

Tau PET in Semantic variant Primary Progressive Aphasia and Frontotemporal dementia caused by C9orf72 mutation.

Populärvetenskaplig sammanfattning:

Alzheimers sjukdom orsakas av en onormal ansamling av beta-amyloid- och tau-protein i hjärnan. Under de senaste åren har det pågått en snabb utveckling av nya avbildningsmetoder för att studera inlagringen av tau i hjärnan. Avbildningstekniken som kallas positron-emissions-tomografi (PET) har visats kunna påvisa tau-upplagring i hjärnan både hos patienter med Alzheimers sjukdom, både av demensdignitet, men även tidigare i förloppet när de kognitiva förmågorna bara är lätt påverkade.

Det har dock visat sig att man kan uppmäta en signal med PET-undersökning av tau även hos patienter med så kallad semantisk demens (även kallad semantisk variant av primärprogressiv afasi), vilket är lite oväntat eftersom den bakomliggande orsaken till sjukdom hos dessa patienter i huvudsak trots vara inlagring av det så kallade TDP-43-proteinet (TAR DNA-binding protein 43) och inte tau. Med anledning av dessa fynd planerar vi nu att studera närmre om PET-undersökning av tau kan användas för att visualisera sjukdomsaktiviteten vid semantisk demens, men även hos patienter med Frontotemporal demens orsakad av en mutation i *C9orf72*-genen. Mutationer i *C9orf72*-genen orsakar i huvudsak TDP-43-patologi och utgör av denna anledning en relativt homogen och renodlad kontrollgrupp för TDP-43 patologi.