

UDK 616.8

ISSN 1331-5196

Neurologia Croatica

SINCE 1953

SAŽETCI ABSTRACTS

SUPPLEMENT

3. – 6. listopada 2018.

Hrvatski kongres o
Alzheimerovoj bolesti
(CROCAD-18)
s međunarodnim sudjelovanjem

Novigrad, Hrvatska

SUPPLEMENT

October 3 – 6, 2018

Croatian Congress on
Alzheimer's Disease
(CROCAD-18)
with International Participation

Novigrad, Croatia

Neurologia Croatica

SINCE 1953

SAŽETCI / ABSTRACTS

SUPPLEMENT

Hrvatski kongres o
Alzheimerovoj bolesti
(CROCAD-18)
s međunarodnim sudjelovanjem

3. – 6. listopada 2018.

Novigrad, Hrvatska

SUPPLEMENT

Croatian Congress on
Alzheimer's Disease
(CROCAD-18)
with International Participation

October 3 – 6, 2018

Novigrad, Croatia

Urednici suplementa / Supplement Editors:
Goran Šimić, Ninoslav Mimica

Urednik-koordinator / Coordinating Editor:
Damir Petravić

Rana dijagnostika i biološki biljezi AB / Timely diagnostics and biomarkers of AD

POVEZANOST VARIJANTI GENA ZA MOŽDANI NEUROTROFNI ČIMBENIK (BDNF) I PROTEINSKIH BIOMARKERA U CEREBROSPINALNOJ TEKUĆINI BOLESNIKA S ALZHEIMEROVOM BOLESTI

PIVAC N¹, Nikolac Perković M¹, Babić Leko M², Švob Štrac D¹, Borovečki F³, Šimić G²

¹Institut Ruder Bošković, Zagreb, Hrvatska

²Hrvatski institut za istraživanje mozga, Medicinski fakultet, Sveučilište u Zagrebu, Zagreb, Hrvatska

³Zavod za funkcionalnu genomiku, Centar za translacijska i klinička istraživanja, Medicinski fakultet, Sveučilište u Zagrebu, KBC Zagreb, Zagreb, Hrvatska

npivac@irb.hr

Alzheimerova bolest (AB) je najčešći oblik demencije, teška, progresivna, neurodegenerativna i ireverzibilna bolest čija etiologija nije potpuno poznata. Najčešći oblik bolesti je sporadični oblik koji se javlja u kasnijoj dobi, obično nakon 65. godine života. Osim starije dobi, drugi rizični čimbenici za povećani rizik razvoja AB su različiti rizični genotipovi pojedinih gena, koji svi imaju mali učinak no u interakciji jedni s drugima i s drugim čimbenicima iz okoline povećavaju rizik za nastanak bolesti. Među njima su i geni koji kodiraju proteine za moždani neurotrofni čimbenik (BDNF) i njegov receptor, tropomiozin kinazni receptor tipa B (TrkB). BDNF putem TrkB receptora ostvaruje modulaciju plastičnosti, rasta, regeneracije, preživljavanja i regeneracije neurona. Smatra se da je snižena središnja i periferna koncentracija zrelog proteina BDNF povezana s različitim neurodegenerativnim i psihijatrijskim bolestima, kao što je i AB. Također, postoje proteinski pokazatelji, posebno u cerebrospinalnoj tekućini (CSF), kao što su amiloid Aβ1-42, ukupni tau proteini, te fosforilirani tau proteini (p-tau 181; p-tau 199; p-tau 231) i vizininu sličan protein VILIP-1 (VILIP-1) koji su povezani s AB-om. Istraživanja rizičnih čimbenika za AB su važna jer ti rizični čimbenici mogu izazvati raniji početak bolesti i utjecati na težinu kliničke slike i

prognozu AB. Radi toga je nužno potrebno pronaći rane specifične, osjetljive i validirane pokazatelje (biomarkere) AB-a, kako bi se bolest što prije dijagnosticirala i što ranije započelo s liječenjem.

Cilj je studije bio istražiti povezanost polimorfizama gena za BDNF i TrkB (rs6265, rs11030104, rs7934165, rs1519480, C270T i rs1439050) i potvrđenih proteinskih biomarkera iz CSF-a: amiloida Aβ1-42, ukupnih tau proteina, te proteina p-tau181, p-tau199, p-tau231 i VILIP-1 u 114 bolesnika s AB.

Rezultati su pokazali značajne razlike u koncentraciji određenih CSF proteinskih biomarkera (p-tau181, p-tau199 i VILIP-1) između bolesnika podijeljenih prema genotipovima istraživanih polimorfizama. Polimorfizmi gena za BDNF (rs6265, rs11030104, rs7934165) i gena za TrkB (rs1439050) bili su značajno povezani s koncentracijom p-tau181, p-tau199, i VILIP-1 u CSF-u. Rezultati su potvrdili našu pretpostavku da su proteinski markeri u CSF značajno povezani sa BDNF-om i njegovim TrkB receptorom, te kako bi se ti nalazi mogli koristiti kao rani prediktivni biomarkeri razvoja AB-a.

Ključne riječi: Alzheimerova bolest, moždani neurotrofni čimbenik, BDNF polimorfizmi, proteinski pokazatelji, biomarkeri