

Medicinsk Nyhed

Nyt håb for tidlig diagnostik af amyotrofisk lateral sklerose

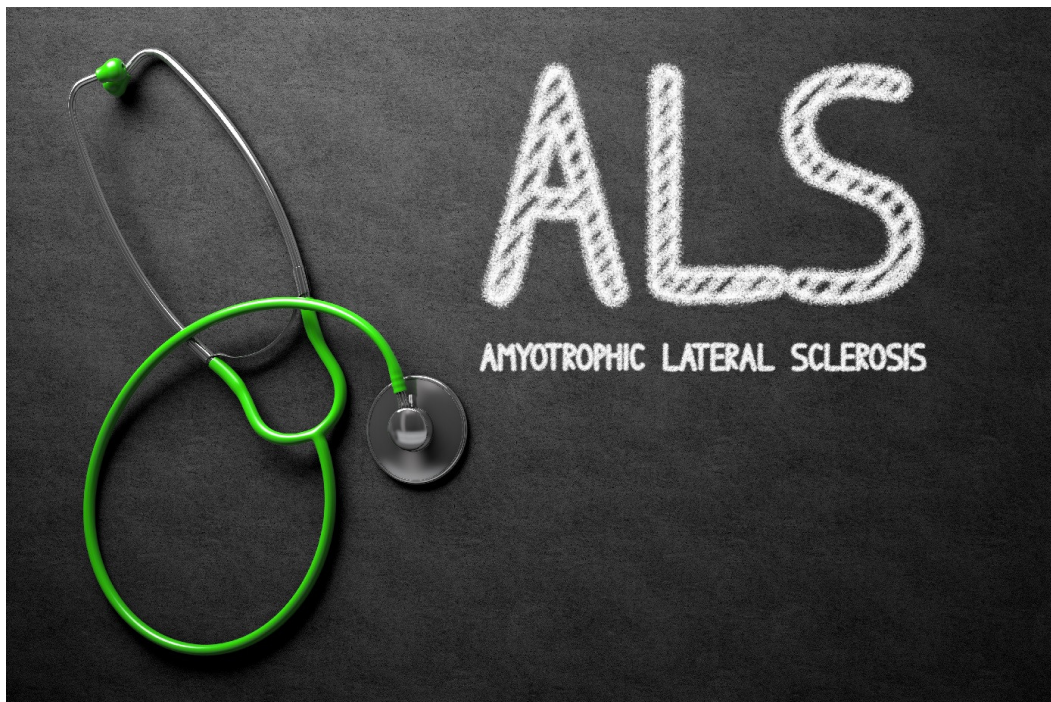
For at bedre diagnostik af sygdommen amyotrofisk lateral sklerose kan biomarkører være en del af løsningen. Et nyt studie viser, at der fremkommer en såkaldt neoepitop i cerebrospinalvæsken, og at den kan måles, før sygdommen bliver symptomatisk.

Sygdomsspecifikke biomarkører er en væsentlig del af bedre og mere personlig medicin. For sygdommen amyotrofisk lateral sklerose er dette behov markant. Et nyt studie har udviklet en metode til detektering af en særlig region af et protein, der er tæt forbundet med ALS-sygdommen.

Ph.d.-studerende, speciallæge i neurologi Mia Bisgaard Heintzelmann, Center for Funktionelt Integrativ Neurovidenskab, Aarhus Universitet, kommenterer: »Med en sygdom som ALS er det altid vigtigt og interessant, når der fremkommer ny viden. Sygdommen er beskrevet for over 150 år siden, og alligevel kender vi stadig ikke patofysiologien fuldt ud. Det betyder, at behandlingen er meget begrænset. Vi ved, at ophobningen af det misfoldede protein TDP-43 er associeret med ALS. Det ses ved 97% af alle tilfælde. Det er imidlertid vist i post mortem-studier, så hvorvidt det er en patofysiologisk faktor i tidligt eller sent stadie, ved vi ikke så meget om. Med dette studie er der tegn på, at TDP-43 kan detekteres i CSF og derudover også i et tidligt og endda præklinisk sygdomsstadie. Det er vigtigt af to grunde: 1) Der forskes aktuelt meget i nye sygdomsmodificerende behandlinger, og det er naturligvis relevant at sætte ind med behandling så tidligt som muligt, hvilket igen kræver, at vi kan detektere sygdommen så tidligt som muligt. 2) For første gang i mange år er der aktuelt en behandling på vej. Dog kun til en meget lille og specifik subgruppe af patienter, der har en mutation i genet SOD1. Behandlingen (tofersen) er et ASO. Det interessante i sammenhæng med påvisning af TDP-43 er, at der pågår studier, der arbejder på at udvikle et lignende præparat (ASO), men som er rettet mod TDP-43 og så er det pludselig relevant for alle patienter med ALS. Det bliver meget spændende at følge«.

[Irwin KE, Jasin P, Braunstein KE et al. A fluid biomarker reveals loss of TDP-43 splicing repression in presymptomatic ALS-FTD. Nat Med 2024;30\(2\):382-393. https://doi.org/10.1038/s41591-023-02788-5](https://doi.org/10.1038/s41591-023-02788-5)

Interessekonflikter ingen



Redigeret af Jens Peter Gøtze, jpg@dadlnet.dk