**Forskarrapport 2019**

Under 2019 har vi fokuserat på att utvärdera diagnostiken av ärftlig transtyretin-amyloidos (Skelleftesjukan) och även fortsatt arbetet med att upprätta ett nytt nationellt (kvalitets)register för alla former av transtyretinamyloidos.

Vi har sedan länge haft en tradition att använda bukfettsbiopsi för att ställa diagnosen amyloidos i Umeå och Sverige. Och även om nya metoder är på frammarsch så är grunden fortfarande att ställa diagnosen med hjälp av att påvisa amyloid i någon form av vävnadsbiopsi. Vår kliniska erfarenhet av bukfettsbiopsier är att detta är en bra metod men vi har aldrig utvärderat detta vetenskapligt och andra menar att metoden har sina brister. Därför har vi nu gått igenom de 274 fall där vi utfört en bukfettsbiopsi i Umeå mellan 2006 och 2015. Samtliga biopsier har analyserats avseende förekomst av amyloid och amyloid fibrilltyp av Professor Westermarks grupp på Akademiska sjukhuset i Uppsala. Sammantaget visade denna undersökning att den diagnostiska träffsäkerheten var god med en specificitet på 99 % och en sensitivitet på 86 %, vilket betyder att vi haft få falskt positiva och få falskt negativa resultat. Träffsäkerheten verkar inte heller tydligt sämre beroende på sjukdomsuttryck eller kön.

Vi använder oss också av s.k. DPD-scintigrafi (gammakameraundersökning) för att ställa diagnosen amyloid kardiomyopati (hjärtpåverkan) vilket är en känslig metod för att påvisa amyloidinlagringar i hjärtat. Tidigare studier har visat att det finns en koppling mellan utfall av DPD-scintigrafi och amyloid fibrilltyp, där typ A-fibriller i större utsträckning ger amyloidinlagring i hjärtat och upptag (positiva fynd) på DPD-scintigrafi medan typ B-fibriller ger mest nervpåverkan och inget upptag (negativa fynd) på DPD-scintigrafi. Dock har vi på senare tid sett att detta inte verkar stämma. Vi ville därför göra om denna analys och har därför analyserat utfallet på 72 patienter som genomgått både DPD-scintigrafi och fått sina amyloidfibriller typade mellan 2012 och 2018. Resultaten från denna analys visade att signifikant fler (p <0,01) av dem med positiv DPD-scintigrafi hade typ A-fibriller, sen sjukdomsdebut och förtjockad hjärtmuskel. Dock hade en kvinnlig patient negativ DPD-scintigrafi trots typ A-fibriller och hjärtmuskelförtjockning och fem patienter (80 % män) positiv DPD-scintigrafi trots att de hade typ B-fibriller. Slutsatsen av denna analys blir att DPD-scintigrafi är bra på att förutse amyloid fibrilltyp men att en negativ DPD-scintigrafi inte utesluter hjärtpåverkan och att även äldre (män) med typ B-fibriller verkar löpa risk för amyloid kardiomyopati.

Slutligen har vi tillsammans med Region Norrbotten, Region Västerbotten, NPO Sällsynta sjukdomar och Registercentrum Norr mer eller mindre slutfört arbetet med ett nytt nationellt kvalitetsregister för transtyretinamyloidos. Syftet med detta register är att samla gamla och nya data på patienter med transtyretinamyloidos på ett säkert och lättillgängligt sätt för att underlätta utvärdering av vården och forskning. Planen är att registret ska sjösättas under våren 2020 och samla data kring bl.a. sjukdomsbakgrund, debutålder, amyloid fibrilltyp, symptom, förlopp, behandling och överlevnad. Första rapporten från detta register kan förhoppningsvis vara klar under slutet av 2020.

Med hopp om ett fortsatt gott samarbete,

Umeå 2020-02-26

Jonas Wixner