Forskningsrapport 2023

**Intissar Anan**

Under 2023 har vi arbetat med flera projekt, varav flera fortfarande pågår och ännu inte är avslutade. Gruppen har också förstärkts genom antagning av en doktorand som forskar inom områdena mitokondriellt DNA, metabolomik, genomik och proteomik.

Studien "Att tänka utanför cellkärnan i ärftlig transthyretin-amyloidos", där mitokondriellt DNA analyseras, är nästan slutförd. Det återstår endast ett fåtal prover som behöver analyseras och sekvenseras för att utesluta förekomsten av mutationer innan hela studien kan avslutas och nästa fas av analysen påbörjas. Preliminära resultat visar dessvärre ingen signifikant skillnad mellan patienter, anlagsbärare och kontroller (Figur 1).



Fig 1. Ingen statistisk signifikant skillnad mellan patienter, anlagsbärare och kontorller. V30M: patienter med mutationen V30M och ASV30M: anlagsbärare för V30M.

GWAS-studien ingår i ett större internationellt samarbete för att möjliggöra tillgång till ett så omfattande material som möjligt. Universitetet i Pavia, Italien, fungerar som det centrala analyscentret och har genomfört den initiala analysen av prover från över 2500 patienter, ett motsvarande antal anlagsbärare samt individer med wild-type TTR. Förhoppningen är att denna studie kommer att generera omfattande data, vilket även kan användas för vidare studier av proteiner och metaboliter.

DTI-projektet har försenats på grund av flera omständigheter utanför vår kontroll, men projektet är nu i mål. Vi har inkluderat samtliga patienter, anlagsbärare och kontroller som planerat skulle delta i studien, och analysen av det insamlade materialet pågår för närvarande.

Vidare har vi initierat och upprätthållit flera samarbetsprojekt med framstående forskare, däribland Professor Elisabeth Sauer-Eriksson, Dr. Anders Olofsson, Professor Per Westermark och Professor Violaine Plante Bordeneuve. Dessa samarbeten är pågående och förväntas fortsätta framöver.

**Tack**

Jag vill uttrycka mitt djupa tack till FAMY/AMYL för det generösa ekonomiska stöd som organisationen har bidragit med under årens lopp.