

Karakterisering av Alzheimers sjukdom subtyper för att förbättra diagnos och behandling effektivitet.

Alzheimers sjukdom (AD) är en förödande, kronisk och progressiv neurodegenerativ sjukdom som leder till demens.

En av de viktigaste faktorerna som bidrar till denna sjukdom är åldrandet i sig, eftersom AD risken ökar dramatiskt i individer efter fyllda 70 och den diagnostiseras med mer än 50% av personer som är äldre än 85. Detta faktum tillsammans med avsaknaden av ett effektivt behandling gör AD en stor utmaning som kommer att anta inte bara en hög ekonomisk inverkan på hälso- och sjukvårdssystemen, utan även i samhället i stort.

AD kännetecknas av ackumuleringen av beta-amyloidproteinet (AP), som leder till deponering av Ap-innehållande senila plack i hjärnan. Detta påverkar i slutändan till annan process i hjärnan som orsakar döden av nervceller sistone. Det är känt att vissa AD fall orsakas av mutationer i specifika gener, men andra fall, de flesta sådana, beror på en kombination av genetisk mottaglighet och miljöfaktorer.

För att diagnostisera denna sjukdom, forskare använder cerebrospinalvätskan (CSF) från patienter där de mäter tre olika proteiner som kallas biomarkörer. Eftersom CSF speglar vad som händer i hjärnan, kan mätningar av förändringar i dess sammansättning vara till hjälp för att diagnostisera och även som en källa för att hitta nya biomarkörer.

Detta projekt syftar till att identifiera potentiella nya biomarkörer i CSF som hjälper inte bara för en korrekt diagnos av sjukdomen, men även för framtida behandlingar och kliniska behandlingar. Hittills har vi fokuserat på att studera olika metaboliter och aminosyror och har funnit intressanta resultat. Några av dem har publicerats i ett paper där vi stöder karnitin som kandidat biomarkör och föreslå ett eventuellt terapi för AD med karnitin, men bara bland icke-bärare patienterna apoE4.

Preliminära resultat från andra pågående studie, där olika aminosyror analyserades, visar positiva resultat och vi vill fortsätta utreda dem i detalj för att leta efter en annan möjlig biomarkör för AD.