

# Föredrag av prof. Lars Forsgren i Arvidsjaur 12-09-22

1

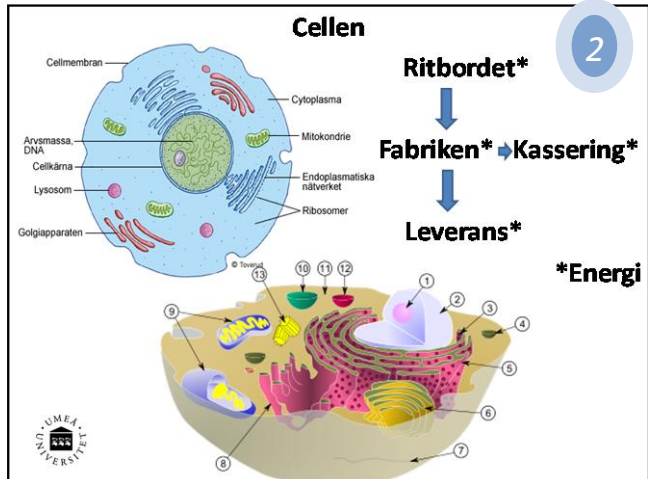
## NYPUM-projektet Genetik och lite annat

Parkinsonseminarium  
Svenska Parkinsonstiftelsen  
Höstdagjämningen  
2012-09-22  
Arvidsjaur

Lars Forsgren



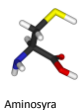
2



3

## Genetik allmänt

Mutationer: förändring i genetiska koden  
spontan, cellstress, strålning, kemikalier mm



Aminosyra

Original DNA Template Strand

3' TACTGGGTGCTACCCACT 5'

5' AUGCCCACGAU GGGUGA 3'

Peptide Met Thr His Asp Gly

Missense mutation

3' TACAGGGTGCTACCCACT 5'

5' AUGCCCACGAU GGGUGA 3'

Peptide Met Thr His Asp Gly

Frameshift mutation

3' TACGGGTGCTACCCACT 5'

5' AUGCCCACGAU GGGUGA 3'

Peptide Met Pro Thr Met Gly ??

Duplikation/triplikation/deletion  
Dominant och recessiv nedärvning  
Nya mutationer



4

## Tillsammansfattning av genetik vid PS

- Flera kända genförändringar (mutationer) kan orsaka Parkinsons sjukdom
- Tillsammans taget svarar dock dessa (idag) kända genförändringar bara för en liten andel av de i Sverige som har sjukdomen, troligen cirka 5-10 %
- Denna andel kommer att öka



5

## Genterapi

**Problemet:** dagens behandling av PD är bara symtomatisk

**Önskvärt:** behandling som påverkar den bakomliggande sjukdomsprocessen (de sjuka cellerna)

Vad kan man göra?



6

## Genterapi

Vad kan man göra?

- Celltransplantation (fosterceller, stamceller)
- Tillföra enzym eller tillväxtfaktorer
  - Direkt tillförelse har ingen/kortvarig effekt
  - Tillföra genen som "tillverkar" enzym eller tillväxtfaktor
    - Virus som hjälpmedel (vektor): Adenoassocierat virus (AAV)
    - Enzym: AADC, TH, GCH-1 (enbart AADC eller alla tre), GAD
    - Tillväxtfaktorer: GDNF, Neurturin (NTN)

