

Investigating the correlation between neuropathological changes and clinical features in Alzheimer disease and frontotemporal dementia

Populärvetenskaplig sammanfattning:

Även om många neurodegenerativa sjukdomar har typiska kliniska symptom som särskiljer dem från andra sjukdomar så finns det ett stort överlapp mellan olika diagnoser som gör det svårt att med säkerhet fastställa diagnosen. Detta är av särskild betydelse när det gäller demenssjukdomar som är dokumenterat svåra att diagnostisera. Det finns idag inget enkelt och helt tillförlitligt test för att identifiera vilken demenssjukdom en patient lider av, och i många fall krävs en undersökning av den avlidna patientens hjärna för att säkerställa diagnosen. Tidigare studier har visat att den diagnos som demenspatienter fått medan de var i livet (klinisk diagnos) stämmer dåligt överens med de förändringar som sedan kunde påvisas i hjärnan efter att patienterna avlidit och donerat sin hjärna till forskning (neuropatologisk diagnos). Detta är anmärkningsvärt och visar på att det finns ett stort behov av att studera detta närmare.

Det övergripande syftet med den studie vi föreslår i denna ansökan är att undersöka korrelationen mellan klinisk diagnos och neuropatologisk diagnos hos patienter med Alzheimers sjukdom eller frontotemporal demens. Vår förhoppning är att denna studie ska öka kunskapen om hur kliniska symptom och patologiska förändringar i hjärnan hänger ihop. Detta är av betydelse både för att öka kunskapen om underliggande sjukdomsorsakande mekanismer och för att kunna ställa säkrare diagnoser vilket är angeläget för att förbättra behandlingen av demenssjukdomar.

De specifika frågor som vi vill besvara är:

- Hur väl överensstämmer klinisk diagnos med neuropatologisk diagnos i vår studiepopulation?
- Vad är frekvensen av olika neuropatologiska diagnoserna utifrån kön, ålder och klinisk diagnos som remitteras för neuropatologisk undersökning?
- Vilken korrelation finns mellan neuropatologiska förändringar och kliniska undersökningsfynd?
- Vilka genetiska faktorer inverkar på risken att utveckla demenssjukdomar?