

# Metabolomics studie på plasma för detektion av biomarkörer för FAP.

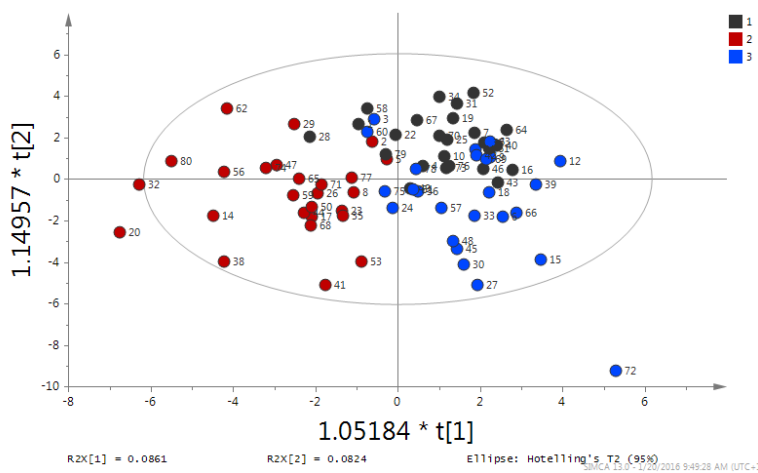
Malin Olsson, PhD, Inst. Folkhälsa och klinisk medicin/Medicin Umeå Universitet

Den relativt höga TTRV30M bärarfrekvensen (2%) tillsammans med den låga sjukdoms penetransen som förekommer i Sverige är det viktigt att kunna hitta de individer som har hög risk att drabbas av sjukdomen vid ett tidigt skede. Det är även av stor vikt med tidig diagnos för att det bästa resultatet ska uppnås med de nu tillgängliga behandlingsmetoderna. Biomarkörer kan användas för tidig diagnos då de fungerar som tidiga varningssignaler på biologiska förändringar vid bland annat allvarlig sjukdom och kan mätas i till exempel blodprover. De kan även användas till klassificering av patienter med olika sjukdomsbild.

I denna studie har vi använt oss av Metabolomics analys för att hitta möjliga biomarkörer för FAP. Syftet med Metabolomics är att identifiera och kvantifiera metaboliter, från till exempel ett blodprov, som finns i det mänskliga Metabolomet. Metaboliter är slutprodukterna av kemiska processer i kroppen, deras nivåer kan betraktas som ett biologiskt systems ultimata respons till genetiska eller miljömässiga förändringar och de kan användas som biomarkörer.

Vi har analyserat plasmaprover från friska V30M bärare, FAP patienter och kontroller. När man studerar metaboliter är det av yttersta vikt att proverna är så jämförbara som möjligt. Förutom ålder och kön är även födointag före provtagning, medicinering, tid på dygnet för provtagning, tid från provtagning till infrysning, tid i frys, frystemperatur viktiga för ett pålitligt resultat. Två olika Metabolomics analys metoder, GC/MC och LC/MC, har använts och analyserna har utförts av faciliteten Swedish Metabolomic center (SMC) vid SLU Umeå.

Det preliminära GC/MS resultatet från denna pilotstudie visar att det är skillnad mellan patienter, friska V30M bärare och kontroller med avseende på metaboliter, figur 1.



**Figur 1.** OPLS-DA analysen visar en separation mellan grupperna, patienter (röd), friska V30M bärare (svart) och kontroller (blå), med avseende på metaboliter.

Resultatet är fortfarande under bearbetning och vi väntar på resultatet från LC/MS analysen. Nästa steg är att ta reda på vilka metaboliter är som bidrar till separationen vi ser mellan grupperna för att sedan med hjälp av bioinformatisk signalvägsanalys tolka dessa metaboliter.