

Opfølgning på tidligere forskningsprojekter

Ph.d. studerende Marie Nathalie Nickelsen Hellem

Huntingtons sygdom: *Endo-fænotyper, biomarkører og patientspecifikke inducerede pluripotente stamcelle-deriverede neuronale modeller*

1. Studie - Klinisk Karakterisering

- Gen-undersøge alle tidligere deltagere og karakterisere dem
 - Symptomer
 - Scoring på baggrund af hukommelse, overblik, humør
- Rekruttere nye deltagere og karakterisere disse
 - Undersøgelse for det samme som ovenfor
- Beskrive udviklingen hos de tidligere deltagere

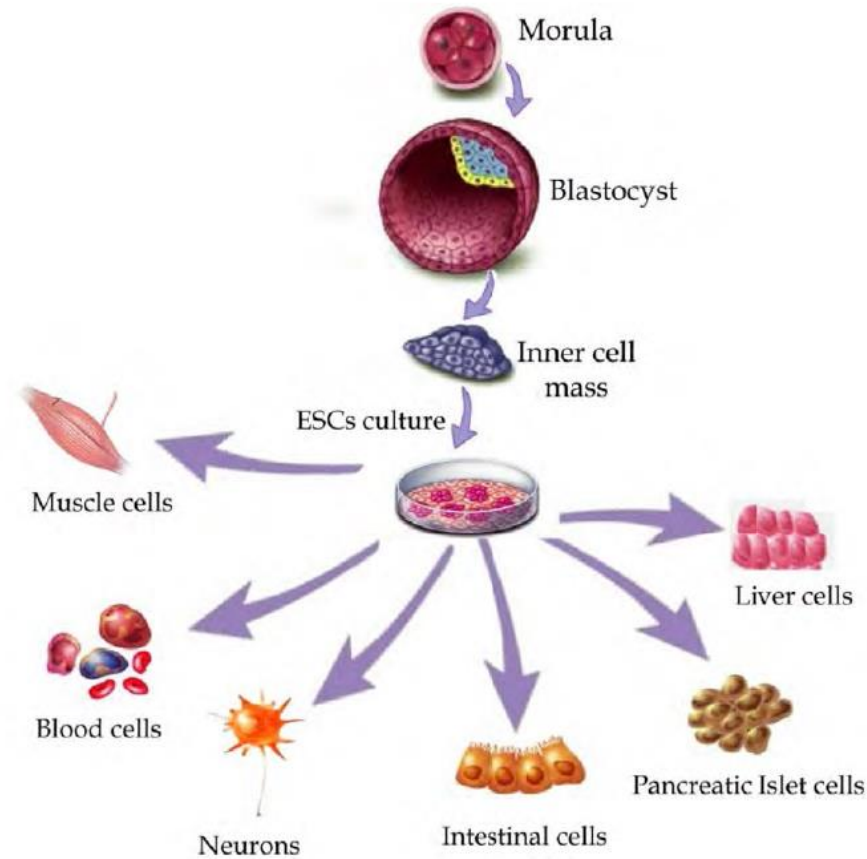
2. Inflammation i rygmarvsvæsken

- Tværsnits studie
 - Undersøge alle rygmarvsvæskeprøver for et panel af markører for nervecellehenfald og kemisk betændelse
- Longitudinelt studie
 - Undersøge alle de tidligere indsamlede prøver og sammenligne resultaterne med de ny-indsamlede fra de samme patienter

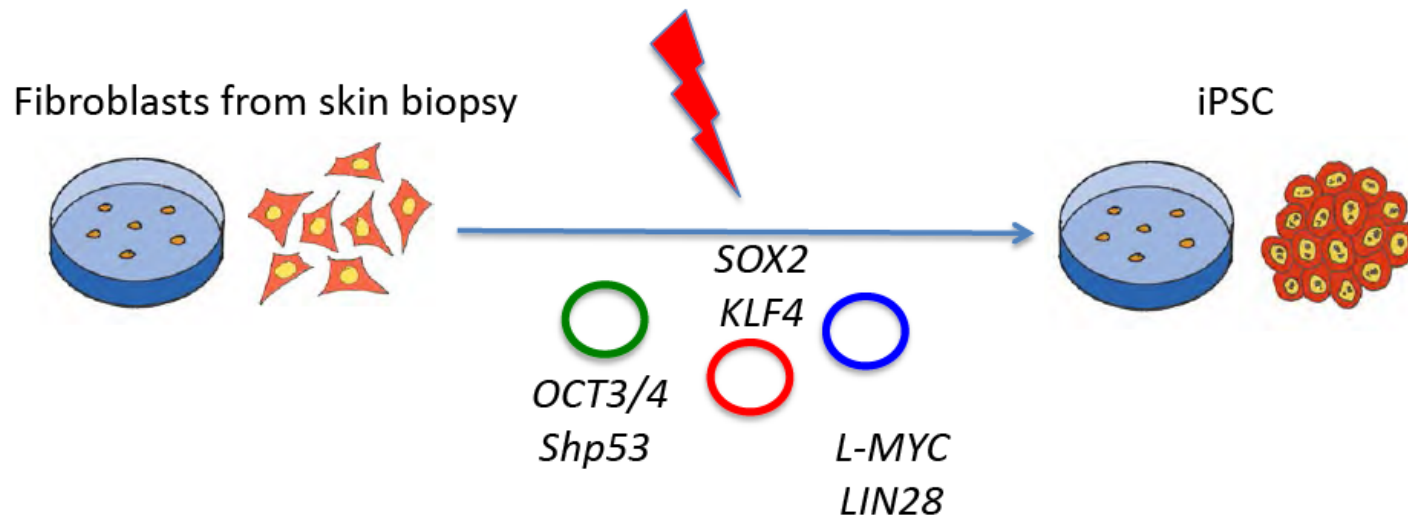
3. Udvikling af stamceller og nervecellemodeller

- Nogle få udvalgte vil få foretaget hudbiopsi

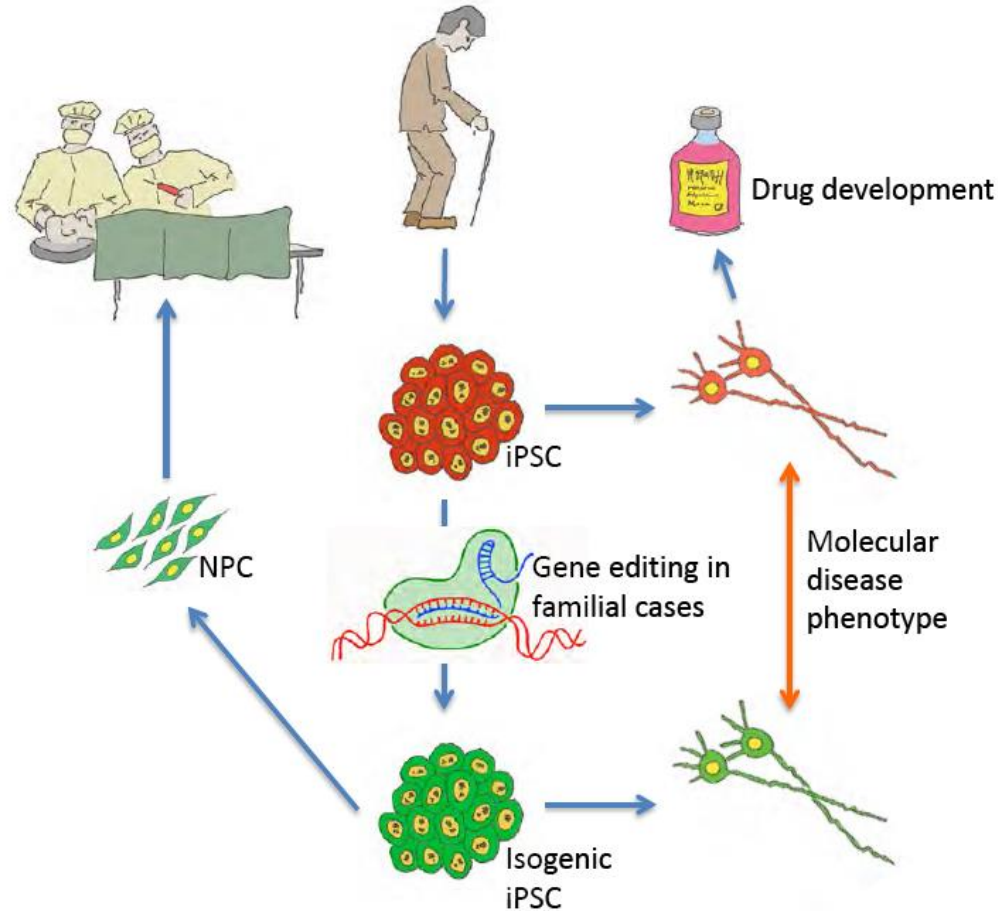
Embryonic stem cells



Generation of patient-specific iPSCs



Potential of iPSCs in neurodegeneration



4. Spytp prøver

- Indsamling af spytp prøver
- Pilotstudie
- Undersøge for det muterede Huntingtin
- Hvad kan vi bruge det til?

Hvad indebærer deltagelse helt praktisk

- Interview
- Klinisk undersøgelse
- Hukommelses test
- Kognitive test
- Blodprøver
- Spytprøve
- Lumbalpunktur
- Evt. Hudbiopsi

Hvem søger vi?

- HS anlægsbærere
 - Med symptomer
 - Uden symptomer
- Raske kontrolpersoner, testet negative for HS mutationen
- Eksklusions kriterier:
 - Aktuelt alkoholforbrug over 21 genstande pr uge
 - Aktuelt misbrug af CNS aktive stoffer
 - Aktiv kræft sygdom
 - Tilbagetrækning af samtykke
 - Andet sprog end dansk som modersmål

Kontaktperson, som spørgsmål kan rettes til:

Marie Nathalie Nickelsen Hellem, læge, ph.d. studerende
Nationalt Videnscenter for Demens, afsnit 7661
Rigshospitalet, Blegdamsvej 9, 2100 København Ø
Tlf: 35458759

Mail: marie.nathalie.nickelsen.hellem@regionh.dk

Spørgsmål?

Tak for opmærksomheden