Numera vet vi att Alzheimer sjukdom utvecklas under flera år eller årtionden innan de första symtomen ger sig till känna. När patienterna börjar märka av minnessvårigheter har hjärnan redan drabbats av oåterkallelig skada. Mycket forskning utförs nu på att ta fram behandlingar som kan bromsa sjukdomsförloppet och förhindra ytterligare förluster av hjärnvävnad. Om en effektiv behandling kommer att hittas är det ytterst viktigt att den sätts in så tidigt som möjligt, helst innan patienten har fått några symtom. För att detta ska vara möjligt måste biomarkörer för Alzheimer sjukdom vara tillgängliga, dvs. kliniska testmetoder som kan underlätta att identifiera patienter som befinner sig i det symtomfria skedet av sjukdomen.

Spinalvätska är en bra källa för biomarkörer då hjärnan omges av den och den kan återspegla sjukliga förändringar i hjärnan. Det finns idag tre proteiner/peptider som mäts i spinalvätska för att diagnostisera Alzheimer sjukdom hos patienter med symtom, beta-amyloid, tau-protein och fosfo-tau. Syftet med denna studie är att mäta dessa tre biomarkörer, samt nya experimentella biomarkörer, hos symtomfria individer som har 50 % risk att utveckla Alzheimer sjukdom i framtiden. Individerna som ingår i studien kommer från 4 familjer som har dominanta mutationer som leder till Alzheimer sjukdom före 65 års ålder. Hälften av gruppen kommer således att insjukna i sjukdomen i framtiden. Forskningspatienterna kommer att följas upp upprepade gånger under flera år och genomgå olika undersökningar, bl. a. spinalvätskeprovtagning. Biomarkörer i spinalvätskan från dem som bär på en sjukdomsorsakande mutation kommer att jämföras med biomarkörer hos dem som inte har en mutation. Om det visar sig att symtomfria individer med en sjukdomsorsakande mutation har avvikande biomarkörer i spinalvätska kommer det att vara ett tecken på att dessa markörer kan underlätta en tidig diagnos av Alzheimer sjukdom, innan förlusten av hjärnvävnad har hunnit starta.

Steinunn Thordardottir