

Epidemiologisk studie av Frontotemporallobsdemens - upprättande av ett befolkningsregister och biobank

Bakgrund

Vi vet inte hur vanligt förekommande sjukdomen frontallobsdemens är. De studier som finns redovisar mycket varierande incidens (antal personer som insjuknar per år) och har hittills inte inkluderat data från Sverige. Vidare har vi inte heller tillförlitliga uppgifter om hur ärftlig sjukdomen är eller hur FTD och andra neurologiska sjukdomar som ALS, PSP, CBD och parkinsonism förhåller sig till varandra. Data i Svedem talar för en underdiagnostisering då endast 111 FTD diagnoser registrerades under 2018 för hela landet vilket motsvarar ca 2% av alla personer som registrerades med en demensdiagnos. Tyvärr kan vi inte använda Svedem för att beräkna incidensen eftersom inte alla enheter som diagnosticerar sjukdomen registrerar i Svedem och vi kan inte heller med säkerhet bedöma befolkningsunderlaget.

Det saknas specifik behandling för FTD och vi har inte heller några säkra biomarkörer. Vi vet dock att en stor andel har andra sjuka släktingar och andelen med en genetisk orsak till FTD har rapporterats från 10% till över 40%. Det pågår intensiv forskning på de genetiska formerna av FTD där bland annat GENFI i Europa har deltagare från Sverige via vår forskargrupp i Stockholm (genfi.org.uk och frontallobsdemens.se). Syftet med forskningen i familjer med ärftlig FTD är att utveckla tidiga biomarkörer och förbereda för kliniska prövningar innan sjukdomen gett oåterkallelig skada. Nu befinner sig de första kliniska behandlingsstudierna på genetisk FTD i startgrupparna vilket gör det ännu viktigare att kartlägga förekomsten av FTD i befolkningen i allmänhet och att karakterisera de genetiska formerna i synnerhet.

Syfte

Det övergripande syftet är att få klarhet i hur många personer som drabbas av FTD per år i Sverige och Europa. Som delmål vill vi även kartlägga hur många av dessa som är genetiska dvs beror på en sjukdomsorsakande mutation. Det kommer att ge oss en uppfattning om ev underdiagnostisering inom vissa områden i Sverige och Europa och underlag för riktlinjer inom hälso och sjukvården.

Metod

Den bästa metoden för att beräkna incidensen för en sjukdom är att följa en hela ålders kohorter från födsel till död och kartlägga hur många som utvecklade FTD under sin livstid. En sådan studie är inte realistisk pga sin storlek och långa uppföljning och de befolkningsstudier som finns omfattar inte tillräckligt många individer för att ge tillförlitliga siffror på en sådan ovanlig sjukdom som FTD. Istället kommer vi att använda oss av en valid och kostnadseffektiv metod där vi beräknar incidensen i så kallade "populationsbaserade register". Principen är att under ett år fånga upp alla som insjuknar i FTD (får sin diagnos) i ett givet geografiskt område och dividera detta antal med antalet personer som bor i det geografiska området på samma sätt som i studien från norra Italien.

Vi kommer därför att studera antalet personer med FTD och besläktade diagnoser (FTD+ diagnoserna bvFTD, svFTD, nfvFTD, FTD-MND, PSP, CBD, och parkinsonism-liknande syndrom) i upptagningsområdet för den kognitiva mottagningen på Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge. En retrospektiv pilotstudie har genomförts som visar att 8 personer fick FTD diagnos i hela södra Stockholms upptagningsområde vilket motsvarar en incidens på 8,3 per 1 miljon dvs färre än 1 per 100.000 vilket är mycket lägre än vad andra länder rapporterat.

Vi ska nu genomföra en mer omfattande studie över hela Region Stockholm där vi samlar in data prospektivt över en 3 års period.

Betydelse

Vi vill uppnå en jämlik tillgång till hälso och sjukvård och för att nå dit behöver vi bättre underlag för att uppskatta antalet personer som insjuknar i FTD per år. Vidare finns ett stort behov av att kartlägga förekomsten av de genetiska formerna av FTD då de genetiska formerna är målgruppen för kommande kliniska prövningar. För att patienter i Sverige ska kunna delta i dessa kliniska prövningar och kunna erbjudas denna behandling i framtiden behöver vi kartlägga förekomsten av FTD i allmänhet och av de genetiska formerna av FTD i synnerhet.