

Beviljat projektstöd från demensfonden 2017 för studien:

Hel-genom sekvensering för att identifiera nya sjukdomsorsakande mutationer vid ärftlig demenssjukdom

Ny teknik gör det nu möjligt att läsa av hela den mänskliga arvsmassan till en överkomlig kostnad. Det innebär att det också är möjligt att kartlägga genetiska mutationer som orsakar sjukdom. Vi kommer att med DNA prover från familjer med tidigt debuterande demenssjukdom utföra så kallad helgenom sekvensering. Vi har under ett tiotal år forskat på och samlat in kliniska uppgifter, prover och hjärnvävnad på hundratals familjer med tidigt debuterande demenssjukdom. Vi avser nu att karakterisera vårt unika patientmaterial med tidigt debuterande ärftlig demenssjukdom för att öka vår kunskap om deras kliniska, neuropatologiska och genetiska egenskaper.

Vi ska karakterisera familjer med tidigt debuterande demenssjukdom med avseende på:

- 1) genetiska förändringar (mutationer) som kan förklara tidigt debuterande demenssjukdom
- 2) de kliniska symtomen hos personer med tidigt debuterande demenssjukdom
- 3) de neuropatologiska fynden hos personer med tidigt debuterande demenssjukdom

Betydelse

Det finns idag ingen behandling som kan bromsa eller senarelägga insjuknandet i demenssjukdomar som Alzheimers eller frontotemporallobsdemens. Ett sätt att bidra till läkemedelsutveckling vid demenssjukdomar är att få kunskap om de bakomliggande orsakerna. Att upptäcka gener som bidrar till och direkt orsakar sjukdom är ett mycket effektivt sätt att öka förståelsen för deras etiologi. Genom vårt unika patientmaterial med både DNA, post mortem human hjärnvävnad och klinisk information om sjukdomsförloppen har vi en möjlighet att upptäcka nya gener som orsakar demenssjukdom.

Caroline Graff

Professor | Överläkare | Chef för Hjärnbanken vid KI

Institution NVS, Center för Alzheimerforskning, Sektionen för Neurogeriatrik | Karolinska Institutet

Geriatriska kliniken, Genetiska Enheten | Karolinska Universitetssjukhuset-Huddinge

141 57 | Huddinge

Tel: 08 585 83619 | 0733 839399 | Fax: 08 585 83610

caroline.graff@ki.se | www.ki.se/brainbank | <http://ki.se/en/nvs/caroline-graff-group>