



**Karolinska
Institutet**

KAROLINSKA
Universitetssjukhuset

Biomarkörer i preklinisk familjär Alzheimer sjukdom

Steinunn Thordardottir, MD
Karolinska Institutet
Department of Neurogeriatrics; NVS
Novum, plan 5
141 57, Stockholm

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 att 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 symptomfria 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 symptomfria 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. Vi har redan jämfört biomarkörer i spinalvätskan från dem som bär på en sjukdomsorsakande mutation med biomarkörer från dem som inte har en mutation. Därigenom har vi sett att de som bär på en mutation har avvikelser i beta-amyloid, tau-protein och fosfo-tau, flera år innan man tror att de kommer utveckla de första symtomen på Alzheimer sjukdom. Dessa biomarkörer kan således ge en indikation om vem som befinner sig i det symptomfria skedet av sjukdomen. Vi vill nu bekräfta dessa fynd i en större grupp forskningsdeltagare samt gå vidare och titta på experimentella biomarkörer i förhoppningen att de kan ge oss ytterligare information om sjukdomsutvecklingen samt möjligtvis ännu säkrare diagnostik.