



*Foreldrene til norske barn med Batten sykdom fikk avslag på å få sine barn med i internasjonal forskning om denne sjeldne hjernesykdommen. Men professor Magnar Bjørnås ville ikke gi opp. Nå jobber han sammen med Barneklubben ved Oslo Universitetssykehus for at norske barn skal få mulighet til å delta i neste runde av den kliniske forskningsstudien. Hvis dette lykkes, vil norske barn med CLN3 Batten sykdom ha mulighet til å være med, og dessuten bli fulgt opp i Norge.*

---

PUBLISERT 8.11.2019

## **Genterapi gir håp til barn med arvelig hjernesykdom**

**«Trenger du en ny hjerne?» spurte hjerneforsker Magnar Bjørnås da han i fjor høst holdt populærvitenskapelig foredrag gjennom Folkebiblioteket i Trøndelag. Han fortalte om mulighetene innen genterapi. En mor stanset han etterpå: «Kan det du forteller hjelpe mitt barn?» spurte hun. Barnet har den sjeldne hjernesykdommen CLN3 Batten sykdom.**

Magnar Bjørås fortalte om denne hendelsen på Hjernehelsetkonferansen 2019 nylig. Og ikke minst hva samtalen har betydd for hans hjerneforskning. Bjørås er professor og leder for Laboratoriemedisin ved Institutt for klinisk og molekylær medisin ved NTNU og gruppeleder ved Klinikk for laboratoriemedisin ved Universitetet i Oslo (UiO) og Oslo Universitetetssykehus (OUS). Sjeldne arvelige sykdommer er ett av hans forskningsfelt.

Han kjente til CLN3 Batten sykdom, men visste lite om sykdommen. Derfor måtte han lese seg opp. CLN3 Batten sykdom er en arvelig neurodegenerativ sykdom der pasientene mangler en del av et gen, altså en genfeil. Selv om sykdommen er sjelden, er CLN3 Batten sykdom en av de vanligste arvelige neurodegenerative sykdommene.

### **Gir genterapi håp for Batten sykdom?**

Sykdomsutviklingen skjer på cellenivå i hjernen der avfallsstoffer hoper seg opp i hjernecellene som til slutt dør. Barn med Batten sykdom er friske ved fødselen. Symptomene starter i 4-10 årsalderen med tiltagende synstap. Deretter kommer atferdsproblemer og lærevansker, tap av motorikk og språk. Pasienten får epileptiske anfall og parkinson-liknende symptom. Disse pasientene lever i 20-30 år. I dag er det ingen kur mot CLN3 Batten sykdom.

Det var ikke vanskelig å forstå morens bekymring for barnet. Kunne det Bjørås fortalte henne om genterapi gi familien nytt håp?

Genterapi ble første gang testet på en pasient i 1990. I dag er det på verdensbasis ca. 2 600 kliniske studier for utprøving av genterapi. I 2003 ble genterapi første gang prøvd ut i hjernen ved bruk av såkalte liposomer. Disse kan «bære» friske gener inn i selve hjernen.

Foreldrene til barna som han var blitt kjent med etter foredraget i Folkebiblioteket, hadde selv funnet fram til en klinisk forskningsstudie for CLN3 Batten sykdom i USA, Ohio. 7 pasienter skulle delta. De hadde tatt kontakt med forskningsprosjektet og bedt om at deres barn kunne være med, men hadde fått avslag.

– Det er kanskje ikke så rart, mener Magnar Bjørås. – 7 pasienter er ikke mange, og disse pasientene må følges tett opp gjennom hele den kliniske studien. Sånn sett vil amerikanske pasienter gjøre oppfølgingen enklere.

### **Møtet med foreldrene førte til eget forskningsprosjekt**

Magnar Bjørås ønsket å følge opp møtet med foreldre og barn. Hans forskningsgruppe har startet opp et eget forskningsprosjekt på CLN3 Batten sykdom ved NTNU og OUS. CLN3 er den vanligste formen av Batten sykdom. CLN3 genet koder for et protein i lysosom-membranen som har å gjøre med håndtering av avfallsstoffer i hjernecellene. Funksjonen til genet er ukjent. Hensikten med forskningsprosjektet er å forstå de underliggende årsakene til CLN3 Batten sykdom, teste nye behandlingsstrategier og bidra til at norske pasienter kan delta i internasjonale kliniske forskningsstudier basert på ny genterapi.

Sammen med Ingrid Helland og andre kollegaer ved OUS og UiO tok Bjørås kontakt med de ansvarlige for den kliniske forskningsstudien i USA. Ingrid Helland har et overordnet

ansvar for barn Batten sykdom i Norge. De ville vise at det er et miljø i Norge som kan utføre denne type kliniske forskningsstudier og følge opp disse barna i etterkant av selve behandlingen.

Den amerikanske studien er slik bygd opp at de sju pasientene som er med, får en injeksjon i spinalvæsken i ryggmargen som kan bringe et ufarlig virus inn i hjernen. Viruset «bærer» det friske CLN3 genet, og behandlingen innebærer at viruset leverer friskt CLN3 gen til hjernens celler hos pasienter som mangler et funksjonelt CLN3 gen. Etter 1-2 år vil man få svar på om forskningsstudien kan videreføres. De sju pasientene må følges opp i mange år etter dette.

Hvis den kliniske studien etter 1-2 år viser seg å være uten bieffekter, vil flere pasienter kunne være med. Det er da muligheten for de norske pasientene melder seg.

### **Jobber for å få norske pasienter med i internasjonale studier**

– Barneklubben ved Oslo Universitetssykehus har etablert kontakt med Amicus Therapeutics som eier den kliniske studien og gjennomfører den i samarbeid med Nationwide Children's Hospital i Ohio. Vi ønsker at Barneklubben skal bli en del av den amerikanske forskningsstudien. Hvis vi kommer igjennom med dette, vil vi kunne tilby norske pasienter med CLN3 Batten sykdom injeksjon med friske CLN3 gener og følge dem opp her i Norge i samarbeid med forskerne i USA, sier Magnar Bjørås.

Han vet ikke når dette kan bli klarlagt. Kanskje en gang i løpet av neste år. Kanskje senere.

I mellomtiden venter flere familier i Norge spent på hjelp til sine barn. Møtet med dem har så langt fått Bjørås til å sette i gang forskning på CLN3 Batten sykdom som involverer flere fagmiljø i Norge og i utlandet. Forekomsten av Batten sykdom er 1-2 per 100 000 innbyggere, noe som vil si at 50-100 mennesker har Batten sykdom i Norge.

