

## **Genetic Frontotemporal Dementia (GENFI): en internationell longitudinell klinisk studie på FTD**

Vi vill öka förståelsen för vilka processer som ligger bakom sjukdomsutvecklingen vid ärftliga former av frontotemporal demenssjukdom (FTD). Upp till hälften av alla personer som drabbas av FTD har en genetisk form av sjukdomen. Vi medverkar i ett internationellt samarbete som heter GENFI där forskare från hela Europa och Kanada tillsammans utför samma kliniska undersökningar och provtagningar på personer som hör till familjer med ärftlig FTD. Alla resultat kodas och laddas upp i en databas och prover samlas i en biobank och finns sedan tillgängliga för alla inom nätverket att analysera och göra forskning på. I hela GENFI deltar över 1300 individer som bidragit med data och prover från över 3000 tillfällen enligt ett standardiserat GENFI-protokoll (MRI, kognitiva tester, läkarundersökning, provtagning) sedan 2012. Dessa data har analyserats inom forskarnätverket och resulterat i fler än 76 publikationer (<https://www.genfi.org/publications/>). I Stockholm så har vi undersökt 77 deltagare från 20 familjer 178 gånger. Varje år tillkommer fler eftersom vi hela tiden identifierar nya familjer med ärftlig FTD.

GENFI-studiens framgångar har även resulterat den första behandlingsstudien för genetisk FTD orsakad av progranulin startade i Stockholm 2021 och under hösten 2022 startade ytterligare en behandlingsstudie för personer med C9orf72-mutation. Det är av avgörande betydelse för personer med FTD i Sverige att vi deltar i internationella samarbeten för att få tillgång till och bidra till forskningsfronten. Det är också avgörande för att få tillgång till nya behandlingsalternativ när dessa ska utprovas. Vi vill med vår forskning upprätthålla och utveckla kompetensen och forskningen för frontotemporala demenssjukdomar i Sverige. På hemsidan [frontallobsdemens.se](http://frontallobsdemens.se) kommunicerar vi ut informationen till patienter, familjer, forskare, omvårdnadspersonal och kliniskt verksamma för att öka förståelsen.

Genom forskning på alla data insamlade i GENFI-studien hoppas vi kunna besvara:

- 1) När det är optimalt att sätta in förebyggande behandling vid FTD. Därför behöver vi genom forskning ta reda på
  - a. Ta reda på den kronologiska ordningsföljden av biologisk, strukturell och funktionell MRI, EEG och kognitiva förändringar under de presymtomatiska faserna av ärftlig FTD.
  - b. Ta reda på deras känslighet över tid, i förhållande till sjukdomsdebut och sjukdomsförlopp bland FTD-mutationsbärare.
- 2) Om vi kan använda blodprover för att förutsäga hur sjukdomen yttrar sig (en del personer kommer att få framförallt beteende svårigheter (bvFTD), andra språksvårigheter (PPA) och en tredje grupp muskelsvaghet (ALS)
- 3) Hur vi kan använda blodprov, ryggvätskeprover, MRI, och kognitiva tester som utfallsmått vid när vi provar ut nya behandlingar för FTD