

## **Genomikstudier av frontotemporal demens och andra besläktade neurodegenerativa sjukdomar**

Neurodegenerativa sjukdomar (NDS) drabbar ca 5% av befolkningen >65 år och är en av de huvudsakliga orsakerna till död och såväl fysiskt som psykiskt lidande hos äldre. I och med att andelen äldre i befolkningen ökar så drabbas också fler av dessa sjukdomar. Då det helt saknas botande och förebyggande behandling så behövs nya genombrott för att minska både lidandet och samhällets kostnader. En andel av alla neurodegenerativa sjukdomar är familjära, dvs de drabbar flera individer i en och samma familj och oftast vid lägre ålder jämfört med sporadiska fall. Den underliggande genetiska orsaken till ärftlig NDS som frontallobsdemens (FTD), Alzheimers sjukdom och ALS är däremot inte fullständigt känd. Det saknas även biomarkörer för att skilja mellan olika typer av NDS och en neuropatologisk undersökning (obduktion) krävs för att fastställa diagnosen.

Detta forskningsprojekt syftar till att förbättra omhändertagandet av dessa patienter och deras familjer samt öka andelen som får en molekylär diagnos. I en delstudie kommer vi kartlägga de genetiska orsakerna till FTD och andra ärftliga NDS genom att och analysera helgenomdata hos patienter och familjer där man ännu inte funnit någon genetisk orsak till sjukdomen. I ytterligare ett delprojekt kommer vi vidareutveckla en metod för att analysera så kallat cellfritt DNA, dvs korta fragment av DNA-kedjor som cirkulerar i kroppsvätskor som bl.a. blod och ryggmärgsvätska. Vår förhoppning är att cellfritt DNA kan utgöra markörer för tidig diagnostik, förutsäga prognos och sjukdomsförlopp och på sikt också leda till individanpassad vård och behandling för patienter med neurodegenerativ sjukdom.

Studierna kommer att leda till att fler patienter får en mer exakt och tidig diagnos samt information om nedärvning och sjukdomsförlopp, något som är av stor vikt inte bara för patienten utan för hela familjen. Forskningen kommer att ske i en interdisciplinär miljö med samarbete mellan grundforskare, bioinformatiker, genetiker och läkare både i laboratoriet och i kontakt med patienter på kliniken. Gruppens forskningsnätverk och kliniska anknytning innebär att resultaten snabbt kan nå ut till och komma till nytta för både patienter och familjer.