

Kan demenssjukdom vara ärftligt?

En informationsfolder från Mottagningen för
Ärftliga Demenssjukdomar



Demenssjukdom och ärftlighet

Demenssjukdomar tillhör gruppen neurodegenerativa sjukdomar och i de flesta fall känner man inte till orsaken. De vanligaste diagnoserna relaterade till demenssjukdom är:

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

Risken att insjukna 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 demenssjukdomar 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 samma familj. För att få en definitiv demensdiagnos krävs en neuropatologisk diagnostisk undersökning av hjärnan. Vid misstänkt ärftlig demenssjukdom bör en neuropatologisk diagnostik ingå i utredningen.

Det är endast i mycket sällsynta fall som det finns en känd genetisk orsak till demenssjukdomen. 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 frontallobsdemens och/eller ALS förekommer i släkten är möjligheten att påvisa en genetisk orsak större.

Vad kan vi göra?

- En ärftlighetsutredning med bedömning av eventuellt ökad risk.
- Tillvarata blodprov på sjuka släktingar för eventuella framtida analyser och i vissa fall ordna med att obduktion utförs när sjuka släktingar avlider för att fastställa diagnoser.
- Genetiska analyser på sjuka individer i familjer som bedöms ha risk för ärftlig belastning.

EN ÄRFTLIGHETSUTREDNING INNEBÄR:

- Att du först talar med en genetisk vägledare för att ge information om din släkt.
- Att 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 obduktionsutlåtanden.
- Att du efter en färdigställd utredning blir kontaktad av en läkare eller genetisk vägledare för att få information om ärftlighetsrisk och eventuell möjlighet för genetisk testning.

Oavsett om du väljer att kontakta oss eller inte kan det vara värdefullt att tala om sin oro med t ex en kurator på din hemort. På vår mottagning samarbetar vi med en kurator/psykolog och kan erbjuda kontakt efter överenskommelse.

Är du intresserad av att medverka i vår forskning är du också välkommen att kontakta oss. Forskningens syfte är att förbättra diagnostiken och så småningom behandla demenssjukdomar bland annat genom att studera hur våra gener påverkar sjukdomarna.

Vid medverkan i forskningsstudie behövs ingen remiss.

Kontakt

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

Skicka en förfrågan om att bli kontaktad via www.II77.se: sök mottagning "Mottagning Ärftliga demenssjukdomar" klicka på "kontakta mig".

Caroline Graff, Specialistläkare i klinisk genetik

Mikaela Cruz Delgado, Genetisk vägledare

Nathalie Asperén, Genetisk vägledare

Telefon: 08-585 864 71

E-mail: genetisk.vagledare.demens.karolinska@sll.se

MER INFORMATION

- Svenskt Demenscentrum: www.demenscentrum.se
- Demensförbundet: www.demensforbundet.se
- Alzheimerföreningen: www.alzheimerforeningen.se
- Alzheimer association (eng): www.alz.org
- Om vår forskning (eng): <https://ki.se/en/nvs/caroline-graff-group>
- The Association for Frontotemporal Degeneration (eng): www.theaftd.org
- Alzheimer's Society (eng): www.alzheimers.org.uk
- Dementia UK (eng): www.dementiauk.org

Tema Åldrande, Mottagning för Ärftliga Demenssjukdomar, QA12

Karolinska Universitetssjukhuset, Solna

171 64 Stockholm

Telefon vx 08-585 864 71

www.karolinska.se