



Fall 2026 International Kennedy's Disease Newsletter

2026 年秋季《国际肯尼迪病通讯》

INTRODUCTION
引言

欢迎阅读2026年秋季《国际肯尼迪病通讯》。正当SBMA社区热切期待评估AJ201（罗索卢胺）的III期ROMA-KD试验启动之际，第二种有前景的疗法已进入临床开发阶段。Arvinas Therapeutics公司正在荷兰开展ARV-027的I/Ib期临床试验，ARV-027是一种在研的口服外周限制性PROTAC，旨在选择性降解骨骼肌中具有毒性的多聚谷氨酰胺扩增型雄激素受体。这两项试验对肯尼迪病患者及其家属都具有全球性的意义。我们将继续关注这些进展，并在本通讯中分享最新动态。

在本期中，我们很高兴欢迎西班牙肯尼迪病协会（ASEK-E）以及加拿大的肯尼迪希望教育基金会加入。这两个新组织都在致力于提高公众对肯尼迪病的认识，并为患者和研究提供支持。

本期其他亮点包括：

- KDA向日本、英国和美国的科研人员颁发了总额近40万美元的研究资助金。此外，在KD-UK的协助下，牛津大学的一位青年研究人员获得了韦特-格里芬SBMA研究奖学金
- 一位澳大利亚肯尼迪病患者的励志故事：他不仅是其所在级别的残疾人帆船世界冠军，还积极参与澳大利亚致力于对抗神经肌肉疾病的组织活动。
- 意大利AIMAK组织发起的为KD患者提供言语治疗和心理支持的举措。
- KD-UK正在组织新一轮旨在提高公众意识的“Great Road Trip”公路之旅，此次目的地是北极圈！
- 来自法国和日本的最新活动动态，包括日本SBMA患者会参与由日本医疗研究开发机构（AMED赞助的“患者与公众参与研究”(PPI）倡议

AIMAK
Associazione Italiana Malattia di Kennedy

AIMAK 意大利

aimak.it

1. 科学研究

- Arvinas I期临床试验：我们正密切关注Arvinas公司针对肯尼迪病（SBMA）即将开展的I期临床试验，该试验计划于近期在荷兰莱顿的人类药物研究中心（CHDR）启动。
- ANJII制药公司：我们正与ANJII制药公司保持积极联系，商讨并支持其将III期临床试验引入意大利及欧洲的进程。[A1]
- 与Telethon的合作：我们正与意大利Telethon基金会保持持续对话，该机构在肯尼迪病领域做出了非凡贡献

2. 支持服务

2027年言语治疗项目：我们目前正在为肯尼迪病患者组织一系列共5节在线言语治疗课程，计划于2027年开展（重点针对咀嚼、吞咽和发声，以帮助患者更好地说话）。

心理支持：今年年底前，我们将举办一场由心理治疗师主持的全新在线小组会议，聚焦特定主题。

ARMK
Association pour le soutien àlaRecherche et auxpersonnes concernées par la Maladie de Kennedy

ARMK

法国

借助ARMK网站，不断有新患者及其家属了解到我们的协会，与我们取得联系并成为会员。我持续为他们提供个性化建议，并向他们介绍我们专为肯尼迪病患者设计的神经营养计划。
通过审查患者与我分享的血液检测结果以及他们所服用的处方药物，我惊讶地发现其中一些患者存在严重的代谢和肝脏相关异常，尤其是低密度脂蛋白胆固醇（LDL）水平过高。尽管已知此类异常与肯尼迪病有关，但在联系ARMK的几位患者身上似乎尤为突出。

此外，我们目前正与一位女性保持联系，她自述出现了与男性肯尼迪病患者相似的症状。她的情况值得特别关注，因为通常认为携带该基因突变的女性仅会出现轻微症状。
最后，我们非常高兴地欢迎巴勃罗·博利瓦尔（Pablo Bolivar）以及新成立的西班牙肯尼迪病患者协会加入我们的国际联盟。我们期待进一步了解他们的工作，并与他们建立更紧密的联系。

SBMAの会
Japan SBMA Association

SBMA

日本

sbma.jp

日本SBMA患者会持续开展与患者及研究人员的合作活动。此前，他们曾参与一项旨在确定SBMA患者报告结局指标的研究，以及一项关于遗传学素养的国际研究。2025年，他们参加了以“SBMA的早期治疗方法”为主题的日本神经学会第66届年会，目前正在参与一项评估美西律作为KD潜在疗法的临床试验。

该组织还与日本医疗研究开发机构（AMED）就“患者与公众参与研究”（PPI）倡议展开了密切合作：
“我们相信，通过PPI活动，将患者的意识从被动的‘受支持者’转变为积极的‘贡献者’，是提高生活质量（QOL）的关键。今后，我们希望作为患者团体积极参与PPI，与患者、医疗专业人员及研究人员通力合作，共同推动确立治疗方法，改善患者和携带者的生活。”

点击此处访问日本SBMA患者会网站

/编辑注：以下是上述突出显示语句的日语原文。//[A1]
◆未来展望
我们认为，通过PPI活动，促使患者自身将意识从被动的“受支持立场”转变为积极的“贡献立场”，是提高QOL（生活质量）的重要关键。

今后，我们将作为患者组织继续积极参与PPI，推动患者、医疗从业人员及研究人员通力合作，致力于确立治疗方法并改善患者及携带者的生活质量。

关于“患者与公众参与”（PPI）举措的介绍

KD-UK
英国
kd-uk.com

英国肯尼迪病协会（KD-UK）在改善全英肯尼迪病（KD）患者区域医疗可及性的计划方面持续取得进展。其中大部分医疗服务将通过全国22家运动神经元病（MND）中心提供，并与伦敦肯尼迪病专科诊所提供的“金标准”专科支持形成互补。

为了更好地了解患者在获得适当照护和支持方面面临的挑战，该诊所在KD-UK的支持下，近期向所有在英国注册的患者发放了一份详细的问卷。目前正在对问卷答复进行评估，这些结果将有助于指导未来患者照护工作的改进。
支持专科研究与临床照护
KD-UK 继续为驻伦敦的专科临床研究护士和临床研究物理治疗师提供资金支持，帮助患者持续获得至关重要的专业知识和支持。
该慈善机构还很高兴为“韦特-格里芬SBMA研究奖学金”提供资助，该奖学金已授予才华横溢的牛津大学年轻研究员安布拉·斯佩齐亚莱（Ambra Speciale）。此外，KD-UK 还资助了纽卡斯尔大学海伦·迪瓦因（Helen Devine）博士正在进行的重要药物重定位研究。这项研究旨在探索将现有药物用于治疗肯尼迪病的潜力

2026年KD-UK杰出贡献奖

2026年KD-UK杰出贡献奖授予特里·汤普森（Terry Thompson），以表彰他对国际肯尼迪病界的杰出贡献。颁奖词写道：
“特里作为肯尼迪病协会主席，展现了卓越的领导力。在他的领导下，该组织的影响力已远超美国国界。特里在凝聚国际肯尼迪病界、促进合作以及加强全球寻找治愈方法的努力方面发挥了关键作用。KD-UK 非常自豪能表彰特里对全球肯尼迪病界的非凡承诺、领导力和奉献精神。”
北极公路之旅——2027年8月

KD-UK 正紧锣密鼓地筹备一项激动人心的全新筹款与宣传探险活动：北极公路之旅！
2027年8月，我们那辆可靠的红色雪铁龙2CV将从牛津出发，开启一段通往北极圈及更远地区的史诗级旅程，途经荷兰、德国、丹麦、瑞典、芬兰和挪威，最终抵达北角。此次雄心勃勃的冒险旨在提高公众对肯尼迪病的认知，并筹集支持该疾病研究的关键资金。此次旅程是继2022年从洛杉矶到罗马的““Great Road Trip”公路之旅”取得巨大成功后的又一壮举。

展望2027年和2028年

未来还有许多值得期待的活动。KD-UK 计划于 2027 年 7 月在牛津举办患者日活动，汇聚英国各地的患者。这将是一个分享经验、交流信息并结识其他受该疾病影响者的良机。

放眼更远的未来，该慈善机构还正在支持筹备2028年新一届欧洲国际肯尼迪病大会。这将为来自欧洲及世界各地的患者、临床医生和研究人员提供宝贵的机会，以分享知识、加强国际合作，并继续致力于开发更好的治疗方法，最终实现治愈。

KD-UK将继续投身于患者支持、临床照护、科研及国际合作，坚定不移地为所有受肯尼迪病影响的人带来切实的改变。
点击此处访问KD-UK网站

Kennedy's Disease Association (KDA)

美国

kennedysdisease.org

KDA很高兴宣布，已向日本、英国和美国的研究人员颁发了总额为39.8万美元的2026年度研究资助和研究奖学金。以下研究团队和个人获得了资助：

- 阿尔伯特·拉·斯帕达（Albert La Spada）和埃里克·王（Eric Wang），加州大学欧文分校
- 马尼·福克（Marni Falk）和梅利斯·克洛斯（Melis Close），威斯康星医学院；合作者：克里斯托弗·格伦塞奇（Christopher Grunseich），美国国立卫生研究院
- 詹姆斯·斯莱（James Sleigh）和安娜卢西亚·达比（Annalucia Darbey），伦敦大学学院
- 安娜卢西亚·达比、亚历克斯·卡马克（Alex Cammack）和彼得罗·弗拉塔（Pietro Fratta），伦敦大学学院[A1]
- 蛭薙智纪（Tomoki Hirunagi），日本名古屋大学

此外，牛津大学的安布拉·斯佩齐亚莱获得了韦特-格里芬SBMA研究奖学金。该奖学金由 KDA 和 KD-UK 联合资助。KDA 祝贺所有获奖者，并期待他们的研究项目能带来重要的发现和进展。

KDA赞助了第四届班伯里SBMA年度研讨会，该研讨会于2026年10月4日至6日在纽约举行。研讨会由阿尔伯特·拉·斯帕达（Albert La Spada）、安德鲁·利伯曼（Andrew Lieberman）和黛安·梅里（Diane Merry）三位教授组织，汇集了来自美国、英国和意大利的19位科学家，共同探讨“脊髓延髓肌萎缩症（肯尼迪病）中的转录和表观遗传失调”这一主题。
副主席詹姆森·帕克与埃德·迈尔托伦博士代表KDA出席了研讨会。本次研讨会再次彰显了合作的力量，汇聚了SBMA研究人员及相关科学领域的专家，共同分享观点、推进研究并发掘新的科研机遇。多位与会者将此次会议评价为他们参加过的最具成效和影响力的科学会议之一。

KDA已宣布其下一届会议将于2027年11月7日至9日在内华达州拉斯维加斯著名的凯撒宫举行。这场为期三天的活动将汇聚肯尼迪病（SBMA）各界人士，以独特的议程将以患者为中心的专题会议与面向研究人员和临床医生的科学会议相结合。会议将面向患者、基因携带者及家属提供专题报告和教育课程，并发布关于临床试验及新兴治疗进展的重要最新信息。与会者还将有机会了解实验室研究的最新进展，以及为开发有效的SBMA治疗方法而正在进行的各项努力。

点击此处访问肯尼迪病协会网站

澳大利亚, KD Downunder

罗德·肯特

KD Downunder 谨此表彰克里斯·西蒙兹（Chris Symonds），这位肯尼迪病患者在国际帆船比赛中表现卓越，也是澳大利亚运动神经元病协会一位得力的代言人。克里斯通过担任董事会及委员会成员，积极提升公众对肯尼迪病和运动神经元病的认知。他结合亲身经历，分享自己对这一疾病给个人及家庭所带来影响的深刻体会。

“低调的实干家”
克里斯·西蒙兹正是那种默默做事、其成就却鲜为人知的人。克里斯与妻子费耶伦居住在澳大利亚塔斯马尼亚州的温亚德，育有四名成年子女。
克里斯于2002年被确诊患有肯尼迪病。他坦言曾经历过一段悲伤时期，但他没有将时间浪费在抱怨命运上，而是将精力投入到更有意义的事情中。

克里斯本职是锅炉制造工兼焊工，2010年辞去了卡特彼勒地下采矿公司（Caterpillar Underground Mining）高级经理的职位，该公司是一家位于塔斯马尼亚州伯尼的大型设计与制造企业。如今已退休的克里斯在家中忙碌，为未来做好房屋改造准备。他搭建了露台并翻新了厨房，使其适合轮椅通行。虽然当时他并不需要这些设施，但作为一名喜欢未雨绸缪的人，他提前做好了一切准备，以备将来之需。克里斯表示，能重拾多年未曾接触的动手工作，感觉非常棒。虽然这无法延缓疾病的身体进展，但无疑对他的心理状态大有裨益。

克里斯从十岁起就开始玩帆船，随着KD病情的进展，他曾担心自己可能无法继续享受这项最爱的消遣。为此，他改装了船只，以便能够坚持下去。如今，他已在其所属级别的国内及国际残疾人帆船赛事中夺冠。自2016年以来，这位三届世界冠军在世界、欧洲、亚太、全国及州级赛事中均取得了优异成绩。他还是澳大利亚帆船协会认证的教练，并担任其他帆船运动员的导师；曾创纪录地六次荣获澳大利亚帆船协会“年度残疾人帆船运动员”称号；同时拥有摩托艇驾照培训讲师资格，并担任温亚德海上救援队指挥官。

在与KD相关的活动中，克里斯担任：
· 塔斯马尼亚运动神经元病协会主席。
· 澳大利亚运动神经元病协会理事。
· 澳大利亚运动神经元病协会治理委员会成员。
· 澳大利亚运动神经元病护理指南制定小组成员。
克里斯目前专注于自己的健康、家庭、社区、帆船运动以及自主管理其国家残疾保险计划（NDIS）事务。为保持身心健康，他每周参加五次泳池及居家私教训练，每次一小时。克里斯表示，积极的态度、充分的准备以及对未来的规划，是他取得成就和保持身心健康的关键。

点击此处访问KD Downunder的Facebook主页



加拿大：肯尼迪希望教育基金会

Jinyuan Wu

加拿大近期发起了一项新举措，旨在提高公众对SBMA的关注度。肯尼迪希望教育基金会（KHEF）是一家总部位于多伦多大都市区的新成立组织，致力于通过从高中阶段开始的教育项目，提高公众对肯尼迪病的认知。鉴于该疾病在加拿大西部的原住民群体中发病率显著较高，这一举措尤为重要。

该基金会于10月初在易洛魁岭高中（IRHS）举办了为期两天的首场宣传活动。师生们共同参与了“力量挑战”，该活动突显了SBMA患者因肌肉无力而面临的困境；此外，还有超过400名学生参与了“100步挑战”。校园内各处都设置了教育展板，这些活动鼓励参与者思考：对于受该疾病影响的人来说，行走、爬楼梯或从椅子上站起来等日常活动为何会变得越来越困难。师生们还佩戴了蓝色的“治愈肯尼迪病”腕带，以示支持，并在校园内提高大家对该病的认识。

IRHS很荣幸邀请到马克斯·周博士（Max Zhou, PhD, MS）莅临，他向11年级和12年级的生物课学生讲解了肯尼迪病对患者及家庭的影响，以及目前在推进研究和治疗方法开发方面所做的持续努力。他的演讲包含教育资源介绍、课堂讨论和问答环节，帮助学生更深入地理解了罕见神经肌肉疾病患者所面临的挑战。

此次活动得到了加拿大肌营养不良协会和肯尼迪希望教育基金会（KHEF）的支持，成功提高了公众意识，促进了同理心的培养，并突显了倡导工作与研究对受肯尼迪病影响的个人及家庭的重要性。



西班牙（巴勃罗·博利瓦尔）

Pablo Bolivar

我们的病友社群正在缓慢壮大，目前已有21位KD病友。我们创建了一个 WhatsApp 群组，以便互相支持。
我们是一个在西班牙合法注册的协会，致力于为受肯尼迪病（即脊髓延髓肌萎缩症，简称SBMA）影响的人士提供支持、信息和情感指导。

本协会已正式注册，并与相关主管机构建立了正式联系，同时也是国家认可的神经肌肉疾病患者代表协会群体的一员。
作为ASEM（西班牙神经肌肉疾病联合会）的成员，我们与其他组织携手合作，致力于提高肯尼迪病患者及其家属的公众认知度，推动相关研究，改善医疗资源，并维护他们的权益。

部分成员正在参加西班牙各地举办的“罕见病”会议。

点击此处访问 SBMA 西班牙网站

このニュースレターの今後の号に関するご提案がございましたら、協会のリーダーまでお気軽にお寄せください。