

## Alzheimerin taudin ehkäisy – elinikäinen projekti?

Amyloidiproteiinin geenimutaatioita johtuva käsittelyhäiriö on syynä perheelliseen, dominantisti periytyvään ja jo ennen vanhuusikää ilmaantuvaan Alzheimerin tautiin (AT). Downin oireyhtymässä, jossa AT ilmaantuu kaikille ennen 50 ikävuotta – vika on puolestaan amyloidiproteiinin liikatuotannossa 21-trisomian myötä. Kummassakin tapauksessa seurauksena on amyloidiproteiinin vähittäinen kertyminen aivokudokseen, etenevä muistisairaus ja varhainen dementoituminen. Sairauden puhjetessa ennuste on toivoton, vaikka jo lähes kymmenen vuoden ajan on pystytty myös ihmiskokeissa vasta-aineita käyttäen (”amyloidirokotus”) vähentämään aivojen amyloidikuormaa. Kognition huonontumista ei kuitenkaan ole onnistuttu estämään. Onko hoito tehotonta vai

aloitetaanko se vain liian myöhään (Gandy S. NEJM 2012;367:864)?

Monikeskustutkimuksessa vertailtiin 128:aa AT-mutaatioiden kantajaa biomarkkerianalyysin, kuvantamalla ja kliinisin testein (Bateson RJ ym. NEJM 2012;367:795). Kun AT ilmaantuu saman mutaation kantajilla yleensä tiettyssä vakioiässä, voitiin päätellä, että biomarkkerimuutoksia alkaa näkyä jopa 25 vuotta ennen AT-diagnoosia ja ensimmäisiä kliinisiä viitteitä 10–15 vuotta aiemmin. Amyloidiproteiinin kertymistä estävä preventio olisi siis aloitettava vieläkin varhemmin kuin tähän asti on uskottu. Tältä osin tilanne muistuttaa perinnöllistä hyperkolesterolemiaa (FH), jossa ateroskleroottisen valtimotaudin ehkäisy aloitetaan statiineilla jo nuorella iällä. Toivoa myös perinnöllisen AT:n ehkäisyyn antaa

se, ettei hoidettujen FH-potilaiden ennuste enää näytä eroavan muusta väestöstä (Versmissen J ym. BMJ 2008;337:a2423).

AT:n suhteen ongelma vain on toistaiseksi se, ettei statiinin kaltaista turvallista hoitoa amyloidin kertymistä vastaan ole näköpiirissä. Oma lukunsa on sitten vanhuusiässä ilmenevä sporadinen AT, joka kuitenkin on valtaosalla kaikista AT-potilaista. Bateson ym. varoittavat soveltamasta tuloksiaan suoraan tähän potilasryhmään. On edelleenkin kiistanalaista, onko tämä AT:n muoto pääosin valtimotauti, ja kuinka suuri osuus aivojen amyloidikertymillä on kliiniseen taudinkuvaan. Varmaan toisilla enemmän ja toisilla vähemmän, ja niinpä vanhuusiän AT:n ehkäisykin vaatii monitekijäistä lähestymistapaa. ■ TS