NATIONALT VIDENSCENTER FOR DEMENS

Sygdomsmekanismer og symptomer ved demens ved Downs syndrom

Kromosom 21, som personer med Downs syndrom har en ekstra kopi af, rummer flere gener, der menes at spille en rolle i forbindelse med Alzheimers sygdom.

Det drejer sig især om genet for amyloid precursor-proteinet (APP), der er udgangspunkt for dannelsen af amyloide plaques. Ophobningen af beta-amyloid mellem neuronerne mener man forårsager en kaskade af neurodegeneration.

Et varigt forringet immunsystem hos personer med Downs syndrom kan være medvirkende til forandringer i hjernen, der giver tidlig udvikling af demens.

Alzheimerforandringer

Alzheimerlignende forandringer i form af ophobning af beta-amyloid begynder allerede i barndommen hos personer med Downs syndrom. Proteinophobningen er også påvist i øjets linser ved Downs syndrom.

Allerede tidligt i forløbet ophobes beta-amyloid i hjernen – især i hippocampus og frontallapperne. Samtidig udvikles typiske Alzheimersymptomer som svækkelse af korttidshukommelsen, indlæringsbesvær, svigtende overblik og initiativ m.v.

Også de sociale færdigheder forringes, det bliver sværere at deltage i en samtale, ordforrådet bliver fattigere, og følelsesregisteret indsnævres.

Salem LC, Jorgensen K. Demens hos personer med Downs syndrom. Ugeskrift for Læger. 2014;176(26):V04120217

PubMed

Senest opdateret: 13. august 2020