



Demensförbundet

Rekvisition av beviljade medel ur Stiftelsen Demensfonden, år 2019

Namn: CAROLINE GRAFF

Adress: Bioclinicum 710:20 Visionsgatan 4 17164 Solna

Telefonnummer: 0733 839399

E-post adress: caroline.graff@ki.se

Härmed rekvireras det beviljade beloppet: 150 000 SEK

Kontoinnehavare/lärosäte: KAROLINSKA INSTITUTET

Postgiro:

Bankgiro: 5310-6407 vänligen uppgi H165517013 Graff

Ort och datum: 190411

Underskrift stipendiat: 

(Kan undertecknas och scannas in, eller så kan namnet skrivas kursivt. Båda alternativen motsvarar underskrift)

Namnförtydligande: CAROLINE GRAFF

- Tilldelade stipendier står till förfogande till och med 30 juni två år efter beslut.
- Utbetalning av medel sker efter att rekvisitionsblanketten fyllts i och skickas per e-post till rdr@demensforbundet.se tillsammans med en populärvetenskaplig text på svenska om cirka 1/2- 1 A-4 sida om projektet.
- Utbetalning sker endast till universitets- eller lärosätets bank- eller postgironummer, ej enskilt personkonto.
- De personer som fått stipendium från Demensfonden förbinder sig att lämna en slutrapport.

Beviljat projektstöd från demensfonden 2019 för studien:

Hel-genom sekvensering för att identifiera nya sjukdomsorsakande mutationer vid ärftlig demenssjukdom

Ny teknik gör det nu möjligt att läsa av hela den mänskliga arvsmassan till en överkomlig kostnad. Det innebär att det också är möjligt att kartlägga genetiska mutationer som orsakar sjukdom. Vi kommer att med DNA prover från familjer med tidigt debuterande demenssjukdom utföra så kallad helgenom sekvensering. Vi har under ett tiotal år forskat på och samlat in kliniska uppgifter, prover och hjärnvävnad på hundratals familjer med tidigt debuterande demenssjukdom. Vi avser nu att karakterisera vårt unika patientmaterial med tidigt debuterande ärftlig demenssjukdom för att öka vår kunskap om deras kliniska, neuropatologiska och genetiska egenskaper.

Vi ska karakterisera familjer med tidigt debuterande demenssjukdom med avseende på:

- 1) genetiska förändringar (mutationer) som kan förklara tidigt debuterande demenssjukdom
- 2) de kliniska symtomen hos personer med tidigt debuterande demenssjukdom
- 3) de neuropatologiska fynden hos personer med tidigt debuterande demenssjukdom

Betydelse

Det finns idag ingen behandling som kan bromsa eller senarelägga insjuknandet i demenssjukdomar som Alzheimers eller frontotemporallobsdemens. Ett sätt att bidra till läkemedelsutveckling vid demenssjukdomar är att få kunskap om de bakomliggande orsakerna. Att upptäcka gener som bidrar till och direkt orsakar sjukdom är ett mycket effektivt sätt att öka förståelsen för deras uppkomst. Genom vårt unika patientmaterial med både DNA, post mortem human hjärnvävnad och klinisk information om sjukdomsförloppen har vi en möjlighet att upptäcka nya gener som orsakar demenssjukdom.

Professor | Bitr. Prefekt NVS | Chef för Hjärnbanken vid KI | FEAnsvarig för Mottagning för Ärftliga demenssjukdomar

Institution NVS, Sektionen för Neurogeriatrik, | Karolinska Institutet

Mottagning för Ärftliga demenssjukdomar, Tema Åldrande | Karolinska Universitetssjukhuset-Solna

Besöksadress: Akademiska stråket 1, J10:20, 171 64, Solna

Postadress: Bioclinicum J10:20, Visionsgatan 4, 171 64, Solna

Mobil: +46(0)733 839399

caroline.graff@ki.se | www.ki.se/brainbank | www.ki.se/en/nvs/caroline-graff-group