

Populärvetenskaplig sammanfattning

Pannlobsdemens (eller frontotemporal sjukdom) är en heterogen grupp av sjukdomar som ger upphov till kognitiv svikt, främst i förmågor som rör planering, beteende, personlighet men också i språkliga funktioner. Det är en av de vanligaste orsakerna till fortskridande kognitiv svikt bland personer under 65 års ålder, och idag saknas behandlingar som saktar sjukdomens förlopp. Ett viktigt steg på vägen för att kunna behandla de underliggande orsakerna är att kunna identifiera de förändringar som sker i hjärnan i levande personer. Det är väl känt att vilken typ av symtom som patienterna lider av inte speglar förändringarna i hjärnan på ett meningsfullt sätt, och därför är det viktigt med biomarkörer (något vi kan mäta som i detta fall speglar en sjukdomsprocess) som identifierar personer som kan dra nytta av olika typer av behandlingar. Idag finns inga biomarkörer som skiljer ut dessa subgrupper. Vi vet också att en betydande andel av dessa patienter har ärftlig sjukdom, och dessa går att studera tidigt i förloppet då de ofta hittas innan symtom uppstått genom att familjemedlemmar med kognitiv svikt diagnostiserats med sjukdomen. I detta projekt ska vi dra nytta av detta, och utforska förändringar i ryggvätskan som sker under sjukdomens olika faser i patienter med genetisk frontotemporal sjukdom med hjälp av masspektrometrisk analys. Förhoppningen är att vi kan hitta kandidatbiomarkörer som vi sedan validerar och gör om till rutinanalyser för att kunna hjälpa dessa patienter tidigt, och skynda på läkemedelsutvecklingen för att kunna minska den börda frontotemporal sjukdom innebär för den drabbade, anhöriga och samhället.