

## **Amyloid and tau mediated genetic regulation of the CSF proteome in Alzheimer's disease**

### **Amylois och tau påverkar samband mellan gener och proteiner vid Alzheimers sjukdom**

#### **Sammanfattning**

Många genetiska riskvarianter för Alzheimers sjukdom och andra neurologiska sjukdomar har identifierats i stora genetiska studier, men de biologiska mekanismerna för hur sådana genetiska varianter påverkar sjukdomen är ofta oklara. Studier av hur genetiska varianter påverkar proteiner i ryggvätska i levande människor kan ge ledtrådar till genom vilka mekanismer genetiska varianter orsakar sjukdom. Studien som vi planerar syftar därför till att identifiera genetiska varianter som påverkar risk för Alzheimers sjukdom genom effekter på proteiner i ryggvätska, för att få nya insikter i sjukdomens mekanismer. Vi kommer särskilt att undersöka om genetiska varianter påverkar proteiner annorlunda beroende på om det finns tecken till Alzheimers sjukdom i hjärnan. Vid Alzheimers sjukdom samlas  $\beta$ -amyloid ( $A\beta$ ) och tau i hjärnan och detta kan vi upptäcka med olika metoder. Våra preliminära analyser visar att närvaro av  $A\beta$  är associerat med ändrad genetisk reglering av flera proteiner i ryggvätska. Denna genetiska reglering är intressant att undersöka vidare för att förstå mekanismer vid Alzheimers sjukdom och kanske hitta ledtrådar till nya behandlingsmetoder.