



SVENSKA SÄLLSKAPET FÖR
MEDICINSK FORSKNING

GRUNDAT 1919

FORSKARNAS NYHETER

SVENSKA SÄLLSKAPET FÖR MEDICINSK FORSKNING GRUNDAT 1919 WWW.SSMF.SE

2011/2012

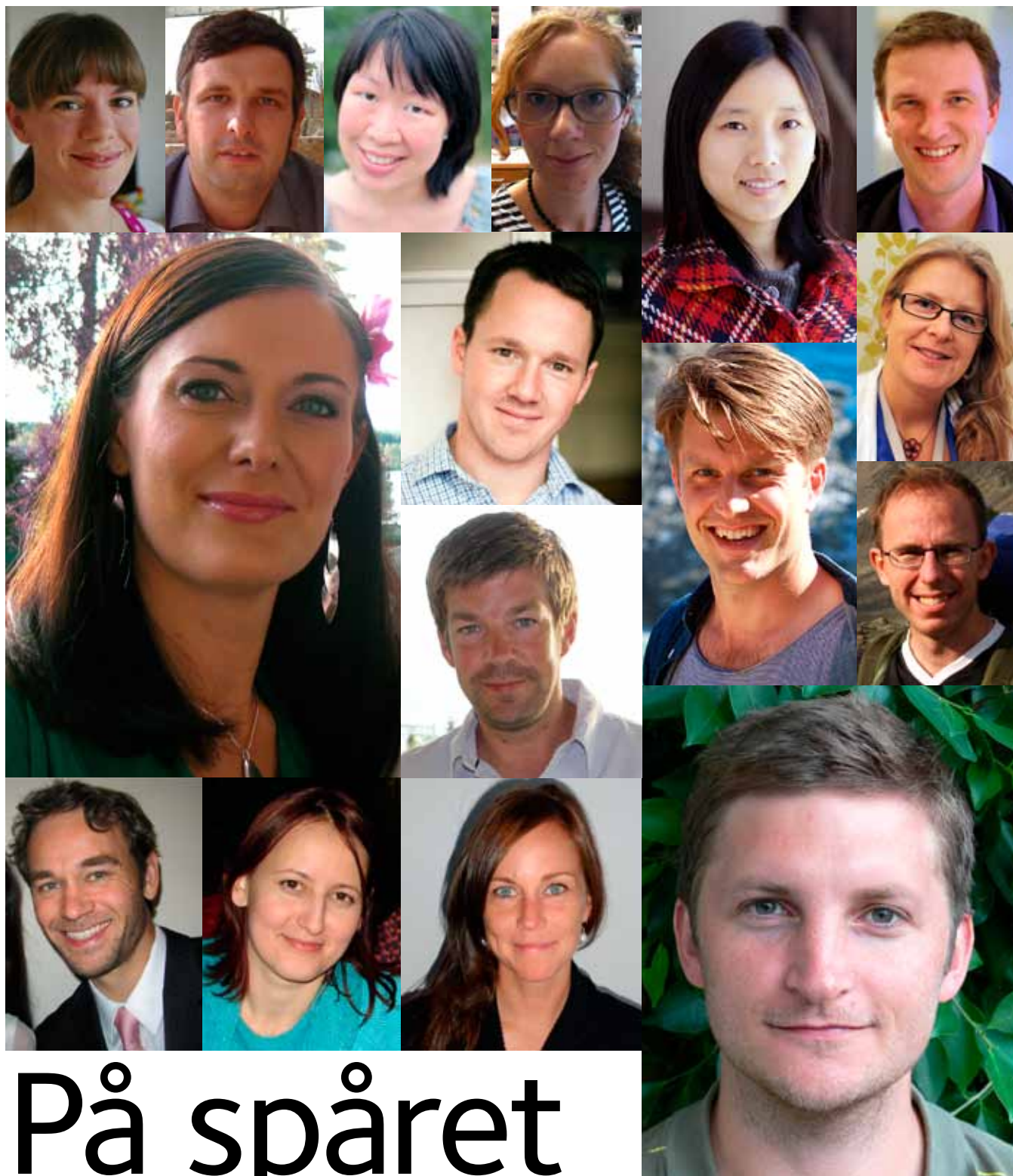
Du som givare bestämmer

Du som ger en gåva till SSMF har unika möjligheter att själv vara med och bestämma till vilket forskningsområde pengarna ska gå. *Sid 10–11*



Surkål, yoghurt och diabetes

Frida Fåk heter en av årets stipendiater som forskar på sambandet mellan bakterier och metabol sjukdom. *Sid 8*



På spåret

41 forskare har i år belönats med stipendier och forskartjänster på totalt 35 miljoner kronor från Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) för sina lovande forskningsprojekt. Unga kvinnor och män som med detta ekonomiska stöd ges möjlighet att fortsätta på sina respektive forskningsspår i jakten på framtidens medicinska genombrott och behandlingar.

När kronprinsessan Victoria och prins Daniel firar silverbröllop 2035 och det är ett sekel sedan Elvis Presley, Woody Allen och Pehr G Gyllenhammar föddes – då är framtiden här. I alla fall om man ser de kommande 25 åren ur ett forskningsperspektiv. En mycket stor del av den kunskap som ligger till grund för dagens medicinska behandlingar grundar sig nämligen på det arbete som forskare utförde för bara ett par decennier sedan.

Om ett kvarts sekel har kunskapsläget inom medi-

cinsk forskning med all säkerhet revolutionerats av ny kunskap som kommer att leda till moderna behandlingar och diagnosverktyg som våra barn och barnbarn kommer att få tillgång till. I processen att driva medicinsk utveckling framåt är SSMF en viktig katalysator. SSMF:s stipendier och forskartjänster avsedda för unga forskare är en garant för den fria forskningen. Den forskning som är en förutsättning för stora medicinska genombrott.

DÅ: SSMF-stipendiat NU: Världsledande forskare

För 15 år sedan var Anna Wedell SSMF-stipendiat. Idag är hon professor i klinisk genetik vid Karolinska Institutet, ledamot av Nobelförsamlingen och en av världens främsta forskare inom medfödda metabola sjukdomar. Ett forskningsområde som har genomgått en explosionsartad utveckling. Anna Wedell har upptäckt två tidigare helt okända sjukdomar hos barn. *Sid 9*



Oroväckande återkomst av TBC

En tredjedel av jordens befolkning är smittad av tuberkulos och nio miljoner återinsjuknar varje år. Enligt WHO har Europa just nu högst förekomst av de allvarligaste formerna av så kallad resistent tuberkulos. Problemet är att läkemedel och vacciner är föråldrade. Alexander Persson försöker finna ny kunskap om hur immunförsvaret fungerar för att kunna bidra till utvecklandet av moderna läkemedel. *Sid 4*



Handplockad forskning

Efter noggrann genomgång av drygt 225 ansökningar har årets SSMF-stipendiater och -forskare omsorgsfullt handplockats av SSMF:s granskningsnämnd där de mest högkvalitativa och löftesrika forskningsprojekten valts ut. Granskningsnämnden består av framstående forskare från landets alla medicinska fakulteter samt Svenska Läkaresällskapet. *Sid 12*

Fallskada vanligaste ”olyckan”

Varannan kvinna och var femte man över 50 år kommer någon gång att råka ut för benbrott till följd av en fallolycka. Många av dem kommer att drabbas flera gånger. Benbrott till följd av fall är den vanligaste orsaken till sjukhusvård i Sverige. Trots denna omfattning saknas fortfarande grundläggande kunskap om varför äldre faller. Det vill Anna Nordström vid Umeå universitet råda bot på. *Sid 7*



Unga forskare visar vägen

SVENSKA SÄLLSKAPET FÖR MEDICINSK FORSKNING (SSMF) har i snart ett sekel bidragit till medicinsk forskning i Sverige. All medicinsk forskning har ett gemensamt mål: Att förebygga, lindra eller bota sjukdom. Nyttan av forskning som direkt rör diagnos eller behandling av en viss sjukdom är kanske den som är lättast att förstå, så kallad tillämpad forskning. Samtidigt bygger lejonparten av sjukvårdens kompetens och kunskap på grundläggande upptäckter om hur celler och organismer fungerar som gjorts inom det som kallas grundforskning. Båda typerna av forskning behövs för att öka den medicinska kunskapen.

ÅRETS NOBELPRIS I MEDICIN är ett bra exempel på hur grundläggande och förutsättningslös forskning leder till patientnytta på mindre än 15 år. En av pristagarna, Jules Hoffmann, undersökte hur bananflugor bemästrar infektioner och upptäckte de så kallade Toll-receptorernas betydelse för denna förmåga. Det tog inte lång tid innan man fann att motsvarande receptorer är lika viktiga för människans infektionsförsvar, men även att denna del av immunsystemet, som utlöser inflammation, också kan skada oss när reaktionen blir för stark.

MEDICINPRISET LEDER TANKARNA till en svensk forskare, Hans G Boman, som upptäckte en annan del av det medfödda immunförsvaret. Han skulle ha varit värd ett Nobelpris, men avled för tre år sedan vid 84 års ålder. Hans G Boman funderade över hur insekter kan bekämpa infektioner trots att de saknar antikroppar. I sin forskning upptäckte han tidigare okända pepti-

der med förmåga att döda bakterier. Peptider som är viktiga för det medfödda immunförsvaret inom hela djurriket – människan inkluderad.

HANS G BOMAN upptäckte den utvecklingsmässigt äldsta delen av immunsystemet. En upptäckt med stor betydelse. Men han gjorde också andra viktiga upptäckter och hans karriär är ett lysande exempel på vikten av att redan som ung få möjlighet att pröva sina egna idéer. Det var nämligen då han lade grunden till sina viktiga forskningsgenombrott, när han på 50-talet som nydisputerad kemiforskare fick chansen att gästforsa i New York, USA, och hans intresse för mikrobiologi väcktes.

VIKTIGA VETENSKAPLIGA UPPTÄCKTER görs av både unga och äldre. Men en sak är säker, man blir inte en framgångsrik äldre forskare om man inte tidigt i karriären får möjlighet testa sina idéer och förmågor. Det är med stor tillfredsställelse vi inom SSMF kan se att många idag framgångsrika forskare en gång började sina karriärer som SSMF-stipendiater. Det gör oss stolta, förhoppningsfulla och mycket motiverade att fortsätta vårt arbete med att stödja unga och lovande forskare. Ett arbete som görs möjligt tack vare våra generösa givare och donatorer.

Professor Göran Magnusson, ordförande i Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning.



Drottning Victoria Drottning Louise Kung Gustav VI Adolf Drottning Silvia

SSMF:s beskyddare

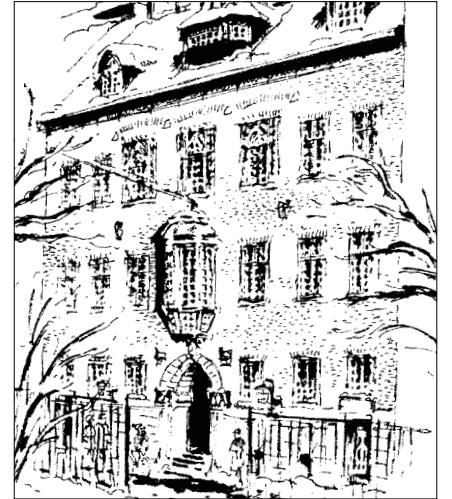
Ända sedan Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) bildades år 1919 har det svenska kungahuset engagerat sig i den medicinska forskningens framsteg. SSMF har alltid haft en representant från kungafamiljen som sin beskyddare. Först ut var drottning Victoria, 1919-1930, följd av drottning Louise, 1930-1965, därefter kung Gustav VI Adolf, 1965-1973. Drottning Silvia är SSMF:s nuvarande beskyddare.

Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning
Karolinska Institutet, 171 77 Stockholm
Tel 08-33 50 61
Plusgiro 90 11 09-9
Bankgiro 901-1099
ssmf.se

Ansvarig utgivare: Professor Göran Magnusson SSMF
Redaktion: Docent Caroline Olgart Höglund SSMF
Text: Medicinjournalist Charlotte Schröder
Art Director: Lotte Kölare augusti AB
Produktionsledning: Helena Vase augusti AB
Foto: Jonas Eriksson, Simon Rydén, Johan Günséus, Johnér Bildbyrå, Getty Images, Shutterstock och Ralph Steinman Lab

Året var 1919

Hur såg folkhälsan ut i Sverige och världen året när Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) bildades? Svaret visar med all tänkbar tydlighet att det på ett drygt sekel har skett – inte en utan flera – revolutioner.



SSMF grundades invid Klara kyrka 1919.

SMITTSAMMA SJUKDOMAR som difteri, scharlakansfeber och lunginflammation skördade tusentals offer, inte minst bland barn och ungdomar. På epidemisjukhusen var det ofta helt fullbelagt. Lung- och bentuberkulos fyllde sjuksalar och sanatorier. Mot de flesta infektionssjukdomar fanns så gott som inga botemedel. Så såg Sverige ut 1919 när SSMF bildades.

DET VAR FÖR ATT ÖKA resurserna till forskningen och påskynda nödvändiga medicinska framsteg, som SSMF skapades. Det här var en tid när forskare, i synnerhet unga forskare, hade mycket svårt att få ekonomiskt stöd till sitt angelägna arbete.

I DAG HAR MÅNGA en gång så allvarliga infektionssjukdomar praktiskt taget utrotats i vår del av världen. Vi har fått ny grundläggande kunskap om processer och mekanismer i kroppen. Nya forskningsfält som genetik och molekylärbiologi har uppstått, en lång rad vacciner och läkemedel samt avancerad medicinteknik och diagnostik har utvecklats. I Sverige dör ingen längre i barnsäng, cancer har gått från att vara dödlig till att merparten av dem som får en cancerdiagnos överlever. Antibiotika har räddat livet på miljontals människor. Blödarsjuka är en behandlingsbar sjukdom för att nämna några.

TROTS ALLA FANTASTISKA framsteg under 1900-talet kvarstår många viktiga frågor att besvara inom medicinen. Inte minst med tanke på de ”nya” folksjukdomar som drabbar miljontals människor runt om i världen såsom diabetes, hjärtkärlsjukdom och neurologisk sjukdom. Och den hotande antibiotikaresistensen som kräver forskarnas uppmärksamhet om inte klockan ska vridas tillbaka till 1919.

IDAG PRECIS SOM för ett sekel sedan är det svårt för forskare att få medel till sitt viktiga arbete. Särskilt för unga forskare. I det avseendet har tiden stått stilla. Därför är SSMF insatser lika angelägna idag som då. ■

10 frågor om SSMF



Varför ska man stödja just unga forskare, hur tas donationerna om hand, vem väljer ut forskarna som ska få stipendier och kan man som givare själv välja vart en gåva ska gå? Professor Fredrik Piehl, vetenskaplig sekreterare i Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) svarar på de vanligaste frågorna.

Vad är tanken bakom SSMF?

– Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) grundades av en grupp framstående läkare, professorer och företrädare för det offentliga och näringslivet i början av förra seklet. Vår starka profil är att vi stöttar unga, lovande forskare inom många medicinska områden. Det gör att många unga forskare känner till oss, inte minst eftersom många kända, etablerade forskare en gång började sin karriär med hjälp av SSMF. Inom den medicinska forskningen är SSMF ett starkt varumärke med högt anseende.

SSMF är känt säger du. Men är det känt hos allmänheten?

– Både ja och nej. Personer som vet lite om forskning brukar känna

till SSMF men tyvärr finns det nog många svenskar som aldrig har hört talas om oss, eftersom vi mest har verkat i det fördolda. Det trots att vi har bidragit till svensk forskning så länge, och trots att vi spelar en så stor roll för att säkerställa att svensk forskning blir internationellt konkurrenskraftig.

Varför har SSMF inte satsat på marknadsföring i så fall?

– Vi har medvetet valt att hålla nere de administrativa kostnaderna för att se till att så stor andel av pengarna som möjligt går till forskningen. Hos många av Sveriges stora insamlingsorganisationer går mellan 15 och 20 procent till administration, marknadsföring och andra kringkostnader. Motsvarande siffra för SSMF är cirka

7 procent. Men visst, vårt beslut att lägga pengarna på forskning snarare än reklamkampanjer och tv-galor ligger oss i fatet på det sättet.

Staten satsar nästan 10 miljarder på medicinsk forskning. Räcker inte det?

– Statliga medel till forskning är viktiga men inte tillräckliga. Även om staten de senaste åren skjutit till mer pengar så har de ofta gått till special-satsningar till väletablerade seniora forskare. Därför är SSMF:s insats för yngre forskare extra viktig.

Får alla forskare ansöka om stipendier?

– Absolut. Där vill jag påstå att vi är bland de mest kända bland de organisationer som stödjer forskning i Sverige, inte minst i den yngre generationen. Vi tar emot ansökningar från och delar ut medel till de bästa forskarna från landets alla medicinska högskolor. Det är en av SSMF:s bärande principer – att gagna god forskning från alla högskolor och inte bara från de största.

Varför är det viktigt att stödja just unga forskare?

– Våra medicinska fakulteter är duktiga på forskarutbildning, det vill säga att utbilda medicinska doktorer. Tyvärr uppstår ett vakuum efter disputationen där chanserna för att kunna få fortsätta med forskningen är mycket små. Många nyblivna doktorer är ambitiösa och vill fortsätta sin förkovran med en forskningsperiod vid framstående utländska forskningsinstitutioner. Där kan stödet från SSMF bli en avgörande brygga för att ge stöd under en kritisk fas i de unga forskarnas karriär.

Är det inte större chans att äldre, mer seniora forskare kan göra stora upptäckter? De har ju större erfarenhet.

– I många fall görs de mest avgörande upptäckterna tidigt i forskarkarriären. Att många av våra stipendiater till-

bringar några år utomlands gör också att de tar med sig nya kunskaper och tekniker hem vilket är oerhört viktigt för att "syresätta" forskningen vid våra svenska universitet. Långsiktigt är jag övertygad om att det stöd SSMF ger genererar mer forskningsresultat än om vi hade använt pengarna till stöd för redan etablerade forskare.

Kan jag som donator bestämma vart mina pengar ska ta vägen?

– Ja och det är unikt för SSMF. Du kan välja ett forskningsområde – oavsett om det är stort eller litet. Du kan alltså välja att lägga din gåva på en mycket sällsynt sjukdom eller skada, eller på en stor folksjukdom. Eller kanske på medicinsk grundforskning inom genetik eller biokemi eller något annat du tycker är angeläget. Och den som inte själv vill välja kan skänka gåvan till SSMF:s grundfond.

Vet ni någonting om de människor som genom åren har valt att skänka pengar till SSMF?

– Det är allt från kända och mycket välbärgade personer till anonyma privatpersoner. Vissa har skänkt mycket stora summor, andra mindre. Vi får idag också stora bidrag till vår forskning från personer runt om i landet som väljer att testamentera fastigheter och finansiella tillgångar till oss.

Vilket är det starkaste argumentet att välja SSMF om man vill stödja svensk forskning?

– Därför att man får en garanti för att pengarna i största möjliga mån går just till forskningen, eftersom vi har unikt låga omkostnader. SSMF:s utomordentligt välmeriterade granskningsnämnd borgar också för att stödet går till den bästa forskningen. Personligen vurmar jag för den unga generationen forskare. Det är till dem jag sätter det största hoppet om att Sverige ska kunna bibehålla sin starka forskningstradition. ■



➔ "Jag som själv arbetar som läkare ser vilken nytta forskningen gör för många sjukdomar. Forskarutbildade läkare gör att ny kunskap snabbare kommer patienterna till gagn", säger Fredrik Piehl.

En tredjedel av jordens befolkning är smittad av tuberkulos och nio miljoner nyinsjuknar varje år. TBC har återigen blivit ett hot i vår del av världen men läkemedel och vaccin är gamla och fler bakteriestammar har utvecklat resistens. "Det är bråttom nu", säger SSMF-stipendiaten Alexander Persson som studerar immuncellers funktion vid TBC.

TBC på väg tillbaka



➔ *Många svenskar födda på 20-, 30- och 40-talen kan berätta om efterkrigstidens sanatorier när TBC var ett verkligt hot mot folkhälsan. 60-talisterna var den senaste generationen att få skolvaccination mot TBC.*

TUBERKULOS ÄR VÄRLDENS andra mest spridda infektionssjukdom. Varje år dör närmare 2 miljoner människor av TBC, företrädesvis i Afrika och Sydostasien där TBC är ett reellt hot mot människors liv. TBC är den främsta dödsorsaken bland personer som lever med HIV/AIDS. De senaste decennierna har antalet fall tredubblats i länder med hög förekomst av HIV, vilket inkluderar delar av Asien och Östeuropa.

ENLIGT WHO är Europa den region i världen som just nu har högst förekomst av de allvarligaste formerna av så kallad resistent tuberkulos. Värst är de så kallat extremt resistenta TBC-bakterierna. De rapporterades för första gången 2006 och finns idag i 58 länder. Vid denna typ av TBC finns inga verksamma läkemedel. Denna form av TBC är vanligt förekommande på andra sidan Östersjön i Baltikum och Ryssland där en obehandlad person i snitt beräknas smitta tio nya personer varje år. Antalet fall av TBC i Sverige har ökat kontinuerligt sedan 2003 även om Sverige fortfarande hör till länderna med lägst förekomst av TBC. En oroande utveckling är dock att det på senare år har skett en ökning av den resistenta formen av TBC.

TBC ÄR DE FATTIGAS SJUKDOM, och har alltid varit. Därför finns den kvar i utvecklingsländerna medan den i

princip har utrotats i industriländerna. TBC frodas i miljöer där människor är undernärda och bor trångt och smutsigt.

– När TBC utrotades i väst på 70-talet lades så gott som all forskning ner

” När TBC utrotades i väst lades så gott som all forskning ner ”

och inga nya läkemedel togs fram eftersom man ansåg att problemet var löst, berättar Alexander Persson, heltidsforskare inom området medicinsk biologi och en av årets SSMF-stipendiater.

IDAG NÄR TBC än en gång sprids över världen saknas effektiva vapen mot infektionen. Både läkemedel och vaccin är föråldrade. Läkemedelsbehandlingen är dessutom lång och krävande – ofta med flera olika antibiotika i upp till sex månader. – Vaccinet utvecklades på 20-talet och den senaste antibiotikan i slutet på 1960-talet. När bakteriestammar på flera håll nu blivit resistenta står vi inför en överhängande risk att snart vara utan fungerande behandling. Bill Gates har visserligen skänkt stora summor till TBC-forskningen och på många håll i

världen har man återupptagit sin forskning, men det är bråttom nu.

ALEXANDER BEFINNER SIG som gästforskare i Vancouver, Kanada, där han är den förste forskaren som fått tillträde till ett modernt laboratorium där man har utvecklat en ny teknik.

– Vanligtvis tar det tre veckor för TBC-bakterien att växa tillräckligt för att producera synbara kolonier så att vi kan studera dem – i det nya labbet kan bakterierna studeras samma dag. Det är tacksamt för min forskning.

ALEXANDER FORSKAR på en särskild typ av försvarscell som "äter" upp sina fiender – makrofagen – och hur den agerar när den möter en TBC-bakterie. Det är känt att makrofagens egenskaper utgör skillnaden mellan att undanröja en infektion eller att förvärta den. Alexanders tidigare forskning har visat att makrofager kan ha en genetisk defekt som gör att de självdör efter att ha stött på en TBC-bakterie. – I min nya studie kommer vi att titta på makrofager som kommer från människor i Sydafrika som vi vet har denna genetiska defekt, och jämföra dem med friska makrofager.

ALLA SOM SMITTAS av TBC blir nämligen inte sjuka. Hos människor som får äta tillräckligt med mat och som inte är försvagade av annan sjukdom hålls TBC-bakterierna i schack av

immunförsvaret. Man kan beskriva det som att makrofagerna omringar bakterierna, dirigerar övriga celler från immunförsvaret, och bildar ett slags fångelse – en "cellklump" – där bakterierna fortfarande lever men är tillfälligt avväpnade.

– Hos dessa symtomfria TBC-bärare har makrofagerna överlistat bakterien och agerar "fångvaktare". Jag vill ta reda på hur de gör, finna nycklarna till ett lyckat immunförsvaret, för att få ny kunskap som kan användas i utvecklandet av nya läkemedel.

ALEXANDER HAR täta samarbeten med andra TBC-forskare i världen, och minst en gång om året åker han på konferens där man delger varandra sina resultat.

– Idag handlar allt inom forskning om nätverkande. Hur långa dagar man än jobbar kommer man ingen vart utan duktiga samarbetspartners. Särskilt om man vill uppnå resultat på kort tid, vilket vi måste ifråga om TBC. Därför är det fantastiskt att få chansen att forska utomlands, något som har blivit möjligt tack vare mitt SSMF-stipendium. ■

Alexander Persson



NAMN Alexander Persson

ÅLDER 33 år

BOR för tillfället i Vancouver, Kanada annars i Linköping.

FAMILJ fru Jonna och Majken 14 mån. **DOLD TALANG** "Jag är grym på flugfiske, tycker jag själv i alla fall. Fiskarna borde instämma för de nappar ofta".

ARBETAR som heltidsforskare på Institutionen för medicinsk mikrobiologi vid Linköpings universitet och nu som gästforskare på CFRI – Centre for Understanding and Preventing Infections in Children, University of British Columbia, Vancouver, Kanada.

FORSKNINGSOMRÅDE Immunologi, mikrobiologi och infektionsmedicin.

PROJEKTTITEL "Inverkan av makrofagenotyp och celldöd för tuberkulos känslighet".

Öppnad dörr i blodhjärnbarriären

Hjärnans blodkärl skiljer sig från kroppens andra kärl. Här slipper ingenting in eller ut okontrollerat – allt för att skydda de känsliga nervcellerna. Länges har forskare försökt reglera blodhjärnbarriären för att få läkemedel att passera. Nu har SSMF-stipendiater Maarja Mäe och hennes kollegor hittat och öppnat en dörr i barriären.

UPPBYGGNADEN av kroppens blodkärl skulle kunna liknas vid dräneringsrör. Ledningar som här och där har hål för att ämnen och molekyler ska kunna passera in och ut – näring, syre, slaggprodukter, proteiner, hormoner och mycket annat. Denna transportväg är också viktig vid läkemedelsbehandling.

I **HJÄRNAN** däremot ser blodkärlen annorlunda ut. Här är de extremt täta. Bara nödvändiga näringsämnen transporteras in men inget annat slipper in eller ut. Detta för att hjärnans nervceller är mycket känsliga vilket även deras kemiska kommunikation sinsemellan är. Denna stängda konstruktion av hjärnans kärl kallas blodhjärnbarriären.

HJÄRNAN ÄR kroppens mest energikrävande organ. Även i vila går ungefär en femtedel av kroppens energiförbrukning åt till att försörja nervsystemet. En vuxen hjärna innehåller ungefär 100 miljarder nervceller som var och en kan kommunicera med 1 000-tals andra celler. Om hjärnans blodkärl skulle vara som i andra delar av kroppen skulle nervernas funktion omedelbart störas och nervcellerna till och med skadas, vilket illustrerar blodhjärnbarriärens livsnödvändiga funktion. Vid vissa sjukdomstillstånd, som till exempel stroke, kan den primära skadan förvärras just till följd av att blodhjärnbarriären läcker.

VAD FÖRHINDRAR då oönskade ämnen att ta sig in i hjärnan?
– Det finns särskilda celler runt blodkärlen som fungerar som ”dörrvakter”, så kallade pericyter – små muskelceller på utsidan av blodkärlen. De är viktiga för att blodhjärnbarriären ska hållas stängd. När ”dörrvakten” är borta bär ”transportörer” och enzymer med sig det som ska ”in”, berättar Maarja Mäe, heltidsforskare vid Institutionen för Medicinsk Biokemi och

Biofysik, Karolinska Institutet och en av årets SSMF-stipendiater.

NÄR MAARJA MÄE och hennes forskarkollegor vid Karolinska Institutet och Sahlgremska Akademien hittade ”dörrvakterna” förstod de att de var något stort på spåren.

– Det vi gjorde var att flytta på pericyterna – ”dörrvakterna”. När de var borta kunde proteiner och till och med stora antikroppar passera genom

” Om barriären kan öppnas och stängas kontrollerat får vi nya möjligheter att behandla Alzheimer och ALS ”

blodhjärnbarriären. Vi kunde följa dessa från blodbanan ut i omkringliggande vävnader. Helt fantastiskt!

RESULTATET FRÅN MAARJA och hennes kollegers studie har publicerats i den ansedda tidskriften Nature och fått stor internationell uppmärksamhet eftersom Maarja & Co i sina experimentella modeller har lyckats med något som länge betraktats som omöjligt. Enligt både neurologer och farmakologer är den nya kunskapen om hur blodhjärnbarriären kan öppnas ett viktigt genombrott. Maarja förklarar hur.

– Om vi kan reglera barriären ger det oss nya möjligheter att utveckla läkemedel som kan distribueras direkt in i hjärnan vid sjukdomar som ALS, Alzheimer och Parkinson. Sjukdomar som idag är svårbehandlade bland annat på grund av att läkemedelsmolekyler inte kan passera barriären.



➔ *Maarja Mäe är i grunden molekylärbiolog, född och uppvuxen i Estland. Hennes handledare skickade iväg henne på ett forskningsuppdrag i Sverige för att studera peptider som kan ta sig in i celler för att transportera in läkemedel, men sedan blev hon kvar. Både på grund av forskningen men också kärleken. Till våren gifter Maarja sig med Martin.*

MAARJA KOMMER att i nästa steg av sin forskning försöka förstå mer om mekanismerna bakom öppnandet – och stängandet – av blodhjärnbarriären.

– Mitt kommande forskningsprojekt består av tre delar. Först och främst att lära oss ännu mer om vad som styr pericyternas förmåga att öppna barriären. Steg två är att se hur barriären kan stängas eftersom det verkar skötas via en annan signalväg. Vi har upptäckt att cancerläkemedlet Imatinib fungerar som ”dörrstängare”. Det ska vi titta närmare på.

DEN TREDJE DELEN av Maarjas forskningsprojekt är att studera möss med diabetes och utröna om deras blodhjärnbarriärer läcker. Man vet nämligen att människor med diabetes löper större risk att drabbas av demens och frågan är om det kan ha något med barriären att göra.

– Det här är aldrig förr studerat. Kanske kan det ge oss viktig information om diabetes – en sjukdom som förväntas öka explosionsartat i framtiden. ■

Maarja Mäe



NAMN Maarja Mäe
ÅLDER 32 år
BOR i Stockholm.
FAMILJ sambo med Martin
DOLD TALANG Kan dansa alla estniska folkdanser.
ARBETAR på Institutionen för Medicinsk Biokemi och Biofysik, Karolinska Institutet.
FORSKNINGSOMRÅDE Cell- och molekylärbiologi, vaskulär biologi och neurovetenskap.
PROJEKTTITEL ”Pericyternas roll i blodhjärnbarriären”.



Okänd livshotande lungkomplikation



→ ”SSMF-tjänsten betyder otroligt mycket. Den ger mig frihet och trygghet och medför att jag kan fokusera på att forska och inte söka anslag. Under de kommande tre åren kan jag verkligen tänka långsiktigt och börja bygga upp en forskningsstruktur”, säger Gustaf Edgren.

Risken att få infektionssjukdomar genom blodtransfusion är idag rekordlåg. Däremot finns en risk att drabbas av TRALI – en allvarlig men fortfarande okänd lungkomplikation som man misstänker orsakas av en faktor hos blodgivaren. SSMF-forskaren Gustaf Edgren letar efter nycklarna till det oförklarliga och livshotande tillståndet...

ALLA KAN NÅGON GÅNG hamna på operationsbordet och behöva en blodtransfusion. I Sverige får ungefär 100 000 personer om året blodtransfusion till följd av olyckor, allvarlig sjukdom eller större kirurgiska ingrepp.

TIDIGARE HAR SPRIDNING av infektionssjukdomar som till exempel hepatit och HIV varit de mest fruktade bland transfusionsrelaterade komplikationer. Men efter intensiv forskning är risken att idag smittas av infektionssjukdom via blod minimal. När man talar om HIV är risken en på flera miljoner. Med hjälp av tester kan man idag effektivt

spåra infektioner i blod och på så sätt sälla bort olämpliga blodgivare.

VAD FÅ KÄNNER TILL är att den som får en blodtransfusion löper risken att drabbas av en allvarlig lungkomplikation. Ett tillstånd som några timmar efter transfusionen kan leda till akut andnöd och syrebrist, onormalt lågt blodtryck och vätska i lungorna, och som i uppskattningsvis 20 procent av fallen leder till att patienten avlider. TRALI (transfusion related acute lung injury) drabbar årligen 1 på 20 000 vilket i Sverige innebär 100 patienter per år.

FAKTA OM TRALI

- TRALI (transfusion related acute lung injury) är en transfusionsorsakad och livshotande lungkomplikation som kännetecknas av akut, inflammatoriskt lungödem. 20 procent dör av tillståndet och orsakerna är fortfarande okända.
- TRALI antas ligga bakom majoriteten av transfusionsorsakade dödsfall i västvärlden.
- Kunskapen om TRALI bland sjukhuspersonal är låg vilket leder till underrapportering och oklarheter om hur vanlig komplikationen är och hur sjukdomsförloppet ser ut.

– Den siffran är troligen toppen av ett isberg eftersom det råder en utbredd okunskap om TRALI bland vårdpersonal. En enkätundersökning bland intensivvårdsläkare visade att knappt hälften svarade rätt på frågor om symtom, behandling och prognos vid diagnosen, berättar Gustaf Edgren, en av de forskande läkare som i år har fått SSMF:s treåriga forskartjänst för att kunna fortsätta sin viktiga forskning kring den allvarliga men dolda transfusionskomplikationen.

GUSTAF EDGREN BEFINNER SIG just nu i Boston som gästforskare för att söka efter förklaringsmodeller bakom den livshotande lungkomplikationen. Det forskarna vet i dagsläget är att TRALI orsakas av antikroppar i blodgivarens blodplasma.

– De här antikropparna från blodgivaren verkar reagera mot något i mottagarens blod, antagligen en särskilt typ av granulocyter – en vit blodkropp – som det finns gott om just i lungornas blodcirkulation.

ATT GUSTAF HAR FÅTT MÖJLIGHETEN att verka i ett annat land betyder mycket för hans forskning.

– Här får jag möjlighet att lära mig nya metoder som inte riktigt tillämpas i Sverige och här kan jag knyta kontakter med andra forskare som verkligen befinner sig i framkant.

DEN RÅDANDE HYPOTESEN kring TRALI är en så kallad två-steps-modell där det krävs mer än ”bara” antikroppar för att utlösa komplikationen. Patienten, mottagaren av blodet, måste förmodligen också vara försvagad på något sätt till följd av en skada, sjukdom eller vid större kirurgiskt ingrepp. Något som patienter som får blodtransfusioner nästan är per definition.

ATT TRALI FORTFARANDE ÄR OKÄNT, trots att tillståndet antas ligga bakom majoriteten av transfusionsorsakade dödsfall i västvärlden, innebär att många patienter inte får rätt diagnos. Personer som får transfusioner är ofta svårt sjuka redan innan de får blod

och bristen på kunskap om TRALI gör att vårdpersonalen har svårt att bedöma vad som är vad. Med konsekvensen att många fall av TRALI inte registreras och därmed inte heller rapporteras till blodcentralen. Enligt regelverket ska en blodrelaterad komplikation alltid återrapporteras för att ”riskgivare” därmed ska kunna sorteras bort. När detta inte sker kan blodgivaren fortsätta att ge blod och utsätta andra för risken att drabbas av TRALI.

MED HJÄLP AV MEDEL från SSMF kommer Gustaf Edgren att forska vidare kring mekanismerna bakom TRALI. Blodprover från ett stort antal blodgivare som misstänks bära på den utlösande faktorn kommer att tas samt prover från icke misstänkta blodgivare. – Utöver analyser av deltagarnas blod kommer vi även att fråga dem om eventuella sjukdomar, mediciner och andra hälsorelaterade frågor. Förhoppningsvis kan resultatet från studien ge oss ny kunskap och förståelse om exakt vad det är som sker när TRALI uppstår. Målet är att kunna hitta ”riskblodgivarna” innan deras blod används vid transfusioner för att på så sätt minska antalet fall av den allvarliga lungkomplikationen. ■

Gustaf Edgren



NAMN Gustaf Edgren

ÅLDER 30 år

BOR för tillfället i Boston annars i Stockholm.

FAMILJ gift med Karin

DOLD TALANG Gillar att stöka i köket och röka charkuterier. Gör gärna egen korv.

ARBETAR på Institutionen för Medicinsk Epidemiologi och Biostatistik Karolinska Institutet. Är halvvägs igenom sin AT-tjänst som läkare. Arbetar just nu som gästforskare vid Harvard School of Public Health i Boston, USA, där han utöver studier kring TRALI också forskar om varför män drabbas av cancer i högre utsträckning än kvinnor, samt om mineralen järn är en skyddande faktor för hjärtinfarkt.

FORSKNINGSOMRÅDE epidemiologi, kirurgisk forskning, lungsjukdom.

PROJEKTTITEL ”Icke-infektiösa komplikationer vid blodtransfusion”

Benbrott hos äldre – en folksjukdom



➔ *I snitt dör mer än tre äldre till följd av fallolyckor varje dag i Sverige. Kvinnor är klart överrepresenterade. Anna Nordströms forskning syftar till att finna fler orsaker än benskörhet till att äldre i allmänhet och kvinnor i synnerhet fallskadar sig i så hög utsträckning.*

Frakturer till följd av fall är den vanligaste orsaken till sjukhusvård i Sverige. Var tredje person över 65 år och varannan som nått åttioårsåldern faller minst en gång om året. Olycksfall där kvinnor är klart överrepresenterade. SSMF-forskaren Anna Nordström vill ta reda på varför kvinnor faller dubbelt så ofta som män.

SVERIGE HAR DEN HÖGSTA incidensen av benskörhetsfrakturer i världen. Fallhändelser är den vanligaste orsaken till skador bland äldre personer. I snitt dör mer än tre äldre till följd av fallolyckor varje dag. Ungefär 70 000 svenskar drabbas årligen av benbrott till följd av fallolyckor, vilket resulterar i ungefär 500 000 så kallade vårddygn – nästan tio gånger fler än bröst- och prostatacancerpatienters vårdbehov tillsammans och mer än all vård för hjärtinfarkter. En vård som beräknas kosta samhället 5,7 miljarder kronor.

I UMEÅ, som av en händelse råkar leda den nationella statistiken av frakturer, bor läkaren och forskaren Anna Nordström. Redan 2008 mottog hon ett stipendium från SSMF för sin forskning om benskörhet och fetma. I år är Anna en av de forskare som får SSMF:s forskartjänst, vilket innebär att hon på halvtid kan fortsätta sin angelägna forskning i tre år framåt. – Det är otroligt värdefullt att få gå vidare med de fynd vi gjorde under den första stipendietiden. Då fann vi de relevanta frågeställningarna, nu kan vi fortsätta att söka efter svaren.

SVERIGE I TOPP

Orsaken till varför svenskar leder statistiken ifråga om fallolyckor är oklar. När det gäller frakturer kopplade till benskörhet diskuteras riskfaktorer som ärftlighet, kortisonbehandling, låg solexponering och brist på vitamin D. Men även livsstilsfaktorer som hög alkoholkonsumtion, rökning, låg fysiskt aktivitet och kostvanor.

Om de många frakturerna bland äldre inte handlar om att skeletten är skörare utan att de faller dubbelt så ofta måste vi ta reda på varför.

SOM LÄKARE HAR ANNA genom åren mött många ”typiska” patienter. Från kvinnan i 60-årsåldern som halkat på en isfläck och kommer till akuten med bruten handled, till kvinnan i 80-årsåldern som har ramlat på natten i badrummet och kommer in med bruten höftled.

– Handledsbrott kan betraktas som varningsfraktur. Trots det är sjukvårdens vanligaste åtgärd att gipsa och skicka hem patienterna utan vidare uppföljning. Samtidigt vet vi att många av de här patienterna återkommer med samma typ av skador.

DEN ALLVARLIGASTE FORMEN av fraktur är höftledsbrott som orsakar svårt lidande och invaliditet för patienterna och för vissa blir ”början på slutet”. Höftledsfrakturer leder i 20 procent av fallen till död inom det första året. Anna har med hjälp av medel från SSMF byggt upp en av världens största databaser för kroppssammansättning, vilket ger hennes forskargrupp unika möjligheter att identifiera riskfaktorer för benskörhet, frakturer och fetma. Hennes tidigare forskningsresultat är både förbryllande och en aning kontroversiella.

”Handledsbrott kan betraktas som varningsfraktur”

– Vi fann att kvinnors bentäthet inte förklarar varför de har dubbelt så många frakturer som män. Vi fann istället att kvinnor hade 80 procent mer fallskador än män. Det går därmed inte att ignorera fallets betydelse för risken att utveckla en fraktur.

I SVERIGE HAR MAN inom sjukvården det senaste decenniet varit fokuserad på att behandla fallskador genom att behandla benskörhet med läkemedel. Men om en stor andel skador inte kan kopplas till benskörhet behövs även andra former av prevention.

– Men då måste vi veta mer om vad som orsakar fallolyckorna. I den nya studien tänker vi titta på genvariationer som är relaterade till fallskador. En annan del av studien rör kvinnors användning av antidepressiva läkemedel som är betydligt högre än männens, och vilken inverkan läkemedlen har på fallfrekvensen.

ENLIGT FLERA UNDERSÖKNINGAR kan förekomsten av fallolyckor minskas med upp till 40 procent med hjälp av prevention. Bland annat med balans- och styrketräning och för de allra äldsta med hjälp av olika former av skydd och stödhjälpmedel.

– Andra enkla saker man kan göra är att träna balansen genom att stå på ett ben varje gång man borstar tändarna och förstås att inte glömma broddarna på vintern, säger Anna Nordström. ■

Anna Nordström



NAMN Anna Nordström

ÅLDER 38 år

BOR i Umeå

FAMILJ gift med Peter, mamma till Emilia 5 år och Erik 7 år

DOLD TALANG ”Jag gör en grymt bra kladdkaka och kan klyva en träbit med handen tack vare min och barnens karateträning”.

ARBETAR som specialist- och överläkare i Rehabiliteringsmedicin. Institutionen för kirurgisk och perioperativ vetenskap, Idrottsmedicin, Umeå universitet.

FORSKNINGSOMRÅDE epidemiologi, farmakologi, genetik/ärftliga sjukdomar och ortopedi.

PROJEKTTITEL ”Läkemedel, arvsanlag och fallskador hos män och kvinnor”.



→ "Det verkar som att laktobaciller får kroppen att tillverka fler försvarsceller, och även antikroppar och signalämnen. Det gör att kroppen snabbare kan oskadliggöra sjukdomsalstrande bakterier och virus. Laktobaciller verkar också ha en antiinflammatorisk effekt", berättar Frida Fåk.

Snälla bakteriers roll vid övervikt

90 procent av vårt immunförsvar finns i magen. Här finns "snälla" bakterier som ser till att vi kan ta upp näring och som försvarar oss mot angripande mikroorganismer. Enligt ny forskning verkar tarmfloran också spela en roll vid utvecklandet av övervikt. SSMF-stipendiaten Frida Fåk söker efter bakterier som kan förhindra fetma och andra metabola sjukdomar.

EN VUXEN INDIVID har ungefär ett kilo "goda" bakterier i tarmarna, av 400–1 000 olika arter som bland annat ser till att vi kan ta upp näring ur maten. Bakterierna är tio gånger fler än alla de celler som ständigt förnyar kroppens alla vävnader. I tarmen finns också lejonparten av kroppens immunceller som lever i symbios med de goda bakterierna. Tillsammans oskadliggör de attackerande virus, bakterier och andra mikroorganismer och utgör på så sätt den första viktiga försvarslinjen i immunsystemet.

SÅ KALLADE PROBIOTISKA BAKTERIER är snarlika de laktobaciller som normalt finns i vårt magtarmsystem. Probiotika får vi i oss via maten, främst genom olika typer av mjölkprodukter men också genom syrad, torkad och jäst mat. Det vill säga sådant som nästan ingen längre äter i Sverige. – Det stämmer, förr åt man mer livsmedel som man av hållbarhetsskäl behandlat för att de inte skulle ruttna. Fördelen med kost som fått jäsa, torka och surna är att den är rik på mjölksyrabakterier, berättar Frida Fåk, heltidsforskare vid Institutionen för cell- och organismbiologi vid Lunds universitet och en av årets SSMF-stipendiater.

TATARERNA OCH YOGHURTEN

Elie Metchnikoff, rysk zoolog, var den förste att forska på laktobacillerna och störningar i tarmfloran. Han studerade tatarerna; ett ryskt ryttarfolk, som åt yoghurt dagligen och verkade vara friskare än andra. Metchnikoff undersökte yoghurten och hävdade att den bidrog till ökad livskvalitet. Han fick senare Nobelpriset för upptäckten av fagocytos – processen där särskilda celler oskadliggör bakterier genom att "äta upp" dem.

IDAG NÄR LIVSMEDEL är pastöriserade, steriliserade och på andra sätt renade från både onda och goda bakterier får den västerländska människan inte i sig samma mängder mjölksyrabakterier som tidigare. Den största boven i dramat "förändrad bakterieflora" är dock inte kosten utan den stora antibiotikaanvändningen. Antibiotika rubbar den naturliga bakteriebalansen i magtarmsystemet på ett omfattande sätt och under förhållandevis lång tid efter medicinering. Något som bidragit till att bakterierna har blivit ett hett forskningsområde.

ALLERGI OCH ASTMA är exempel på forskningsfält där man har intresserat sig för bakteriernas inverkan på immunförsvar, och där vissa

studier har kommit till slutsatsen att brist på goda bakterier kan påverka immunförsvaret negativt. På senare tid har forskarna även börjat intressera sig för andra typer av sjukdomar och tillstånd där immunförsvaret är inblandat. Forskning där den "nya" människan – det vill säga barnet – är ett alldeles särskilt intressant studieobjekt.

– I min forskning tittar jag på hur nyföddas magtarmkanal reagerar på probiotika. Jag undersöker också deras magsäck, bukspottskörtel, lever, mjälte och andra organ som är inblandade i immunsystemet. Det verkar nämligen som att bakteriefloran kan styra hur flera av de här organen utvecklas, och alltså fungerar på sikt, berättar Frida.

FRIDAS FORSKNING om laktobacillers eventuella effekter hos unga är ett nytt och omtalat ämne. Hon forskar i experimentella modeller på om bakterier har någon koppling till det metabola syndromet, det vill säga fetma, diabetes typ 2, åderförkalkning/åderförkalkning och andra överviktsrelaterade tillstånd.

– Om man flyttar bakteriefloran från en tjock mus till en smal blir den

” Om man flyttar bakteriefloran från en tjock mus till en smal blir den snart överviktig ”

snart överviktig. Här i Lund har vi i studier kunnat visa att bakterier har förmågan att reglera hur mycket, eller lite, näring som tas upp hos olika individer, men även hur deras fettdepåer byggs upp. Det tyder på att bakterier har en aktiv roll i utvecklandet av övervikt.

FRIDAS KOMMANDE forskningsprojekt består av två delar. Genom att titta på musmammors bakterieflora och hur dessa inverkar på ungaras utvecklande av metabol sjukdom hoppas hon komma närmare svaret på frågan om övervikt hos unga skulle kunna förhindras med hjälp av "rätt" typ och mängd probiotika. Del två i forskningsprojektet handlar om inflammation och åderförkalkning – ofrånkomliga konsekvenser av långvarig övervikt.

– I min tidigare forskning har jag funnit bakterie-DNA i de plack som finns på insidan av kärlen hos åderförkalkade. Hur kommer det sig? Med hjälp av SSMF-stipendiet får jag nu chansen att följa upp det spåret. Jag tänker undersöka prover från svenska patienter med åderförkalkning och se om jag kan hitta bakterier kopplade till sjukdomen. Förhoppningsvis kan min forskning leda till ny kunskap, som kan bli användbar när nya behandlingar mot hjärtkärlsjukdom ska utvecklas. ■

Frida Fåk



NAMN Frida Fåk

ÅLDER 31 år

BOR i Lund och Göteborg.

FAMILJ sambo med Claes.

DOLD TALANG "Duktig på pistolskytte, trots att jag aldrig har tränat på det".

ARBETAR på Institutionen för cell- och organismbiologi vid Lunds universitet samt vid Institutionen för Medicin, Göteborgs universitet.

FORSKNINGSOMRÅDE gastroenterologi, leversjukdomar, mikrobiologi, infektionsmedicin, nutritionsforskning och övervikt.

PROJEKTTITEL "Reglering av det metabola syndromet med probiotiska bakterier".

Vanligt med ovanlig sjukdom

Ovanliga sjukdomar är som namnet antyder – ovanliga. Men om man lägger samman alla som drabbats av, sinsemellan olika, ovanliga sjukdomar blir antalet patienter betydande. Anna Wedell, SSMF-stipendiat för 15 år sedan, är idag professor inom klinisk genetik och en av världens främsta forskare inom forskningsfältet medfödda metabola sjukdomar.



➔ *”Att bedriva självständig forskning kräver egna medel. Men som nybliven forskare har man svårt att konkurrera med etablerade forskare om de krympande anslagen. Tiden efter doktoreringen är verkligen en kritisk tid för unga forskare, här gör SSMF en mycket viktig insats”, säger professor Anna Wedell.*

”SÄLLSYNTA DIAGNOSER”, även kallat ovanliga sjukdomar, drabbar enbart ett fåtal individer men är komplexa och allvarliga till sin natur och kan resultera i omfattande funktionsnedsättning och för tidig död. Fram tills för ungefär 20 år sedan var kunskapsläget om dessa sjukdomar skralt och såväl diagnostik som behandling lyste med sin frånvaro.

DET SENASTE DECENNIET har dock stora satsningar gjorts runt om i världen och forskningsområdet har genomgått en explosionsartad utveckling. En grupp bland de sällsynta diagnoserna utgörs av ärftliga, monogena sjukdomar – orsakade av skador i ett enda arvsanlag, alltså i en gen. Idag känner vi till mer än 8 000 olika monogena sjukdomar. Runt 10 procent av dessa beräknas drabba vår ämnesomsättning och uppskattas förekomma hos åtminstone 600 på en miljon personer i befolkningen.

DE NYA UPPTÄCKTERNA inom ovanliga diagnoser kan förklaras av framgångar inom det relativt unga forskningsfältet medicinsk genetik och snabb utveckling inom medicinsk teknik och läkemedelsutveckling. En av dem som varit med om den smått fantastiska resan är Anna Wedell.

ANNAS FOKUS ligger på de ärftliga sjukdomarna inom området endokrinologi och metabolism, det vill

säga sjukdomar som kan kopplas till hormoner och ämnesomsättning. Hur näringsprocesserna i cellen fungerar inverkar på alla processer i kroppen, särskilt i energikrävande organ som hjärna, hjärta, lungor, njurar och lever. Sjukdomsgruppen är stor och omfattar många hundra olika sällsynta tillstånd. I många fall är den underliggande ärftliga defekten ännu okänd.

– I Sverige tas PKU-prov på alla nyfödda barn för att upptäcka 24 olika ärftliga ämnesomsättningssjukdomar. Jag arbetar på det laboratorium som analyserar proverna, som skickas till oss från landets sjukhus. Om vi får in ett biokemiskt prov som ser misstänkt ut, tar vi det vidare till genetiska analyser och kan på så sätt upptäcka de barn som lider av någon av dessa sjukdomar.

FÖR 15 ÅR SEDAN var Anna Wedell SSMF-stipendiat och en av de första att titta med genetiska glasögon på de bebisar som föddes med nedsatt produktion av kortisol och aldosteron i binjurebarken. Anna och hennes forskargrupp kartlade de mutationer i genen som orsakar sjukdomen, vilket ledde fram till att genskadorna nu kan diagnostiseras redan i fosterlivet och behandling kan skraddarsys för varje drabbat barn.

SEDAN DESS HAR ANNA WEDELL gjort flera viktiga upptäckter inom forskningsfältet. Idag är hon professor inom

biokemisk utredning och en helt ny metod att analysera barnens samtliga gener, så kallad helexonsekvensering påvisades mekanismerna bakom den nya sjukdomen.

FÖR 20 ÅR SEDAN dog många av de barn som föddes med medfödda metabola sjukdomar. De som idag föds med sjukdomarna har mycket goda chanser att överleva och med hjälp av behandling få god livskvalitet. När det gäller läkemedel för dessa sällsynta diagnoser är utvecklingsarbetet minst sagt intensivt.

ÖKAD ÖVERLEVAD och minskat lidande är i sig stora segrar. Men det finns även andra vinster, menar Anna. – En stor del av den kunskap vi idag har om människans biologi kommer ursprungligen från forskning på ovanliga sjukdomar. Genom att titta på det som inte fungerar i kroppen kan vi få förståelse för de grundläggande mekanismerna. På så sätt kan man göra viktiga iakttagelser som leder till ny kunskap även inom stora folksjukdomar. ■

OVANLIGT OLIKA DEFINITIONER

Vad är en sällsynt diagnos? Enligt Socialstyrelsen handlar det om en sjukdom eller skada som leder till omfattande funktionsnedsättning och som finns hos högst 100 personer på en miljon. En definition som innebär att det svenska registret innehåller knappt 300 ovanliga diagnoser. Inom EU däremot är en "rare disease" en sjukdom som drabbar högst 500 på en miljon personer. Det innebär att EU:s definition omfattar cirka 8 000 diagnoser. De medfödda metabola sjukdomarna utgör en undergrupp och omfattar många hundra olika sjukdomar med en uppskattad sammantagen incidens på åtminstone 600 på en miljon.

klinisk genetik och har bland annat upptäckt två tidigare helt okända sjukdomar. Bland annat en neuro-metabol sjukdom som orsakas av en defekt i nervcellens mitokondrie – cellens eget kraftverk där energi utvinns från olika näringsämnen. En defekt som oväntat ger upphov till att nervcellerna i hjärnan blir utan sitt myelin, det vill säga skyddande "fettisolerings". När myelinet saknas går överföringen av impulser från hjärnan till kroppens organ långsamt vilket leder till att organen inte fungerar som de ska.

DEN ANDRA SJUKDOMEN upptäcktes hos ett syskonpar med snabbt framskridande hjärnskada som inte kunde förklaras med kända mekanismer. Genom en kombination av detaljerad

Anna Wedell



NAMN Anna Wedell

ÅLDER 49 år

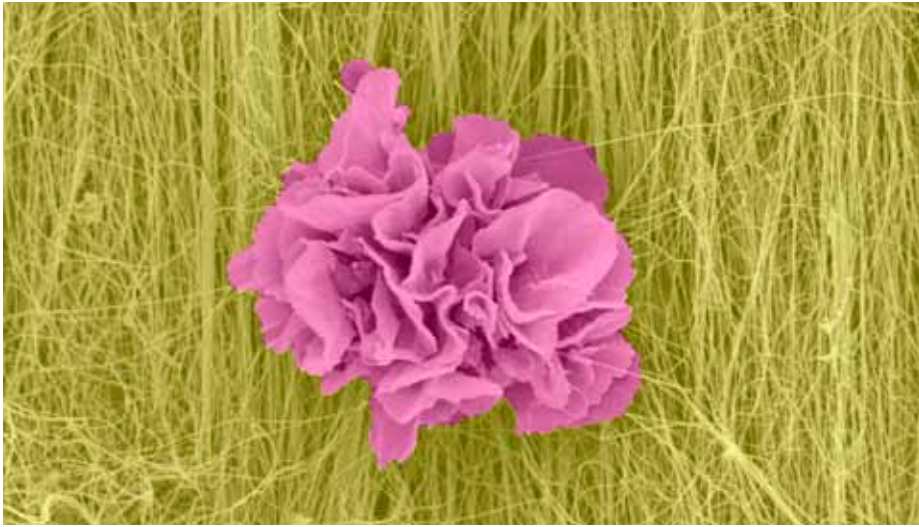
BOR i Stockholm

FAMILJ Sambo Mats Persson, David 13 år och Jakob 9 år.

DOLD TALANG Kan hålla andan länge och simma djupt och långt under vattnet.

ARBETAR på CMMS – Centrum för medfödda metabola sjukdomar – på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Som professor i medicinsk genetik vid Institutionen för Molekylär Medicin och Kirurgi, Karolinska Institutet. Som ledamot i Nobelförsamlingen vid Karolinska Institutet, som varje år utser världens mest prestigefyllda medicinpris.

FORSKNINGSOMRÅDE Medfödda endokrina och metabola sjukdomar.



→ *Ralph Steinman upptäckte dendritcellen och rollen den spelar för det förvärvade immunförsvaret. Dendritceller finns i alla kroppsvävnader.*

Årets Nobelpris hyllar grundforskningen

2011 års Nobelpris i medicin har tilldelats tre forskare som har förklarat grundläggande mekanismer i människans immunförsvaret. Revolutionerande kunskap som har kunnat användas till nya medicinska behandlingar vid till exempel hepatit, reumatism och tumörsjukdom.

DEN AMERIKANSKE läkaren, immunologen och professorn Bruce A. Beutler, Luxemburgfödd franske biologen och immunologen Jules A. Hoffmann samt kanadensaren, biologen och läkaren Ralph M. Steinman – fram till sin död verksam som immunolog och professor i USA, har flera saker

gemensamt. Den mest uppenbara är att de i år delar på Nobelpriset i fysiologi eller medicin. En annan sak som förenar dessa tre är att de alla en gång har varit unga forskare och befunnit sig i en verklighet – långt från Nobel-festligheternas glans – där de envetet och engagerat utfört experiment i sina

respektive labb. Där föremålet för deras passionerade intresse och arbete med all sannolikhet uppfattats som både smalt och abstrakt av många i deras omgivning.

NÄR DET FÖRSTA Nobelpriset delades ut 1901 gick det till immunologisk forskning. 100 år senare saknas fortfarande många svar till grundläggande frågor om immunförsvaret. I det avseendet har årets pristagartrio verkligen brutit ny mark. De har visat hur immunförsvaret består av två linjer, medfött immunförsvaret och förvärvat immunförsvaret, och visat vad som sätter igång immunsystemet när kroppen blir angripen av skadliga virus, bakterier och andra mikroorganismer. Deras upptäckter har snabbt lett fram till nya vacciner och behandlingar vid infektionssjukdomar, cancer och immunologiska sjukdomar.

1996 UPPTÄCKTE HOFFMANN att bananflugor med mutationer på den så kallade Toll-genen lätt blev angripna av bakterier och svampar. Ytterligare studier visade att Toll-receptorerna har en inneboende förmåga att känna igen skadliga ämnen, och att en aktivering av Toll-receptorerna krävs för att immunförsvaret ska aktiveras.

BEUTLER FANN 1998 STARTKNAPPEN för människans immunförsvaret genom fyndet av en receptor som ämnen (LPS) från sjukdomsalstrande bakterier binder till. Denna receptor var till

utseendet lik Toll och fick därför namnet "Toll-lik receptor": TLR. Forskare har sedan upptäckt att det är en hel familj av receptorer, som fungerar likadant hos människa och hos bananfluga. Hoffmann och Beutlers upptäckter har gjorts inom det medfödda immunförsvaret – som bokstavligen har hållit människan vid liv genom evolutionen tack vare förmågan att skilja på farligt och ofarligt.

1973 UPPTÄCKTE STEINMAN, då 30 år gammal, en helt ny typ av immuncell, dendritcellen, som visade sig sätta igång T-celler som ingår i det förvärvade immunförsvaret och som "minns" skadliga ämnen. Steinman visade också att det finns en brygga mellan det medfödda och förvärvade immunförsvaret. Hans fynd ifrågasattes starkt av forskarvärlden eftersom de vände upp och ner på befintlig kunskap. När andra forskargrupper så småningom upprepade Steinmans försök och bekräftade hans fynd tystnade kritiken.

ÅRETS NOBELPRIS är en hyllning till alla forskare som envist och passionerat ägnar sig åt grundforskning, där målet är att förstå kroppens basala processer och mekanismer. Det är ett känt faktum att stora medicinska upptäckter ofta görs just inom grundforskningen. Ibland med lite hjälp av slumpen – som när Alexander Fleming "glömde" att diska ur en burk med bakterieodlingar och åkte iväg på semester, och därmed upptäckte penicillin. ■



"Som forskare använder jag mig dagligen av den kunskap som Hoffmann, Beutler och Steinman nu får Nobelpriset för. Alla linjer i immunförsvaret kan kopplas till TLR. Först utvecklade man ny behandling inom infektionsmedicin och immunologiska sjukdomar, men nu ser vi att det sannolikt också finns en koppling mellan TLR-receptorer och cancer. "Only the sky is the limit" när det gäller vad man kan använda Nobelpristagarnas rön till".

Alexander Persson, SSMF-stipendiat och forskare inom immunologi, infektionsmedicin och mikrobiologi.



"TLR-receptorerna är viktiga för bakteriesignalering som jag jobbar med. Årets Nobelpris betyder mycket även när det gäller att förstå mekanismerna bakom åderförkalkning och inflammationssjukdomar. Även bland denna typ av patienter ser man att det finns mutationer på TLR. Årets Nobelpris har gått till forskare vars arbete kan användas inom så många olika fält eftersom det beskriver viktiga grundläggande principer inom immunförsvaret".

Frida Fåk, SSMF-stipendiat och forskare inom bland annat gastroenterologi, infektionsmedicin, nutrition och mikrobiologi.

Från gåva till patientnytta

Den som skänker en gåva till Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) kan vara säker på att den kommer att göra nytta. Oavsett om gåvan är i form av pengar, konst, fastigheter eller obligationer. I snart ett sekel har SSMF stöttat lovande forskare som genom sina forskningsframgångar har kunnat visa vägen mot nya diagnostiska verktyg och behandlingsmetoder.



Gåvor kommer in

Den som skänker en gåva till SSMF kan välja bland olika former: Gratulationsgåva, donation, minnesgåva, testamente, aktieutdelningsgåva m fl. SSMF är genom sin verksamhet befriat från kapitalvinstskatt.



Forskare skickar in ansökningar till SSMF

Forskare från landets alla medicinska högskolor som har doktorerat och som önskar ta sin forskning till nästa nivå, docenturen, kan skicka in ansökningar till SSMF:s granskningsnämnd – en vetenskaplig expertgrupp bestående av ett 20-tal forskare (docenter eller professorer) från samtliga medicinska fakulteter.

Skapa egen fond

Den som skänker pengar till Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) har möjlighet att skapa en helt egen fond där stipendier delas ut inom de medicinska forskningsområden som givaren vill stödja. Den egna fonden kan namnges efter ett företag, en familj eller en person, eller kanske efter dig själv eller någon du vill hedra med fonden. En fond kan heta Madeleine & Hilding Agrells fond, familjen Magnussons fond, Intool AB:s fond etc.

Visste du att...

... den svenske professorn och Nobelpristagaren i medicin Hugo Theorell var SSMF:s vetenskaplige sekreterare mellan 1941 och 1950 och ordförande mellan 1956 och 1968?

Du som givare bestämmer

I de flesta andra organisationer som stödjer medicinsk forskning är det organisationerna själva som avgör hur pengarna ska användas. Hos Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) är det givaren som bestämmer. Eftersom SSMF stödjer alla typer av medicinsk forskning kan givaren välja till vilket forskningsområde gåvan ska gå. Den som av någon anledning inte vill göra det valet kan ta hjälp av SSMF. Gåvan tas då om hand inom SSMF:s grundfond där den kommer att främja forskning inom många olika områden där granskningsnämnden ser behov eller särskilt lovande forskning.

Visste du att...

...det år 1922 gjordes en så stor donation av pianisten Knut Andersson att några medlemmar av SSMF ansåg att sällskapet "nu kunde upphöra när svensk medicinsk forskning räddats av Anderssonska minnesfonden".

Visste du att...

... Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) genom många och generösa bidrag i form av gåvor, donationer och testamenten numera har inte mindre än 171 olika fonder och stiftelser för forskning kring olika sjukdomar?

Balklänningar, sommarhus och veteranbilar

Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) har genom åren fått många och generösa gåvor och donationer, de flesta namngivna men även anonyma gåvor. En förmiddag i mitten på 80-talet kom en taxi till SSMF:s kansli med ett kuvert med sedlar, till ett värde av 200 000 kronor som någon velat skänka anonymt till svensk medicinsk forskning. Utöver pengar, aktier och värdepapper har SSMF också mottagit många andra typer av gåvor: fastigheter, konst, veteranbilar, antika smycken och balklänningar. Alla bidrag är lika välkomna.



Visste du att...

... även företag kan stödja SSMF? CSR – Corporate Social Responsibility innebär att företag stödjer samhället. Idag vill allt fler svenska företag göra en insats, globalt och/eller nationellt, och genom detta stärka sitt varumärke. Det kan handla om att plantera nya träd i skövlade skogar, sponsra antimobbingsarbete i skolan, stödja rättviseprojekt i tredje världen eller bidra till angelägen medicinsk forskning. Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning kan skraddarsy stödformer för företag som vill bidra till livsviktig forskning.

Många stödformer

Den som väljer Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning (SSMF) har många olika former av donationer att välja bland. Antingen kan en egen fond skapas, eller så går gåvan till någon av SSMF:s redan etablerade fonder. Det kan anges vid inbetalning på plusgiro eller bankgiro eller i ett gåvobrev ställt till SSMF.

- Donera
- Bilda en forskningsfond
- Tänk på SSMF i ditt testamente
- Skänk aktieutdelningen skattefritt
- Skänk en engångsgåva, eller en periodisk gåva
- Skänk en gratulationsgåva
- Skänk en minnesgåva

Visste du att...

... SSMF hittills under 2000-talet har betalat ut 273 miljoner kronor som stöd till svenska unga forskare?

90 SVENSK INSAMLINGSKONTROLL

Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning granskas av Svensk Insamlingskontroll. De kontrollerar vår ekonomi och förvaltning och att inkomna medel disponeras för rätt syfte, utan onödiga kostnader. Svensk Insamlingskontroll tilldelar godkända organisationer ett kontrollgirokonto, mer känt som 90-konto.



Granskningsnämnden sammanträder

Stipendierna väljs ut efter en noggrann genomgång av granskningsnämnden. En process där den vetenskapliga kvaliteten i forskarnas ansökningar bedöms. Bland annat synas om frågeställningarna i projektbeskrivningarna är relevanta och om metoderna är genomförbara.



Stipendieutdelning

Forskningsstipendierna och SSMF-tjänsterna tillåter forskaren att i två eller tre år, på hel- eller halvtid, forska vidare inom sitt område. En period som för många stipendiater innebär möjligheten att även vistas utomlands som gästforskare.



Kunskap lägger grunden

Många av dagens behandlingsmetoder inom sjukvården var forskning för 10–20 år sedan. Nu forskar vi på morgondagens behandlingsmetoder. Grunden för all medicinsk behandling är kunskap. Först när man förstår mekanismerna bakom en sjukdom eller ett tillstånd i kroppen kan man utveckla metoder att påverka skeendet.

SSMF:s stipendiater och forskare 2011

Unik forskningsbredd

SSMF stödjer alla typer av medicinsk forskning där det finns behov av ny kunskap och nya behandlingar. Inget område är för litet, eller för den delen – för stort. Det kan handla om sällsynta diagnoser som drabbar ett fåtal personer till stora folksjukdomar men också om experimentell grundforskning. Bara under 2011 täcker SSMF:s stipen-

dier och forskartjänster in områden som: hjärtsjukdom, psykiatri, ögonsjukdomar, cancersjukdomar, infertilitet, övervikt och diabetes, barn och ungdomsmedicin, astma och allergi, stamcells forskning, reumatologi, Alzheimer, Parkinson och ALS, blodsjukdomar, beroendemedicin, smärtsjukdomar, njursjukdomar och många fler.

Stipendium för postdoktorala studier på heltid 2011

HENRIK AHLENIUS, LUNDS UNIVERSITET

Nervceller från hud för studier av åldersrelaterade sjukdomar i hjärnan

STEFAN AMISTEN, LUNDS UNIVERSITET

Karaktärisering av nya receptorer som läkemedelsmål för behandling av diabetes

LISA BERGLUND, LUNDS UNIVERSITET

Betydelse av inkretinhormonet GIP för utveckling av kärlsjukdom vid diabetes – bra eller dåligt?

CAROLINA BIRGNER, UPPSALA UNIVERSITET

Samspelet mellan neurotransmittorer dopamin och glutamat och dess betydelse för utveckling av drogberoende

JESSICA CEDERVALL, UPPSALA UNIVERSITET*

HRG och dess reglering av kärnbildning och tumörtillväxt

SIGRID CARLSSON, GÖTEBORGS UNIVERSITET

Prostatacancer screening – aspekter på kostnadseffektivitet, livskvalitet och att minska potentiell skada

SIMONE CODELUPPI, KAROLINSKA INSTITUTET

Avbildning av cellsignaler vid akut ryggmärgsskada

EMIL EGECIOGLU, GÖTEBORGS UNIVERSITET

Effekter av nutritionsstatus och förändringar i hormoniell miljö före och efter födelsen vid anorexi

FANG FANG, KAROLINSKA INSTITUTET

Virusinfektioner, gener involverade i immunförsvaret och amyotrofisk lateralskleros

FRIDA FÅK, LUNDS UNIVERSITET

Reglering av det metabola syndromet med probiotiska bakterier

GABRIELLA HONETH, LUNDS UNIVERSITET

Användning av matematiska och experimentella metoder för att studera effekter av inhibering av Notch-signaler i bröstcancer

EMMA IVANSSON, UPPSALA UNIVERSITET*

Kartläggning av genetiken bakom osteosarkom hos hund och människa

JOEY LAU BÖRJESSON, UPPSALA UNIVERSITET

Transplantation av insulinproducerande celler till skelettmuskulatur; möjlig behandling vid typ 1 diabetes?

KATARINA LEAO, UPPSALA UNIVERSITET

Karaktärisering av nikotinkänsliga celler i hjärnans minnescenter

CLAS LINNMAN, UPPSALA UNIVERSITET

Centralnervösa processer vid smärta i psykiatrisk sjukdom

TORSTEN LOOF, LUNDS UNIVERSITET

Koagulationssystemet – en enzymkaskad med betydelse för det medfödda immunförsvaret mot bakteriella infektioner

SETH MALMERSJÖ, KAROLINSKA INSTITUTET*

Den molekylära mekanismen för degranulering av mastceller

LOUISE MANNERÅS HOLM, KAROLINSKA INSTITUTET

Diacylglycerolkinas (DGK) delta – en central aktör i glukos- och energihomeostas

MAARJA MÄE, KAROLINSKA INSTITUTET

Pericyternas roll i blodhjärnbarriären

ERIK NORBERG, KAROLINSKA INSTITUTET

Ämnesomsättningens roll för utveckling av Diffusa Stora B Cells Lymfom

ALEXANDER PERSSON, LINKÖPINGS UNIVERSITET

Inverkan av makrofag-fenotyp och celledöd för tuberkulos känslighet

JOHAN RUNG, GÖTEBORGS UNIVERSITET

Studier av mekanismer för desensivering av dopamin-D1-receptorer: betydelse för behandling av Parkinsons sjukdom

NASIM SABOURI, UMEÅ UNIVERSITET*

Funktionen för ett essentiellt helikas i arvmassans integritet

ELIN SAND, LUNDS UNIVERSITET

Den hormonella behandling som ges till kvinnor vid provrörsbefruktning kan vara skadlig för magtarmkanalens funktion

NATASA VASILJEVIC, LUNDS UNIVERSITET

Betydelsen av epigenetiska förändringar i typ 2-diabetes

ANNA VILBORG, KAROLINSKA INSTITUTET*

Hur transformering påverkar biogenes och stabilitet av microRNA

JAKOB WIKSTRÖM, STOCKHOLMS UNIVERSITET

Åldersdiabetes: intracellulär signalering i bukspottkörtelns insulinproducerande betaceller

NING XU, KAROLINSKA INSTITUTET

Betydelsen av microRNA vid psoriasis

ELIN ÅBERG, KAROLINSKA INSTITUTET

Nogo receptorns roll i beroendetillstånd

Stipendium för postdoktorala studier på halvtid 2011

HELENA FILIPSSON NYSTRÖM, GÖTEBORGS UNIVERSITET

Förbättrat omhändertagande av patienter med autoimmun hög ämnesomsättning och sköldkörtelassocierad ögonsjukdom

JOHAN HARTMAN, KAROLINSKA INSTITUTET

Primära bröstcancer celler som translationellt modellsystem för terapi och diagnostik

MARTIN JÄDERSTEN, KAROLINSKA INSTITUTET

Genetisk evaluering av leukemisk trans-

formation vid myelodysplastiskt syndrom

BUSTER MANNHEIMER, SÖDERSJUKHUSET

Faktorer av betydelse för utfallet av läkemedelsterapi

ANNA SÖDERGREN, UMEÅ UNIVERSITET

Ateroskleros vid reumatologisk sjukdom: Fortsatt undersökning av förekomst och orsak hos patienter med tidig respektive etablerad sjukdom

MARTIN UGANDER, KAROLINSKA INSTITUTET

Avbildning av inflammation i hjärtmuskeln med hjälp av magnetkamera och skiktröntgen

Forskartjänst på heltid 2011

ANDREI CHAGIN, KAROLINSKA INSTITUTET

Betydelsen av autofagocytos för reglering av långsgående bentillväxt

MARCUS JÄRÅS, LUNDS UNIVERSITET

Identifiering av nya målproteiner på leukemiska stamceller

DANIEL NYQVIST, KAROLINSKA INSTITUTET

Samspel mellan blodkärl och insulinproducerande celler vid typ 2-diabetes

ANDERS STÅHLBERG, GÖTEBORGS UNIVERSITET

Cancerstamceller, celledning och cellåldrande i sarkom på encellsnivå

Forskartjänst på halvtid 2011

GUSTAF EDGREN, KAROLINSKA INSTITUTET

Oväntad ansamling av transfusionsrelaterade akuta lungskador för mottagare av blod från specifika blodgivare: en jakt på högriskblodgivare

ANNA NORDSTRÖM, UMEÅ UNIVERSITET

Läkemedel, arvsanlag och fallskador hos män och kvinnor

Läs mer om projekten på SSMF:s hemsida: ssmf.se

*Stipendium från Stiftelsen Olle Engkvist Byggmästare

Vill du stödja våra forskare?

Så här gör du enklast:

Ge ett bidrag till Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning via vårt plus- eller bankgirokonto. Ange vilket forskningsområde du vill stödja och med hur mycket. Ange också noga ditt namn och din adress så vi kan komma tillbaka med information om forskningens framsteg. Ger du ett större bidrag kan du starta en forskningsfond i ditt eget namn eller namnet på någon du vill hedra.

Läs mer på ssmf.se eller ring SSMF:s kansli på 08-33 50 61. Vill du tänka på Svenska Sällskapet för Medicinsk Forskning i ett testamente, ring 08-33 50 61 eller kontakta din bank eller en familjejurist.

Plusgiro 90 11 09-9

Bankgiro 901-1099



SVENSKA SÄLLSKAPET FÖR
MEDICINSK FORSKNING

GRUNDAT 1919