

Arvelig frontotemporal demens: Genetisk diagnostik, forskningsstatus, kommende behandlingsmuligheder og genetisk rådgivning

Rebekka Falsing Strangholt

Selvom vi kan kurere visse arvelige neurodegenerative sygdomme i laboratoriet, kan vi ikke kurere sygdommene hos mennesket. Hvordan vi kan nå dertil, forskes der intensivt i. Det kan du høre om på forskningskonferencen 2022.



Årets forskningskonference bliver en tour de force gennem genetikkens muligheder og udfordringer med udgangspunkt i frontotemporal demens, hvor der tages afsæt i familien, de diagnostiske værktøjer, information om kommende mulige behandlinger via internationale forskningssamarbejder og den genetiske rådgivningsproces, illustreret ved cases.

Vi har i en årrække kendt til forskellige genetiske varianter, som medfører arvelige neurodegenerative sygdomme. Nu handler det om at finde en måde at behandle sygdommene på, siger Jørgen E. Nielsen, der er professor, overlæge og forskningsleder i Nationalt Videnscenter for Demens. Han har tilrettelagt og vil lede årets forskningskonference.

Men selv om vi er kommet langt med de genteknologiske værktøjer, er der stadig mange udfordringer, som gør, at vi endnu ikke kan hverken behandle, bremse eller kurere de arvelige neurodegenerative sygdomme.



”Vi kan med forskellige metoder så at sige kurere patienternes celler i en petriskål. Vi kan bare endnu ikke overføre den kur til mennesker,” siger han.

Det er der forskellige årsager til, blandt andet at hjernen er svær at ’bryde igennem til’, så selv om vi ved, hvordan vi f.eks. kan nedregulere genet, og at det virker, så ved vi ikke, hvordan vi rammer mennesket det rigtige sted i hjernen, siger Jørgen E. Nielsen.

Internationalt netværk til behandlingsafprøvning

Lige nu forskes der i mange forskellige behandlingsmuligheder, og på forskningskonferencen fortæller seniorforsker Patrick Ejlerskov og læge Anders Toft om deres resultater og kommende projekter, herunder om en mulig molekylær sammenhæng mellem infektion og neurodegenerativ sygdom, om dannelsen af forskellige typer af hjerneceller og en hjernecelle-3D-model, såkaldte organoider, der er en slags mikro-hjerner.

Når forskerne er kommet dertil, at en behandling er klar til afprøvning, kræver det mange mennesker med den samme sjældne sygdom. Det kan være en udfordring, hvis der kun findes et par stykker i ét land, fortæller professor Jørgen E. Nielsen.

Hvis man samler mennesker fra flere lande, bliver det muligt, og det sker fx i det internationale forskningsnetværk GENFI, der er grundlagt af professor Jonathan Rohrer fra UCL Queen Square Institute of Neurology, London, UK. Han vil fortælle om både netværket, hvor lægemidler til arvelige neurodegenerative sygdomme kan testes og om de forskellige genetiske typer af frontotemporal demens.

Hans kollega, professor Adrian Isaacs ved samme institut holder oplæg om molekylære mekanismer ved den særlige danske variant af arvelig frontotemporal demens, FTD3/CHMP2B og den hyppigste arvelige type af frontotemporal demens, C9orf72.

Skal – skal ikke – testes

Blandt andet fordi der endnu ikke er behandlingsmuligheder, er beslutningen om gentest af raske familiemedlemmer i familier med arvelige neurodegenerative sygdomme ofte vanskelig.

”Nogle mennesker kan slet ikke leve med at skulle vide det og andre kan slet ikke leve med ikke at vide, om de er bærere af et sygdomsanlæg,” fortæller professor Jørgen E. Nielsen.

Derfor er det vigtigt at være opmærksom på, hvordan man rådgiver mennesker i risiko. Hvordan rådgiver man om mulighederne, herunder fordele og ulemper ved en eventuel test? Og hvilke tilbud har vi i Danmark til mennesker med arvelige neurodegenerative sygdomme?

Det vil overlæge Suzanne Lindquist og neuropsykolog Nadia Bærnthsen, der begge er tilknyttet Hukommelsesklinikken på Rigshospitalet, fortælle om.

Konferencen er den 25. november på Rigshospitalet. [Tilmeldingen finder du her.](#)

Oprettet: 12. september 2022