

Demensmarkörer

Att ställa diagnosen demens på grund av Alzheimers sjukdom är fortfarande inte lätt. I dagsläget ställs fortfarande diagnosen mestadels baserad på kliniska data men det finns laboratoriemedicinska analyser som var och en kan bidra med pusselbitar och sammantaget hjälpa klinikern att ställa en korrekt diagnos. Tidig diagnos är viktigt att kunna ställa för att förbättra prognosen för patienten genom att börja tidigt med en adekvat terapi. En tidigt insatt terapi kan förbättra livskvalitén för patienten.

Delprojekt 1: Proteinmarkörer i spinalvätska.

Projektet ämnar utvärdera ett antal analyser som på senare tid blivit kommersiellt tillgängliga för proteinanalyser i spinalvätska.

Tre av analyserna mäter halten av två olika proteiner som är inblandade i sjukdomsmekanismen för Alzheimers sjukdom, tau och β -Amyloid samt en speciell form av tau, fosfo-tau, som bildas vid Alzheimers. Förhöjda halter av total-tau och fosfo-tau samtidigt med låga värden för β -Amyloid tyder på Alzheimers sjukdom.

En fjärde analys som utvärderas mäter halten av neurofilamentprotein som frigörs till spinalvätska vid hjärnskador som inte beror på Alzheimers. Analysen kan bidra till att urskilja vaskulära demensformer från Alzheimers demens.

Ambitionen är att om analyserna har tillräckligt god kvalitet erbjuda dem som kliniska analyser från och med 2009.

Delprojekt 2: Genetisk markör.

Drygt hälften av risken för sporadisk Alzheimers sjukdom kan förklaras av sårbarhetsgener varav *APOE* är den enda genen som hittills identifierats med någon relativt tydlig effekt. De individer som har en viss form av *APOE*-genen, *APOE* ϵ 4, har en ökad risk för att utveckla Alzheimers. Risken att utveckla Alzheimers är dessutom ytterligare ökad om man har två genkopior av *APOE* ϵ 4, det vill säga ärvt riskallelen från både sin mor och sin far. Man ser även ett samband med tidigare insjuknande för personer med två riskalleler.

Projektet ämnar jämföra laboratoriets standardteknik för genotypning (probebaserad realtidsPCR) med en ny billigare teknik (PCR följt av högupplöst smältpunktanalys). Ambitionen är att kunna erbjuda analysen kliniskt från och med hösten 2009.