

Populärvetenskaplig sammanfattning, Demensfonden

"Kliniska och experimentella studier vid ärftlig frontotemporallobsdemens (FTD)"

Linn Öijerstedt

Frontallobsdemens/pannlobsdemens (FTD) är en sjukdom som främst drabbar personer mellan 55-65 års ålder och börjar oftast med personlighetsförändringar, beteendestörningar samt språksvårigheter. Patienten själv saknar för det mesta insikt om sina svårigheter. I ungefär hälften av fallen ses en tydlig ärftlighet. Det finns inte något säkert test för att ställa diagnosen vilken endast kan fastställas vid en neuropatologisk undersökning som utförs efter att patienten har avlidit. Det finns heller inga, i dagsläget mätbara, förändringar som kan särskilja FTD från andra typer av demens. Vidare saknas också botande behandling.

På divisionen för Neurogeriatrik undersöker vi 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 och i dessa familjer kommer hälften av familjemedlemmarna att utveckla sjukdomen. I studien undersöks familjer där vi kunnat påvisa en sådan sjukdomsorsakande mutation. Vi genomför magnetkamera av hjärnan (MRI), EEG, läkarundersökning, minnes/psykologtester samt extensiv provtagning (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 MRI, 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. Resultaten används sedan för att avgöra när behandling kan sättas in och hur vi bäst mäter behandlingseffekten av nya läkemedel. Vi deltar med denna studie i ett europeiskt samarbete för ärftlig FTD där projektet kallas GENFI <http://genfi.org.uk/>.