Whole exome sequencing in familial Alzheimer’s disease without APP/PSEN gene mutations

https://neurodegenerationresearch.eu/survey/whole-exome-sequencing-in-familial-alzheimer%c2%92s-disease-without-apppsen-gene-mutations/

Principal Investigators

Prof. dr. J.C. van Swieten

Institution

Erasmus MC

Contact information of lead PI
Country

Netherlands

Title of project or programme

Whole exome sequencing in familial Alzheimer’s disease without APP/PSEN gene mutations

Source of funding information

alzheimer nederland

Total sum awarded (Euro)

€ 240,000

Start date of award

01/01/2014

Total duration of award in years

2

Keywords
Research Abstract

De afgelopen twintig jaar zijn er een aantal families gevonden met erfelijke vormen van de ziekte van Alzheimer. Deze families hebben erfelijke afwijkingen in bepaalde ‘genen’ die ons veel geleerd hebben over de oorzaak van de ziekte van Alzheimer. Een gen is namelijk een soort bouwtekening voor een bepaalt onderdeel van de cel. Als we bij patiënten steeds dezelfde mutatie vinden, weten we welk onderdeel van de cel belangrijk is bij de ziekte van Alzheimer. Dat onderdeel van de cel is dan waarschijnlijk belangrijk voor alle mensen met Alzheimer. Dus

niet alleen de mensen met een erfelijke vorm. Aan dit onderzoek doen leden van zes families mee. Uit iedere familie 2 patiënten met alzheimer en 2 gezonde mensen. Hun DNA wordt geanalyseerd en met elkaar vergeleken. Uit de analyse komt een DNA ‘code’ van zo’n 34 miljoen tekens per persoon. DNA van mensen lijkt sterk op elkaar, maar toch verwachten de onderzoekers per persoon ongeveer 400 tot 500 nog niet eerder beschreven ‘afwijkingen’ te vinden. De meeste van deze ‘afwijkingen’ zijn onschuldige variaties in het DNA. Maar omdat de deelnemers worden geworven uit niet verwante families, is het onwaarschijnlijk dat ze een DNA variant met elkaar delen. Behalve als zo’n variatie verantwoordelijk is voor de ziekte van Alzheimer. Want dat is de overeenkomst die ze met elkaar delen. Wanneer de gevonden variatie bovendien niet voorkomt bij de gezonde familieleden, dan is het een sterke aanwijzing dat een nieuwe mutatie is gevonden die alzheimer veroorzaakt. Het onderzoek is voor zowel de korte termijn als de lange termijn belangrijk. Zo levert het vinden van een mutatie een genetische test op. Deze kan familieleden snel vertellen of zij de mutatie hebben of niet.Daarnaast levert het onderzoek nieuwe inzichten op over de ziekte van Alzheimer. Welk deel van de cel is belangrijk bij de ziekte? En voor de verdere toekomst. Kunnen we de schade in dit onderdeel van de cel voorkomen, verminderen of zelfs herstellen?

Further information available at:

http://alzheimer.vps9.dolphiq.nl/onderzoek/investeringen/erfelijke-oorzaken-van-alzheimer-opsporen.aspx

Types:
Investments < €500k

Member States:
Netherlands

Diseases:
N/A

Years:
2016

Database Categories:
N/A

Database Tags:
N/A