

Projekte 2009

TDP 43

TDP 43 ist ein Protein was erst kürzlich identifiziert wurde. Es wird kodiert durch die Erbsubstanz. TDP 43-Mutationen können weitervererbt werden. Studien haben gezeigt, dass diese Mutation sowohl eine Demenzerkrankung hervorrufen kann wie auch eine ALS, dabei können beide Erkrankungen in der gleichen Familie in verschiedenen Generationen vorhanden sein. TDP 43-Einschlüsse finden sich nun interessanterweise nicht nur bei der erblichen Form sondern auch bei sporadischer ALS (siehe Beilage) dargestellt am Autopsiematerial von zwei Schweizer ALS-Patienten. Das heisst möglicherweise spielt TDP 43 auch bei der sporadischen ALS eine Rolle. Diese im Gegensatz zu SOD-Einschlüssen welche bei sporadischer ALS nicht nachgewiesen werden können.

Im Laufe der Jahre haben wir ca. 250 ALS-Blutproben nach Schweden gesandt. Dieses wurde bislang nur auf SOD nicht jedoch auf TDP 43-Mutationen untersucht. Die Bestimmung von TDP 43-Mutationen bei Schweizer ALS-Patienten könnten zum einen darüber Ausschluss geben wie viele der nicht SOD familiären ALS-Formen auf TDP 43 zurückzuführen sind. Zudem würde ein Vergleich der TDP 43 Häufigkeit mit anderen Populationen (Schweden, Japan, Holland) durchgeführt werden und die Häufigkeit der Mutationen verschiedenen Bevölkerungsgruppen abzuschätzen. Die grössere Bedeutung liegt aber sicherlich darin ein TDP 43-Tiermodell zu entwickeln, was dann hoffentlich näher die humane ALS widerspiegelt als das bisherige SOD-Maus Modell.

Kostenfaktor: CHF 100'000.—

Behandlung der Krämpfe mit Chininsulfat

Ein Teil der Patienten hat schwerste Muskelkrämpfe welche eine Therapie erforderlich machen. Unter den zahlreichen Medikamenten die bislang bei Krämpfen (allerdings nicht bei ALS-Patienten) untersucht wurden hat Chininsulfat in den meisten Studien eine gute Wirkung gezeigt. Allerdings sind die anfänglichen Studien mit einem Kombinationspräparat durchgeführt worden, weswegen es dann auch in der Schweiz vom Markt genommen wurde. Dass heisst eine saubere Studie mit Chininsulfat zum Nachweis der Wirksamkeit von Muskelkrämpfen ist bei ALS noch nicht durchgeführt worden. Dies wäre jedoch die Voraussetzung dafür, dass das Präparat verschrieben werden kann. Gegenwärtig ist Chinin in der Schweiz nur zur Behandlung der Malaria zugelassen. Geplant ist wie bei der THC-Studie ein Cross-over Design bei welchem ein Patient für eine bestimmte Periode die Behandlungssubstanz (Chininsulfat) und Placebo erhält. Weder Patient noch Untersucher wissen wann welche Phase ist.

Kosten: CHF 100'000.—

Kaliumbicarbonat zur Behandlung von Schleim

Nicht wenige Patienten leiden an Speichelfluss. Dieser ist durch verschiedene Therapien gut angebar. Hingegen ist der zähe Schleim der oftmals zum Hustenreiz und Erstickungsängsten führt und bei ALS-Patienten nicht mehr abgeschluckt werden kann ein grosses Problem. Hier gibt es bislang keine wirksamen Medikamente. Bislang wurden auch keine Studien bei ALS durchgeführt. Kaliumbicarbonat ist ein homöopathisches Mittel. Dies wurde auf einer Intensivstation in einer randomisierten placebo-kontrollierten Studie untersucht. Dabei wurden die Menge des zähen Schleims und die Aufenthaltsdauer auf der Intensivstation gemessen. Patienten die mit Kaliumbicarbonat behandelt wurden hatten

signifikant weniger Schleim und konnten schneller von der Intensivstation entlassen werden. Die Hypothese hier ist das Kaliumbicarbonat auch bei der Verschleimung von ALS-Patienten nützlich sein könnte. Die Testung erfolgt wiederum in einem placebo-kontrollierten Cross-over Design.

Kosten: CHF 95'000.—

SOD-Studie

Fortführung der bereits begonnen SOD-Studie. Analyse von Blutproben auf SOD-Veränderungen. Weitere Vervollständigung der Stammbäume und Kollektion des Blutes.

Kosten: OA 5% 7'500

DNA Extraktion, Versendung, Analyse 500.00 CHF/Probe. Bei 50 Proben CHF 25'000.—

Gesamtkosten: CHF 32'500.—

MUNIX Studie (Präsentation der bisherigen Ergebnisse durch Dr. Neuwirth am internationalen Symposium in Birmingham)

Fortführung der MUNIX Messungen als objektiver Verlaufsparemeter bei ALS

Kosten: CHF 15'000.—