

Kan demenssjukdom vara ärftligt?

En informationsfolder från Mottagningen för
Ärftliga Demenssjukdomar, Klinisk genetik och genomik, Solna



Demenssjukdom och ärftlighet

Demenssjukdomar, som numera ofta benämns kognitiva sjukdomar, tillhör gruppen neurodegenerativa sjukdomar och i de flesta fall känner man inte till den bakomliggande orsaken. De vanligaste diagnoserna relaterade till neurodegenerativa sjukdomar är:

- Alzheimers sjukdom
- Vaskulär demens
- Frontotemporal demenssjukdom
- Lewykroppsdemens
- Parkinsondemens
- Creutzfeldt-Jakobs sjukdom
- ALS (Amyotrofisk lateralskleros)

Risken att insjukna i någon form av neurodegenerativ sjukdom ökar vanligen med stigande ålder. I vissa familjer kan man med hjälp av släkträdets utseende misstänka att det finns ett ärftligt anlag som orsakar vissa typer av neurodegenerativa sjukdomar och som kan ärvas från generation till generation. Karaktäristiskt för dessa familjer brukar vara att många insjuknat och vid låg ålder.

Många gånger kan olika diagnoser ha ställts i en och samma familj. För att få en definitiv demensdiagnos krävs en neuropatologisk diagnostisk undersökning av hjärnan. Vid misstänkt ärftlig neurodegenerativ sjukdom bör en neuropatologisk diagnostik ingå i utredningen.

Det är endast i mycket sällsynta fall som det finns en känd genetisk orsak till neurodegenerativ sjukdom. Därför går det i de flesta fall inte att testa sin egen arvs massa för att se om man bär på ett demensanlag. Om sjukdomen frontotemporal demenssjukdom och/eller ALS förekommer i släkten är sannolikheten att påvisa en genetisk orsak större.

Vad kan vi göra?

- Erbjuder genetisk vägledning och riskbedömning för ärftliga neurodegenerativa sjukdomar.
- En ärftlighetsutredning och genetisk diagnostik för att ta reda på om sjukdomen är ärftlig.
- Presymtomatisk genetisk testning på frisk anhörig som vill ta reda på om de är anlagsbärare, vilket förutsätter att en genetisk orsak hos sjuk släkting redan är påvisad.
- Tillvarata blodprov på sjuka släktingar för framtida genetisk analys och i vissa fall ordna med att obduktion utförs när sjuka släktingar avlider för att fastställa diagnosen.

EN ÄRFTLIGHETSUTREDNING INNEBÄR ATT:

- vi frågar efter vilka neurodegenerativa diagnoser som finns i familjen.
- vi gör en bedömning om det finns möjlighet att utföra en genetisk test.
- vi beställer journalkopior på sjuka släktingar (efter skriftligt samtycke) för att utifrån dessa göra en riskbedömning. En riskbedömning baserar sig på de sjuka individernas insjuknandeålder och diagnos vilket vi kan få fram genom journaler och obduktions-utlåtanden.
- du, efter en färdigställd utredning, blir kontaktad av en läkare eller genetisk vägledare för att få information om eventuell ärftlighetsrisk och möjlighet till anlagstestning.

Oavsett om du väljer att kontakta oss eller inte kan det vara värdefullt att tala om sin oro med t. ex. en kurator. På vår mottagning samarbetar vi med en psykolog och kan erbjuda kontakt för samtalsstöd.

Är du intresserad av att medverka i vår genetiska forskning är du också välkommen att kontakta oss. Forskningens syfte är att förbättra diagnostiken och att bidra till utveckling av ny behandling vid ärftliga neurodegenerativa sjukdomar.

Kontakt

Demenssjukdom i familjen kan väcka många frågor och funderingar och du är alltid välkommen att kontakta oss vid frågor.

Skicka en förfrågan via 1177 Vårdguiden:

Gå in på www.1177.se, klicka på "hitta vård" och sök " Mottagning klinisk genetik -Solna, Karolinska Universitetssjukhuset" "Ärftliga demenssjukdomar" under "vilken mottagning söker du?"
Är du ny patient väljer du "egenremiss".
Är du patient hos oss väljer du "kontakta mig" och uppger familjenummer.

Telefon: 08-123 727 20, lämna ett röstmeddelande med dina kontaktuppgifter så ringer vi upp

Mer information

På svenska

- Alzheimerföreningen: www.alzheimerforeningen.se
- Demensförbundet: www.demensforbundet.se
- Om frontotemporallobsdemens: www.frontallobsdemens.se
- Ung anhörig: www.unganhorig.se
- Svenskt Demenscentrum: www.demenscentrum.se

På engelska

- Om vår forskning: www.ki.se/en/nvs/caroline-graff-group
- The Association for Frontotemporal Degeneration: www.theaftd.org
- Alzheimer association: www.alz.org
- Alzheimer's Society: www.alzheimers.org.uk
- Dementia UK: www.dementiauk.org

Mottagning för Ärftliga Demenssjukdomar
Karolinska vägen 37A, QB84
Karolinska Universitetssjukhuset, Solna
171 76 Stockholm
Telefon 08-123 727 20
www.karolinska.se