

Caroline Graff

**Till demensfonden Populärvetenskaplig text
Sökade nr 41 Caroline Graff**

Kliniska och experimentella studier vid ärftlig frontotemporallobsdemens (FTD).

I projektet kommer vi att studera förloppet för sjukdomen frontallobsdemens, en demenssjukdom som ofta börjar med personlighetsförändringar och beteendestörningar och språksvårigheter (svårt att tala och eller förstå ords betydelse). Vi har valt att studera sjukdomens olika stadier genom att undersöka personer som fortfarande är friska men som har en ärftlig benägenhet att utveckla sjukdomen. Vi känner idag till 3 gener som kan orsaka ärftlig FTD: C9orf72, progranulin och MAPT. Cirka 40% av alla patienter med FTD har en sjukdomsorsakande mutation i någon av dessa gener vilket innebär att barn och syskon till en drabbad har en kraftigt ökad risk att utveckla en ärftlig FTD. I studien undersöks personer som hör till familjer där vi kunnat påvisa en sjukdomsorsakande mutation i någon av dessa tre gener hos en sjuk släkting.

Vid undersökningstillfället görs magnetkamera undersökning (MR), EEG, läkarundersökning, minnestester hos neuropsykolog och flera prover tas: från blod, ryggvätska och hud. Sedan kan vi göra jämförande studier mellan de personer som är bärare av den sjukdomsorsakande mutationen och de som saknar mutationen för att se skillnader på undersökningarna. Då kan vi få fram vilka förändringar som kommer först på MR, vilka ämnen i blodet och ryggvätskan som förändras och hur minnesfunktionen påverkas från det att en mutationsbärare är frisk, genom ett tidigt stadium av sjukdomen och sedan under det att sjukdomen ger tydliga symtom. **Syftet är att** öka förståelsen för vilka processer som ligger bakom sjukdomsutvecklingen vid ärftlig FTD orsakad av mutationer i generna C9orf72 och progranulin.

Våra specifika målsättningar är att förstå under vilken fas i sjukdomsutvecklingen som behandling kan sättas in och hur vi bäst mäter behandlingseffekten av nya läkemedel.

Vi deltar som ett av tretton center med denna studie i ett europeiskt samarbete för ärftlig FTD där projektet kallas GENFI (The Genetic Frontotemporal dementia Initiative) <http://genfi.org.uk/>

Vänliga hälsningar,

Caroline Graff

Professor | Överläkare | Chef för Hjärnbanken vid KI
Karolinska Institutet | Institution NVS | Centrum för Alzheimerforskning | Sektionen för Neurogeriatrik
Karolinska Universitetssjukhuset-Huddinge | Geriatriska kliniken, Genetiska Enheten
141 57 | Huddinge
Tel: 08 585 83619 | 0733 839399
Fax: 08 585 83610
caroline.graff@ki.se | www.ki.se/brainbank