



Kristiina Tammimies

Karolinska Institutet, institutionen för kvinnors och barns hälsa

Mot personaliserad medicin vid neuropsykiatriska diagnoser

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (NPF) är en samlingsbenämning för en rad psykiatriska tillstånd som uppstår under barndomsåren, till exempel autism och ADHD (Attention-Deficit/Hyperactivity Disorder). Omkring 12 procent av alla barn och ungdomar drabbas av NPF vilket medför omfattande funktionsnedsättningar och konsekvenser genom hela livet. Symtom hos barn med samma NPF diagnos kan variera och en och samma person kan ha flera diagnoser vilket komplicerar klinisk behandling och forskningsstudier.

Vetenskapliga studier visar entydigt att NPF har genetiska och biologiska grundorsaker. De exakta orsakerna till dessa funktionsnedsättningar är för det mesta okända, men genetiska studier har kunnat visa att gener och biologiska nätverk som är viktiga för hjärnans utveckling spelar stor roll för uppkomsten av dessa syndrom. NPF är för närvarande obotligt, men vissa behandlingar kan användas för att förhindra värre utfall och samsjuklighet, men även effekten av dessa behandlingar varierar mellan olika individer.

Det här projektet handlar om att ta reda på hur genetiska förändringar översätter till spektrum av symtom och behandlingseffekten hos individer med NPF. För att kunna studera en individs hela genuppsättning från enstaka baspars mutationer till strukturella kromosomförändringar kommer helgenomsekvenserings teknik att användas. I första hand kommer fokus vara på att identifiera sällsynta avvikelser hos individer med NPF och analysera hur dessa påverkar enstaka gener och större biologiska nätverk. Därutöver kommer information om vilka redan kända enbaspolymorfier* som ökar risken för NPF och som finns hos dessa individer att användas. Projektet har tillgång till unika och väl karakteriserade kohorter med detaljerad klinisk information om NPF symptom och behandlingsutfall.

Projektet kommer öka kunskapen om genetiska faktorer som leder till NPF, hjälpa till att förbättra diagnos, möjliggöra bättre prognos för behandlingsutfall samt ge rekommendationer för hur man kan använda genetiska riskprofiler för att skraddarsy behandling i framtiden.

*Enbaspolymorfi (eng. *Single Nucleotide Polymorphism*, SNP, ofta uttalat som "snipp"), är en positionsbestämd variation i arvsmassan som berör en enda nukleotid.