**Mutation frekvens i *C9orf72* genen hos patienter med frontotemporal demens i Sverige**

Frontotemporal demens (FTD) är den näst vanligaste form av neurodegenerativ sjukdom som drabbar individer under 65 års ålder. Upp till hälften av alla FTD patienter har en släkting som insjuknat i en demenssjukdom, vilket betyder att genetik har en viktig roll i utvecklingen av sjukdomen. En relativt okänd gen ”chromosome 9 open reading frame 72” (*C9orf72*) har nyligen (oktober 2011) visats sig kunna bära på sjukdomsframkallande mutationer som kan orsaka FTD. Mutationen är en expansion av en repetitiv sekvens som består av 6 nukleotider (hexanukleotider), GGGGCC. Det uppskattas att fler än 60 repetitioner av hexanukleotid sekvensen är patogent, dvs. framkallar sjukdomen, medan färre än 25 repetitioner anses vara icke patogent, dvs framkallar ej sjukdomen. Mutationsfrekvensen för *C9orf72* bland FTD patienter i Sverige har inte undersökts, eftersom upptäckten av denna mutationsbärande gen är ny. Våra preliminära data talar för att mutationsfrekvensen av *C9orf72* i FTD patienter i Sverige är 25 %, vilket innebär att i Sverige är *C9orf72* den vanligaste genen som kan bära på mutationer som kan orsaka FTD. Vi vill därmed studera mutationsfrekvensen i *C9orf72* bland FTD patienter och undersöka antalet repetitioner som neurologiskt friska individer (200 individer) kan bära på. Vi vill även i släktfall undersöka, där det är möjligt, om mutationen endast finns hos familjemedlemmar som är sjuka (segregation analys) och om det finns individer som bär på mutationen, men som inte utvecklar sjukdomen (d.v.s. undersöka om *C9orf72* mutationer har nedsatt penetrans). Vid sjukdomar som orsakas av en expansion av en repetitiv sekvens kan det förekomma att ålder för insjuknandet blir lägre för varje generation (så kallad antecipation) och vi vill undersöka om detta gäller även för *C9orf72* mutationer. Denna studie kommer att kunna ge oss viktig information om betydelsen av mutationer i *C9orf72* genen hos patienter med FTD i Sverige. Kunskapen om konsekvensen av *C9orf72* mutationer i denna demenssjukdom är även viktig för att vi ska kunna ge patienter och anhöriga rätt information angående ärftligheten och möjligheten för genetisk testning.