

23. október 2014.

Umsögn um: Tillögu til þingsályktunar um rannsóknarklasa
á sviði taugavísinda og taugahrörnunar sjúkdóma.
24. mál á 144. löggjafarþingi 2014—2015.

Tillagan hljóðar svo:

»Alþingi ályktar að fela ríkisstjórninni að beita sér fyrir stofnun rannsóknarklasa á sviði taugavísinda og taugahrörnunar sjúkdóma á Íslandi, svo sem á sviði ALS/MND-sjúkdómsins. Ríkisstjórnin hlutist til um að vísindasamfélagið á Íslandi fái nauðsynlega aðstoð við að afla styrkja til að fjármagna rannsóknir á taugasjúkdómum, einnig frá alþjóðasamfélaginu.«

Athugasemdir:

1. Fram að þessu hafa rannsóknir á taugasjúkdómum ekki fengið þann stuðning frá ríkisvaldinu sem eðlilegt væri, með hliðsjón af umfangi og alvarleika sjúkdómanna. Loks er komin fram á Alþingi tillaga til þingsályktunar, sem getur orðið til að skapa viðunandi aðstæður, svo að vísindastarf á þessu sviði nái að eflast og skila þekkingu sem gagnast getur landsmönnum. Félagið »Alþjóðleg miðstöð MND-rannsókna« fagnar þessari þingsályktunartillögu og hvetur nefndarmenn Alsherjar- og menntamálanefndar að styðja hana.
2. Undanfarna mánuði hefur athygli fólks í flestum löndum heims beinst að áskorunum um að fólk láti fjármagn af hendi til stuðnings rannsóknum á hreyfitaugasjúkdómnum MND. Alvara þessara áskorana hefur gjarnan verið undirstrikuð með því að áskorandinn hefur tekið sér »ískalt steypibað« og til sönnunar áskoruninni hefur athöfnin verið fest á myndband. Það yljár MND-sjúklingum um hjartarætur að sjá svona fórnfýsi hjá fjölda manns. Eðlilegt verður að telja, að Alþingi taki undir áskorun almennings og leggi sitt af mörkum til að efla rannsóknir á MND og öðrum taugasjúkdómum.
3. Það einkennir rannsóknir á MND og mörgum öðrum hreyfitaugasjúkdómum, að langt er í land með að úrræði finnist og því leggur enginn í þessar kostnaðarsömu rannsóknir til að hafa af þeim fjárhagslegan hagnað. Rannsóknarklasí mun því á margan hátt létta undir með þeim sem þrátt fyrir erfiðar aðstæður eru tilbúnir að leggja sitt af mörkum. Með samhentum átaki undir merkjum rannsóknarklasans eru betri líkur en ella, til að erlendir aðilar vilji leggja fjármagn til vænlegra verkefna. Nú þegar hefur komið í ljós verulegur áhugi hjá erlendum vísindamönnum, að nýta með Íslendingum þær sérstöku aðstæður sem hér eru fyrir hendi.

4. Svo að áfram sé fjallað sérstaklega um MND, þá er þetta banvænn sjúkdómur sem ekki verður stöðvaður. Ekki er ennþá vitað af hverju hann stafar og engin lyf eru tiltæk til að hægja á honum. Erlendis hafa menn talið, að MND sé einungis að litlu leyti (5-10%) arfgengur sjúkdómur, en samt lifa menn í voninni að erfðafræðin muni ryðja veginn til lausnar gátunni. Niðurstöður faraldsfræðilegra rannsókna á vegum »Miðstöðvar MND-rannsókna« sýna hins vegar, að hérlendis er líklegt að MND sé að stórum hluta (90-95%) arfgengur sjúkdómur. Líkur eru því góðar, að verulegur árangur kunni af fást hérlendis af rannsóknum á MND.
5. Hreyfitaugar eru óvenjulegar frumur, sem í mönnum geta orðið meira en metri á lengd. Þær annast stjórn allra vöðva líkamans. Þessa vöðva er ekki bara að finna í útlimum, heldur einnig innvortis og þeirra á meðal er þind og raddbönd. Þess vegna missa MND-sjúklingar ekki bara mátt í höndum og fótum, heldur einnig í öndunarferum og raddböndin verða gagnslaus. Þrátt fyrir að um 150 ár eru liðin frá því að Jean-Martin Charcot (1825-1893) skilgreindi MND sem sérstakan sjúkdóm, virðist MND-sjúklingum sem staða þeirra sé vonlaus og að ríkisvaldið hafi snúið við þeim baki. Stofnun rannsóknarklasa á sviði taugavísinda og taugahrörmunarsjúkdóma mun því ekki bara skipta sköpum fyrir rannsóknir á sjúkdómunum, heldur einnig gefa sjúklingunum tiltrú og von.
6. Á síðustu áratugum hafa orðið stórstígar framfarir í erfðafræði, sem hafa opnað augu manna fyrir þeirri staðreynd að fjölmargir sjúkdómar eru bundnir erfðum. Af nokkrum ástæðum er Ísland kjörið til rannsókna á erfðasjúkdómum. Í fyrsta lagi er hér mögulegt að rekja ættir langt aftur í tímann. Í öðru lagi hefur Ísland öldum saman verið meira einangrað en þekkist um mörg önnur lönd. Í þriðja lagi veldur fámenni því að ekki er útilokað, að ná til allra með ákveðinn sjúkdóm hjá heilli þjóð. Sérstaða Íslands veitir möguleika, sem ekki má láta ónotaða. Við vonum að Alþingi muni ekki láta tækifærið renna sér úr greipum.

Fyrir hönd félagsins Alþjóðleg miðstöð MND-rannsókna.

Páll Ragnar Karlsson
Pétur Henry Petersen
Loftur Altice Þorsteinsson

hlutverk@simnet.is

Fylgiskjal og blaðgreinar:

- a. Umræðuskjal á ensku (Discussion paper of 11th September 2014).
- b. Rannsóknir sýna að MND á Íslandi er arfgengur sjúkdómur.
Vefslóð: <http://midstodin.blog.is/blog/midstodin/entry/1471261/>
- c. Rannsóknarklasi í hreyfitaugasjúkdómum er ekki lengur fjarlæg draumsýn.
Vefslóð: <http://midstodin.blog.is/blog/midstodin/entry/1471262/>

Research on Hereditary relationship of MND/ALS Patients in Iceland.

Discussion Paper of 11th September 2014.

Loftur Altice Þorsteinsson, M.Sc, M.Ed.

hlutverk@simnet.is

My research on hereditary relationship of MND patients in Iceland started in September 2013. At this point in time, I find it appropriate to summarize the main results. Unexpectedly, the results are widely at odds with what has been maintained about the disease. Following is a brief outline of the main findings, but this is by no means a complete discussion:

1. The database contains about 130 MND patients, about 250 parents of the patients and a large number of ancestors of these people. Judging by information obtained from the Directorate of Health, on the number of deaths in Iceland during 2003-2009, the database contains about 90% of all those who have acquired the disease during recent years. More specifically, the patients are born during the years 1891 to 1991, or during a period of exactly 100 years.
2. It has been maintained that of MND patients, males are considerably more numerous than females. This is wrong for the Icelandic patients, because in the database there are equal numbers of both sexes. The lifetime distribution of the MND patients is linear, from 40 years of age to 90 years with an average lifetime of about 65 years. This is about 15 years shorter lifetime than is valid for the general public. It should be pointed out, that several studies have shown that a gender ratio of 50:50 is characteristic for inherited MND. On the other hand, a gender ratio of 60:40 (males: females) seems to be characteristic for sporadic MND.
3. It has been maintained that 5-10% of MND cases are familial and that 90-95% of cases are sporadic. This is wrong for Iceland, since I have managed to connect all the MND patients in Iceland to a common forefather (forming the family of Núpsætt), which must be considered a clear indication of the disease being heritable. The common forefather was born about 1500 and on average the MND patients are of the 14th generation, counted from the common forefather. On average there are 30 years between generations of the ancestors of the MND patients. According to data obtained from the office of Statistics Iceland, the average child bearing age in the country is about 30 years, so at first glance there does not seem to be a discrepancy between child bearing age of Núpsætt and the rest of the population.

4. It has been maintained that most MND cases which have been called familial are subject to a dominant inheritance pattern. This is wrong for MND in Iceland, since I have managed to show that about 95% of all MND patients are connected to the common forefather »through both their father and mother«. This applies to all the MND patients, irrespective if they have previously been diagnosed with familial or sporadic MND. Inheritance connection of the MND patients, to the common forefather »through both their father and mother«, must be considered a clear indication of the inheritance being recessive and although the search is not finished there is no reason to doubt that this may apply to all MND patients in Iceland.
5. The genetic mutation which causes MND in Iceland is not specific for the country. In the Icelandic database is a group of people with MND who have one parent of foreign origin. Therefore these people have inherited a MND causing mutated allele from a foreign ancestry. The question arises, whether the Icelandic/Japanese mutation SOD1-G93S has anything to do with MND (!) Several people in Iceland have been found to carry the mutation without showing any clinical symptoms. Also, there are indications from mouse models with MND symptoms, that the disease may not be caused by the changed SOD1 gene, but rather from the multiple copies of the gene, which has been used to modify the mouse genome. Contrary to the mouse models, research done by Peter Munck Andersen of the University of Umeå, on a selected group of MND patients in Iceland has demonstrated that these patients only have one copy of the changed SOD1 gene and only one allele of that gene has the G93S mutation.
6. Finding a common ancestor for all MND patients in Iceland does not constitute a »prove« that the mutated gene comes from the same source. However, in Iceland it is next to impossible to find a common ancestor born around 1500 or later for a group of 250 randomly selected people. In all normal cases, finding a common ancestor for such a group will require tracing their ancestry back to 500, or before the settlement of Iceland in 874. The main argument for the common ancestor to be the source of a MND gene, lies in the inheritance connections between the MND patients. Studying the ancestry of each new patient shows how he fits into a network which connects all the patients together. Some of them form »familial« clusters, but others are connected more remotely. There is no clear-cut distinction visible between »familial« and »sporadic« cases.
7. My preliminary calculations show that the frequency of MND cases in Iceland is 0,14%, which applied to the current population of 320.000 makes a group of 450 people. Furthermore, the frequency of MND carriers in the whole population turns out to be 5,3%, which means that about 17.000 people are carriers of the mutation causing MND. The frequency of MND carriers can be assumed to remain stable from one generation to the next. Because the number of people belonging to Núpsætt approximately doubles from one generation to the next, the frequency within the family is halved. Therefore, belonging to Núpsætt is no indication of the risk of acquiring MND.