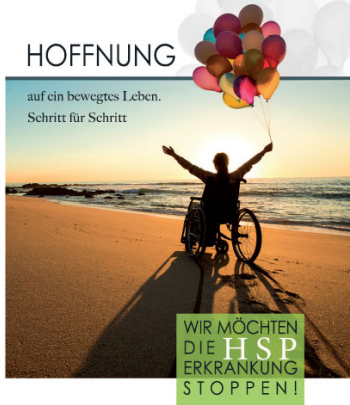




HERZLICH WILLKOMMEN

wir ZOOMEN uns durch

- RÜCKBLICK, Generalversammlung 2021
- FOKUS FORSCHUNG
- AUSBLICK, nächste Termine und Veranstaltungen



STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

1

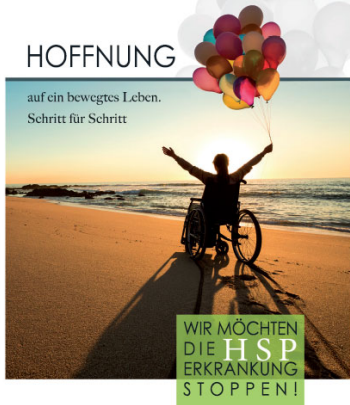


RÜCKBLICK

Generalversammlung 17. September 2021

Pkt 1) seit Vereinsgründung wurden realisiert:

- Homepage
- 2 Infotage/Jahrestreffen (1x Präsenz, 1x ZOOM)
- 8 Benefizveranstaltungen
- Gründung „Kost-nix-Laden“
- Medienarbeit (z. B. Beitrag Tirol Heute, verschiedene Printmedien)
- 5 Infoveranstaltungen extern besucht (Gerald Fischer)
- Forschungspreise Österreich: Österreichische Gesellschaft für Neurologie etabliert und vergeben -> Dr. Amprosi, Dr. Viertauer
- Forschungspreis weltweit: Adolf-Strümpell-Preis
- Dieser erste weltweit ausgeschriebene Forschungspreis für die Arbeit an neuen Therapien zur HSP wurde in Zusammenarbeit von stopp-HSP (Gerald Fischer) und der europäischen Patientenvereinigung EURO-HSP ins Leben gerufen.
- Aktivitäten im Rahmen der HSP-Selbsthilfe: 4 Tele-Treffen (ZOOM, TELKO), Erstellung von Flyern, telefonische Anfragen



STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

2



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations



H EREDITÄRE
S PASTISCHE
P ARAPLEGIE

Agenda – Fokus HSP-Forschung

- über stopp-HSP
- Forschungspreise ÖGN
 - Dr. Matthias Amprosi, UniversitätsKlinik Innsbruck (paper Preis)
 - Dr. Sebastian Viertauer, Kepler Universitätsklinikum Linz (poster Preis)
- über Euro-HSP
- Adolf-Strümpell-Preis 2021
 - Dr. Francesca Sardina, Universität La Sapienza, Rom
- Forschungsnetzwerk „stopp-HSP“
- Forschungsfinanzierung

3



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations



H EREDITÄRE
S PASTISCHE
P ARAPLEGIE

stopp-HSP – über uns

- über stopp-HSP
 - Gemeinnütziger Verein zur Förderung der Therapie der Hereditären Spastischen Paraplegie
 - Finanzierung & Unterstützung von „Forschung & Therapie“
 - <https://www.stopp-hsp.at/über-uns>
 - Wissens- & Erfahrungsaustausch
 - Organisation Selbsthilfe
 - <https://www.stopp-hsp.at/selbsthilfe>
 - Liste Ansprechpersonen für NÖ, OÖ, Sbg, Stmk, Tirol, Wien, VlbG



4



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations

Forschungspreise Österreich



H EREDITÄRE
S PASTISCHE
P ARAPLEGIE

- Motivation zur vermehrten **klinischen** Forschung in Österreich an Hereditären Neuromuskulären Bewegungsstörungen
- Zielgruppe: Neurologen am Beginn ihrer beruflichen Laufbahn
- Stiftung der Preise an die Österreichische Gesellschaft für Neurologie (ÖGN) & Österreichische Parkinsongesellschaft
- Vergabe durch die Fachgesellschaften (ÖGN)

URKUNDE

FORSCHUNGSPREIS
zur Förderung von exzellenten wissenschaftlichen Arbeiten aus der klinischen und translationalen Forschung zu hereditärer spezifischer Paraplegie, aber auch anderen Gebieten neurologischer Bewegungsstörungen.

für

Der Preis wird vom Gemeinnützigen Verein zur Förderung der Therapie der Hereditären Spastischen Paraplegie („STOPP-HSP“) gestiftet und wurde gemeinsam von der Österreichischen Parkinson-Gesellschaft und der Österreichischen Gesellschaft für Neurologie im Rahmen der ÖGN-Jahresagung vergeben.

im April 2021


Univ.-Prof. Dr. Thomas Berger
Präsident der ÖGN


Univ.-Prof. Dr. Sylvia Bösch
Präsidentin der ÖPG

PD Dr. Gerald Fischer
Österreich STOPP-HSP





5



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations

Paper-Preis 2021



H EREDITÄRE
S PASTISCHE
P ARAPLEGIE

Dr. Matthias Amprosi
Universitätsklinik Innsbruck

SPG21 in Europe: Mutations outside the Amish community



6



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations

Poster-Preis 2021

Dr. Sebastian Viertauer
Kepler Universitätsklinikum Linz

Novel Splice-Site and Missense Variant of PNPLA6 in
an Austrian Family Causing Spastic Paraplegia-39




7



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations

Euro-HSP – gemeinsam stärker



- Wer ist Euro-HSP?
 - Vereinigung von Patientengruppen aus AT, CH, DK, ES, FR, IT, NL & UK
 - Eingetragener Verein mit Sitz in Frankreich
 - Präsidentin: Marina Zapparoli (Mailand)
 - stopp-HSP im Vorstand (Scientific Advisor)
- Chancen Euro-HSP
 - Eine gemeinsame Stimme

„We want to get treated!“

 - Ansprechpartner für Forschungsprojekte auf EU-Ebene



Awarded at the Tom Wahlig Symposium 2021 / Essen

Euro-HSP: Austria – Denmark – France – Italy – The Netherlands – Switzerland – UK



8



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations

Adolf-Strümpell-Preis 2021



STOPP
H EREDITÄRE
S PASTISCHE
P ARAPLEGIE

- Zielsetzung: Motivation zu Forschung an der **Therapie von HSP**

Grundlagen-
forschung

*translational
research*
Trigger

Angewandte
Forschung

- 8 Bewerbungen (1×AU, 1×BR, 1×FR, 2×GER, 2×IT & 1×NOR)
- 50% weiblich / 50% männlich
- 4 Juroren (1×AT, 1×FR, 1×IT & 1×UK) + Euro-HSP



TWS
TOM WAHLIG
STIFTUNG



ASL
HSP-FRANCE
Association Strümpell London



Scherzke
SPIERZIKTEN
NEDERLAND



TWS
TOM WAHLIG
STIFTUNG

Awarded at the Tom Wahlig Symposium 2021 / Essen
Euro-HSP: Austria – Denmark – France – Italy – The Netherlands – Switzerland – UK

9



Euro-HSP
Federation of European HSP Associations

Adolf-Strümpell-Preis 2021



STOPP
H EREDITÄRE
S PASTISCHE
P ARAPLEGIE

- Einreichungen: einige Beobachtungen

Grundlagen-
forschung

*translational
research*
Trigger

Angewandte
Forschung

- 75 % überwiegend vorklinische Forschung; 25 % überwiegend klinische Forschung



Klarheit



Methodik



Kurz-
...fristiger klinischer Nutzen



Lang-
...fristiger klinischer Nutzen

10




Adolf-Strümpell-Preis 2021 – Gewinnerin

Dr. Francesca Sardina, Sapienza Universität Rom
"Spastin recovery in hereditary spastic paraplegia by preventing neddylation-dependent degradation".

Bei Patienten mit HSP vom Typ SPG 4 führt eine (in der Regel) autosomal dominante Mutation zu einem Mangel des Proteins (Spastin – verantwortlich für die Bildung der Mikrotubuli-Struktur der Nervenfasern).

Die Arbeit zeigt im Zell- und teilweise auch Tiermodell, dass durch Gabe des Wirkstoffs **Peponedistat** die Spastin-Konzentration wieder auf ein normales Level angehoben werden kann. Dies bietet einen möglichen Ansatz für kausale Therapieversuche im Menschen.

Therapieversuche mit Arzneimitteln können **nur im Rahmen von genehmigten klinischen Studien** durchgeführt werden!

Peponedistat ist bereits in der Human-Anwendung bei anderen Indikationen erprobt (aber nicht zugelassen). Dies ist für die Planung von zukünftigen Therapieversuchen von Vorteil.

Es ist vorstellbar, dass innerhalb von wenigen Jahren der Nutzen des Wirkstoffs bei SPG4-Patienten erprobt werden kann.

„Der Preis ist ein erster Trigger & weitere Trigger werden notwendig sein!“




TWS
TOM WAHLIG
STIFTUNG

11




Forschungsprojekte im Netzwerk von stopp-HSP

Über die Forschungspreise wurden mögliche Therapieansätze für die **SPG4 und weitere Formen der HSP** identifiziert.

Es ist wichtig **gemeinsam mit internationalen Partnern weitere Trigger** im Bereich der translationalen Forschung zu setzen, um so die **Erfolgsaussichten zu erhöhen**.
Bitte unterstützen Sie uns dabei!

Es ist wichtig, dass auch in Österreich **vermehrt klinische HSP-Forschung stattfindet**. Hier sind für 2022 Projekte in der HSP-Diagnostik geplant.
Bitte unterstützen Sie uns dabei!

Es gibt eine aktuelle Ausschreibung der EU für **große Forschungsprojekte** im Bereich der **Therapie seltener Erkrankungen (Horizon 2022)**. Hier ist es wichtig, dass sich Kliniker und **Patientennetzwerke auf Europäischer Ebene abstimmen**.
Bitte unterstützen Sie uns dabei!

12



Universitäre Forschung



UMIT
the health & life sciences university

Neurophysiologie

Die elektrische Funktion von **Nerven** ist durch **winzige elektrische Signale** direkt (sensorische Funktion, **Mikrovolt**) bzw. indirekt (motorische Funktion; Muskeln) messbar.

Die Neurophysiologie nutzt diese Signale in der Diagnostik.

z.B. somatosensibel evozierte Potentiale

Ermöglichen Untersuchungen entlang der sensorischen Bahnen.

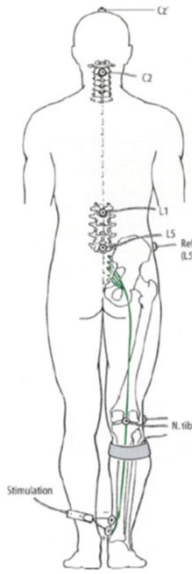
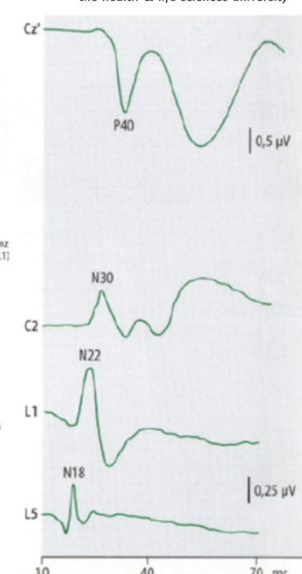
Historisch: um 2000 Gold-Standard für Diagnose bei Multipler-Sklerose.

Nachteil: wegen der **winzigen Signale** müssen **viele Messungen** durchgeführt werden. Das **schränkt** die klinische **Gebrauchstauglichkeit** ein (zeitintensiv, fehleranfällig).

Studien bei der **HSP** zeigen grundsätzlich **hohes diagnostisches Potential**. Durch die eingeschränkte Gebrauchstauglichkeit wird dieses jedoch nur sehr eingeschränkt genutzt.

- Karle et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 8 (2013)
- Prestsæter et al. Journal of the Neurological Sciences (2020)

„Bei SEPs ist ein hohes diagnostisches Potential zu heben!“

Stöhr M, Kraus R. Einführung in die klinische Neurophysiologie. Springer-Verlag Berlin, Heidelberg, 2002

G. Fischer et al.
November 15, 2021
13

13



SEPs – The Early Bird Hypothesis



UMIT
the health & life sciences university

Klinische Standards & Hypothese

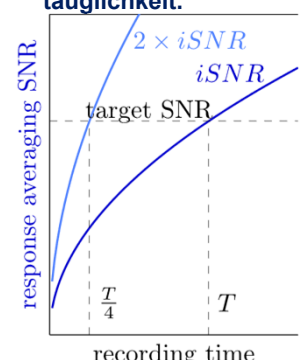
Tiroler Wissenschaftsfonds F. 18687

Prof. Markus Kofler, Neurologie Hochzirl

Nuwer et al. 1993
Breite Filterbänder empfohlen
→ im Wesentlichen ungefilterte Signale

... **Das dauert viel zu lange.**

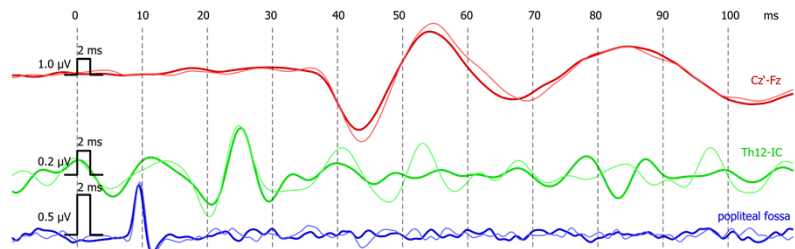
... **Das untergräbt die Gebrauchstauglichkeit.**



Erste Ergebnisse

Fischer G, et al. "A Lead Field Two-Domain Model for Longitudinal Neural Tracts—Analytical Framework and Implications for Signal Bandwidth," Comp Math Meth Medicine 2020.

Fischer G, et al. "Spectral Separation of Evoked and Background Cortical Activity – Application to Short Latency Median Nerve Evoked Potentials," Comp Math Meth Medicine, submitted



Responses following right tibial nerve stimulation in a volunteer

PD Dr. G. Fischer
FWF-Antrag
November 15, 2021
14

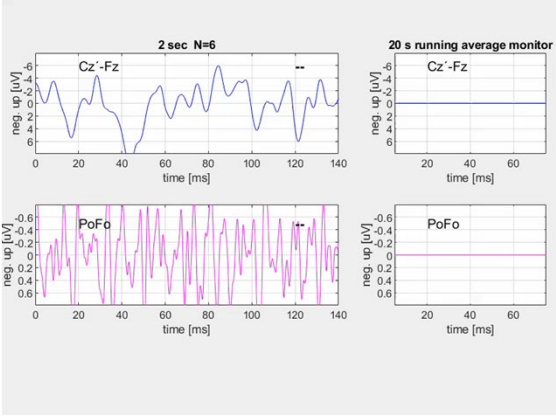
14



SEPs – Signal-To-Noise Management







SNM – Verarbeitungsschritte

- **Unterdrückung technischer Interferenzen** (Stimulation, Netzspannung)
- **Gezieltes Filtern** (physiologische Frequenzbänder, Darstellung von Morphologie und Latenz)
- **Signal Quality Assessment**
 - Ermittlung Signal-Rauschabstand
 - Isoelektrische Segmente
 - Konfidenzintervalle für diagnostisch relevante Parameters (Latenz & Amplitude)

Beispiel: Messung der evozierten Antworten auf die Stimulation des rechten N tibialis.

PD Dr. G. Fischer
FWF-Antrag
November 15, 2021
15

15



SEPs – Signal-To-Noise Management





Fragen?



Mehr Cartoons unter: www.kluge.at

PD Dr. G. Fischer
FWF-Antrag
November 15, 2021
16

16



HOFFNUNG
auf ein bewegtes Leben.
Scheitern für Schritt



**WIR MÖCHTEN
DIE HSP
ERKENNUNG
STOPPEN!**

AUSBLICK

nächste Termine und Veranstaltungen



STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

17



HOFFNUNG
auf ein bewegtes Leben.
Scheitern für Schritt



**WIR MÖCHTEN
DIE HSP
ERKENNUNG
STOPPEN!**




12. - 14.11.2021

Vital & Genuss

Die Messe rund um Gesundheit, Vitalität & Genuss

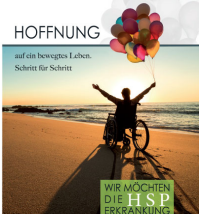


STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

18



HOFFNUNG
auf ein bewegtes Leben.
Schritt für Schritt.



**WIR MÖCHTEN
DIE HSP
ERKENNUNG
STOPPEN!**

Christkindlmarkt Innsbruck

Montag, 29. November 2021





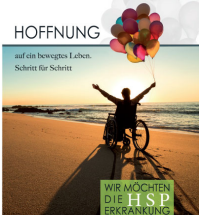
Mitglied bei
Selbsthilfe Tirol

STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

19



HOFFNUNG
auf ein bewegtes Leben.
Schritt für Schritt.



**WIR MÖCHTEN
DIE HSP
ERKENNUNG
STOPPEN!**

SELBSTHILFE ZOOM

Mittwoch, 19. Jänner 2022
19:00 Uhr

Wir freuen uns auf eure Vorschläge, Themen und Erfahrungen!



*A wenss nix kost
is no vü wert!*



STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

20

stopp-HSP SPENDEN und MITGLIEDSCHAFTEN



Herzlichen Dank an alle,
die uns und unsere Ziele auch finanziell unterstützen!

stopp-HSP - Gemeinn. Verein z.
Förderung d. HSP-Therapie
Völs/Edlitz
RB NÖ-SÜD-ALPIN
IBAN AT43 3219 5000 0042 3970

stopp - HSP
Gemeinnütziger Verein zur Förderung der Therapie der Hereditären Spastischen Paraplegie - Österreich

stopp-HSP
PD Dr. Gerald Fischer
Seestraße 11
6176 Völs
+43 0676 77 77 167
info@stopp-hsp.at

Anmeldung als förderndes Mitglied
stopp-HSP

Name: _____

Adresse: _____

Geburtsdatum: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

freiwillige Angaben

STOPP-HSP JAHRESTREFFEN 2021

21



Fragen?

STOPP-HSP JAHRESINFOTAG 2021

22



Wechselsoatnmusi
„Lippalboarischer“

Es gibt kein zufälliges Treffen.
Jeder Mensch in unserem Leben
ist entweder ein Test, ein Lektion
oder ein Geschenk...



STOPP-HSP JAHRESTREFFEN 2021