



**Karolinska
Institutet**

Elena Rodriguez-Vieitez, PhD, Senior Researcher
Division of Translational Alzheimer Neurobiology
Department of Neurobiology, Care Sciences and Society
Novum, Floor 5, 141 57 Stockholm

Populärvetenskaplig sammanfattning:

Familjär Alzheimers sjukdom som en modell för biomarkörutveckling: Longitudinell PET och kognitions studie

Alzheimers sjukdom är den vanligaste av alla neurodegenerativa och demenssjukdomar, för vilka det inte finns någon sjukdomsmodifierande behandling. Medan orsaken till Alzheimers sjukdom är okänd, förutsätter en allmänt accepterad tidsprogressiv modell med amyloidplackackumulering som inledande händelse, följt av ackumulering av intraneuronala neurofibrillära nystan, neurodegenerativa förändringar och allmän kognitiv försämring. Kunskapen om progressiva förändringar i hjärnan är viktig för utvecklingen av tidiga biomarkörer och kan bidra till att utveckla sjukdomsmodifierande terapier.

Syftet med vår forskning är att utveckla hjärnavbildningstekniker för tidig diagnos av Alzheimers sjukdom, i synnerhet positronemissionstomografi (PET), som kan utföras på personer i riskzonen och patienter i kliniken. Med hjälp av PET kan man studera molekylära processer *in vivo* och få värdefull information om hjärnans molekylära mekanismer relaterade till sjukdom.

I familjer med autosomala dominant mutationer, utvecklar mutationsbärare Alzheimers sjukdom med en förutsägbar debutålder. Därför kan mutationsbärare utredas många år innan starten för att spåra tidigaste patologiska förändringar i hjärnan. Medlemmar av dessa familjer, visar *in-vivo* på neuroinflammatoriska förändringar nästan två decennier innan kliniska symptom, vilket tyder på terapeutisk potential.

I denna forskning, strävar vi efter att ytterligare undersöka tidiga patologiska förändringar i hjärnan, genom att utvärdera longitudinella studier med multitracer PET bilddata med medlemmar av familjer som bär autosomala dominant mutationer, med fokus på att förstå sambanden mellan metabola och neuropsykologiska förändringar. Eftersom avbildnings biomarkörer används allt mer i kliniken, kommer denna forskning att bidra till tillämpningen av biomarkörer för tidig diagnos och vid utvärderingen av kliniska prövningar.