

## Populärvetenskaplig beskrivning

### **Tidiga prognostiska biomarkörer i ALS/FTD: En longitudinell bild- och biomarkörstudie**

ALS - Amyotrofisk lateralskleros är en neurologisk sjukdom som orsakar en tilltagande muskelförlamning med dödlig utgång.

FTD- frontallobsdemens är en neurologisk sjukdom som orsakar en tilltagande pannlobsdemens med talpåverkan och personlighetsförändring.

Inga biomarkörer för dessa diagnoser finns. Den genomsnittliga överlevnadstiden är kort. Inga botemedel finns.

Under de senaste åren har vi på Karolinska Universitetssjukhuset byggt upp en standardiserad vård av patienter med ALS/FTD och startat många vetenskapliga studier. Sedan 2016 har vi intervjuat och samlat in prover på många nydiagnostiserade patienter och deras anhöriga och vi har inkluderat över 400 personer i studien! Vi kombinerar avancerade avbildningsmetoder i form av magnetresonanstomografi (MRT) och positronemissionstomografi (PET) med biologiska markörer (biomarkörer) som vi analyserar i de insamlade proverna från blod och ryggmärgsvätska med detaljerade data om varje patients unika sjukdomssymtom. Dessa undersökningar görs årligen för att kartlägga hur enskilda mönster ser ut under hela sjukdomen. Vi tillämpar avancerade datorprogram på datan för att identifiera unika mönster hos patienter för att förstå sjukdomarna och sjukdomsförloppet. Varför får vissa enbart en av sjukdomarna, medan andra får båda samtidigt.

Våra mål är att:

1. Identifiera nya biomarkörer för ALS/FTD, både vid diagnostillfället och över tid.
2. Använd datadriven teknik för att se mönster som påverkar sjukdomarna.
3. Integrera nya biomarkörfynd i ett statistiskt datorprogram för att beräkna sjukdomsprogress.

Avsikt:

1. Förbättra ALS/FTD-diagnostik och prognos och tidigarelägga behandling.
2. Förutsäga sjukdomsförloppen och överlevnadstiden för de drabbade.
3. Matcha rätt patient med rätt läkemedel för maximal bromsande effekt.