

Den kliniska relevansen av huntingtin vid demens

Demenssjukdomar såsom Alzheimers sjukdom och frontallobsdemens är några av de största folksjukdomarna i Sverige. Dessa sjukdomar medför stort lidande för patienter och anhöriga och är kostsamma för samhället då de ofta kräver vård och omsorg under en lång tid. I dagsläget finns endast symptomlindrande medicinering att tillgå och man har inte lyckats ta fram nya läkemedel som stoppar sjukdomsutvecklingen. Det är således viktigt att generera ny kunskap om demenssjukdomarnas tidiga förlopp. Att hitta nya bidragande faktorer under tidiga skeden av dessa sjukdomar kan leda till utveckling av både nya och bättre diagnosmetoder samt nya behandlingsstrategier.

För att studera sjukdomsutvecklingen i olika demenssjukdomar och dess bidragande faktorer närmare utförde vi omfattande studier av proteiner vars nivåer ökar eller minskar i hjärnan hos patienter med Alzheimers sjukdom. Intressant nog upptäckte vi att proteinet huntingtin ansamlas och med hjälp av en musmodell såg vi att ansamlingen skedde i ett tidigt i skede av sjukdomen. Huntingtin är känt för att vara den huvudsakliga orsaken bakom Huntingtons sjukdom. Denna sjukdom har vissa likheter med demens såsom rörelsesvårigheter, kognitiva besvär och minnessvårigheter. Dock är sjukdomsmekanismerna och behandlingarna av sjukdomarna olika. Även andra studier har under senare år visat att huntingtin kan ha en roll vid Alzheimers sjukdom och andra demenssjukdomar.

I det här projektet ämnar vi att utvärdera huntingtins roll i Alzheimers sjukdom och frontallobsdemens i olika hjärnregioner samt exakt var i nervcellerna det ansamlas. Vi ämnar undersöka sambandet mellan nivån av huntingtin hos demenspatienter med sjukdomsmarkörer samt kliniskt förlopp för att utvärdera dess potential som måltavla för läkemedelsutveckling.