

Helgenomsekvensering av patienter med familjär eller tidigt debuterande kognitiv neurodegenerativ sjukdom

Alzheimers sjukdom är den vanligaste kognitiva, neurodegenerativa sjukdomen (NDS) och drabbar oftast individer efter 65 års ålder. I sällsynta fall (<1%) återfinns en genförändring (mutation) som orsak. Typiskt för dessa familjer är tidigt insjuknande, ofta före 60 års ålder, och att individer i flera generationer drabbats. Frontallobsdemens (FTD) är den näst vanligaste tidigt debuterande NDS:en, och här finner man en bakomliggande mutation i uppemot hälften av fallen. Tack vare långvarig, intensiv forskning har man bl.a. identifierat en gen som ligger bakom både ärftlig FTD och amyotrofisk lateralskleros (ALS) och som visat sig vara den vanligaste genetiska orsaken till dessa sjukdomar.

I forskningsprojektet undersöker vi genetiska bakomliggande orsaker till misstänkt ärftliga former av NDS. Tack vare ny teknik har vi nu möjlighet att undersöka hela människans arvs massa med så kallad helgenomsekvensering, vilket leder till att fler får en genetisk förklaring till sjukdomen. Syftet med projektet är att kartlägga kända genetiska orsaker till demenssjukdom, men också att identifiera nya gener som man idag inte känner till. Förhoppningen är också att genetiken blir nyckeln som knyter samman sjukdomar som idag inte har någon till synes känd koppling, som vid vissa former av ärftlig FTD och ALS.

När man identifierat en genetisk orsak till demenssjukdom finns möjlighet till genetisk vägledning för familjen. Man får då information om sjukdomens nedärvningsmönster, insjuknandeålder och möjlighet till anlagsbärartest i familjen. Det finns i dagsläget ingen botande behandling, men det pågår kliniska läkemedelsprövningar för individer som bär på vissa genmutationer. Vår förhoppning är att fler familjer får en genetisk diagnostik vilket på sikt kan leda till botande behandling och utveckling av biomarkörer som kan användas inom vården.