Forskningsrapport

Malin Olsson (2016)

Sceening av biomarkörer för diagnostik av transtyretin amyloidos (ATTRV30M).

Som vi alla vet är behovet av tidig diagnos av stor vikt då en fördröjning av diagnosen och därmed även behandling kan medföra irreversibla organskador hos patienten som i sin tur kan leda till en försämrad livskvalité. Därför är det av stor vikt at hitta enkla och tydliga diagnosmetoder. Även möjligheten att identifiera personer som riskerar att drabbas av sjukdomen är av stor patientnytta då de nu finns effektiv medicinsk behandling att tillgå och ytterligare är under utveckling.

Därför har vi under det senaste två åren arbetat med ett Metabolomiks pilotprojekt där syftet är att hitta möjliga biomarkörer för FAP. Biomarkörer är indikatorer på att ett visst biologiskt tillstånd existerar, eller riskerar att uppkomma, i t.ex. människa.

Metabolomiks är en analysmetod för att identifiera metaboliter, i t.ex ett blodprov. I denna analysmetod är det metaboliter som kan fungera som potentiella biomarkörer. Metaboliter är slutprodukterna av kemiska processer i kroppen, deras nivåer kan betraktas som ett biologiskt systems ultimata respons till genetiska eller miljömässiga förändringar.

Faciliteten Swedish Metabolomics center (SMC) vid SLU Umeå har utfört analyserna, m.h.a. två olika instrument GC/MS och LC/MS, på plasmaprover från FAP patienter, friska V30M bärare och kontroller. Blodprover som ni frivilligt lämnade vid senaste forskarseminariet i Piteå (2015) har varit med i denna analys.

De båda metabolomiks analyserna, GC/MS och LC/MS, blev klara 2016 och resulterade i totalt 165 st detekterade metaboliter. Sedan våren 2016 utför vi kemometriska beräkningar på dessa metaboliter.   
Vi har fram till nu jämfört FAP patient-gruppen mot de två övriga grupperna, kontroller och friska V30M bärare, i två separata modeller. Vi har därefter jämfört de två modellerna för att synliggöra metaboliter med gemensam variation och unik variation i modellerna. Beräkningarna har hitintills gett oss en lista på potentiella metaboliter, både gemensamma och unika, som är statistiskt signifikanta och som skiljer patienter från de övriga grupperna.   
Ytterligare beräkningar och tester måste utföras för att fastställa om dessa metaboliter är av biokemisk betydelse för att fungera som biomarkörer.