

Alzheimers sjukdom (AD) är en global börda, med över 50 miljoner berörda människor världen över. Även om de flesta kan diagnostiseras via kliniska symptom i form av minnesproblem kan sjukdomen endast verifieras postmortem. AD kan uppkomma både sporadiskt eller utav genetiska faktorer, där Downs syndrom (DS) är den vanligaste genetiska orsaken. DS är en form av aneuploidi vilket är orsakat av trisomi-21 och detta leder till att människor med DS brukar utveckla AD tidigare än euploida människor. Att förstå det biologiska sambandet mellan dessa två tillstånd är viktigt snabbare utveckling av både diagnostisering och behandling av AD. Förändringar på grund av patologisk AD kan följas med hjälp av biomarkörer från spinalvätska (CSF) eller neuroradiologi. Nya rön indikerar att både diagnos och möjligheten att förutspå AD kan förbättras via nya p-tau markörer i blod vilka likt p-tau markörer i CSF är mer precisa än A $\beta$ 42/40, total-tau eller neurofilament light i plasma. Analysresultat av p-tau181 från plasma i kohorter innehållande asymtomatisk DS, prodrom AD och demens AD visade en signifikant skillnad mellan AD grupper men kunde inte visa någon skillnad mellan euploida kontroller och DS. Vetenskaplig data indikerar att utökad fosforylering utav p-tau212 kan vara en mer noggrann biomarkör och link mellan AD och DS. Analyser utav hjärnvävnad från AD-DS män visade en signifikant ökning av p-tau212 men för t-tau kunde ingen skillnad påvisas. Detta resultat ökar troligheten utav p-tau212s involvering i ett tidigt skede av AD för människor med DS. Utöver detta kan denna biomarkör även förbättra differentieringen mellan kontrollgrupper och AD-grupper.