („Showstopper Trials“)

Bisher konnten Europaweit rund 170.000 € - Großteils durch Spenden – für diese Arbeiten eingeworben werden.

Wer sind unsere Partner?

Forschungspartner – Zellbiologie

IBPM, Istituto di Biologia e Patologia Molecolare, Consiglio Nazionale di Ricerca, Rom, IT, (Dr. Cinzia Rinaldo)
INSERM, Institut national de la santé et de la recherche médicale, Paris, FR (Dr. Frédéric Darios)

Wissenschaftlicher Beirat

Dr. Giulia Coarelli, Paris, FR; Prof. Darius Ebrahimi-Fakhari, Boston, USA;
Prof. Marcondes França Jr., Campinas, BRA; Dr. Cinzia Rinaldo, Rom, IT; Prof. Ludger Schöls, Tübingen, DE.

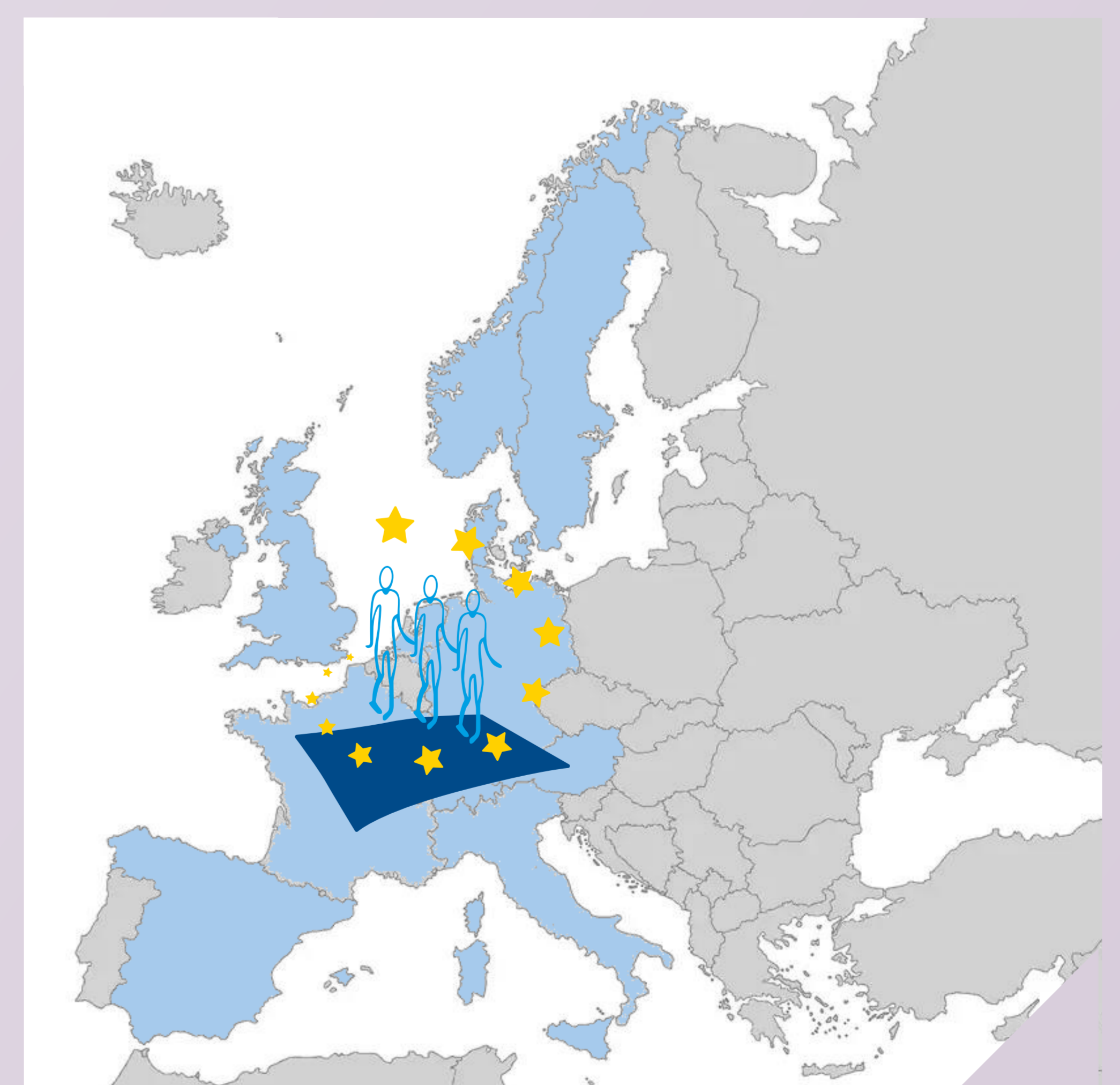
Industriekooperationen

3D-pharmXchange, NL; GLS Advisory, FR; InnoSer Laboratories BE.

Patientenvereinigungen

Euro-HSP – AT, CH, DE, DK, FR, IT, ESP, NL, NOR, SWE, UK; Tom-Wahlig Stiftung, DE;
Spastic Paraplegia Foundation, USA

„Zam in Europa“



Ausgewählte Fachliteratur

- [1] Schöls L., Schlipf N, et al. «Klinik und Genetik der spastischen Spinalparalysen.» *medgen* 25(2), 2013, doi:11825-013-0393-9
- [2] Sardina F, Pisciotanni A, et al. «Regulation of spastin levels by neddylation-dependent degradation is a novel therapeutic target for hereditary spastic paraplegia type 4.» *Life Sci Alliance* 3(12) 2020, doi: 10.26508/lsa.20200799
- [3] Sardina F, Carsetti C, et al. «Cul-4 inhibition rescues spastin levels and reduces defects in hereditary spastic paraplegia models.» *Brain* 147(10), 2024 doi: 10.1093/brain/awae095.