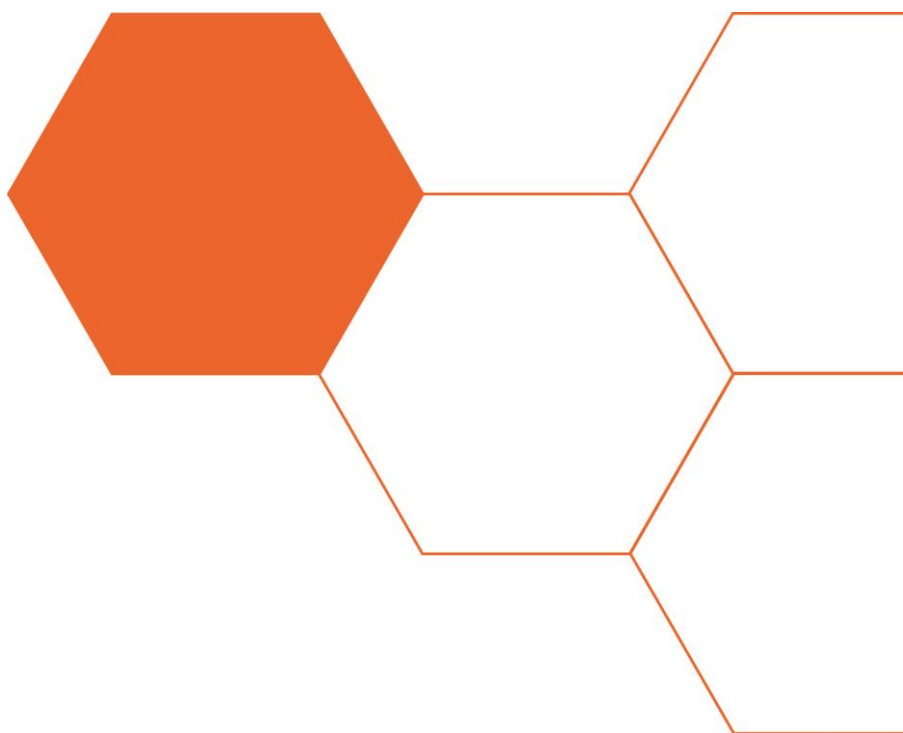


Regionala riktlinjer för utredning av patienter med misstänkt ärftlig demens

Riktlinjer för utförare av hälso- och sjukvård i Region Skåne. Regionala riktlinjer har tagits fram i nära samverkan med berörda sakkunniggrupper. Riktlinjerna är fastställda av hälso- och sjukvårdsdirektören.



Innehållsförteckning

Förord.....	3
Dokumentinformation	4
Bakgrund	5
Indikation för utredning.....	5
Remissförfarande.....	5
Utredningsprogram.....	6
Kontaktperson vid hereditära teamet.....	6
Bilaga 1 – Underlag för utredning om demenssjukdomar i släkten.....	7
Bilaga 2 – Samtycke genetisk utredning av demenssjukdom	15
Bilaga 3 – Fakta om ärftlig demens	16

Förord

Sedan 2013 finns regionala riktlinjer för utredning av misstänkt ärftlig demens. Dessa har tagits fram i samarbete mellan Minneskliniken i Malmö, VE minnessjukdomar, SUS och Genetiska kliniken Labmedicin, Lund. Här följer den senaste uppdateringen.

Juni 2016

Åsa Wallin, verksamhetschef, VO minnessjukdomar, Skånes universitetssjukhus

Sedan 2013 finns regionala riktlinjer för utredning av misstänkt ärftlig demens vilka tagits fram i samarbete mellan Minneskliniken, SUS Malmö, och Genetiska kliniken, Labmedicin, Lund. Sedan föregående version har flertalet ansvariga bytts ut. Här följer den senaste uppdateringen.

September 2018

Lisa Bjartmar, överläkare sektionschef, ansvarig hereditära teamet VE minnessjukdomar, Skånes universitetssjukhus

Dokumentinformation

	Namn	Position	E-postadress
Huvudförfattare	Lisa Bjartmar	Sektionschef, Överläkare, Minneskliniken SUS, VE minnessjukdomar	Lisa.Bjartmar@skane.se
Fastställt av			
Sakkunniggrupp	Samuel Gebre-Medhin	Överläkare, docent Genetiska kliniken, Labmedicin, Lund	Samuel.gebre-medhin@med.lu.se
Kontaktperson Koncernkontoret	Petra Widerkrantz	Medicinsk rådgivare	Petra.Widerkrantz@skane.se
Administrativ kontaktperson	Vakant Annika Christensen	Administratör koncernkontoret Medicinsk sekreterare, Minneskliniken SUS, VE minnessjukdomar	----- Annika.Christensen@skane.se

Giltighet

	Giltigt från och med	Giltigt till och med	Ansvarig/huvudförfattare
Ursprunglig version	2013-05-30	2016-06-30	Åsa Wallin
Revidering	2016-06-30	2021-09-28	Åsa Wallin
Revidering	2018-09-28	2021-09-28	Lisa Bjartmar
Revidering			
Revidering			

Sökord

Bakgrund

Personer som diagnostiseras med demenssjukdom har ofta flera i släkten som insjuknar i samma sjukdom. När sjukdomen uppträder före 65 års ålder har man i större utsträckning än hos äldre en ärftlig faktor som bakomliggande orsak. Ibland ser man ett tydligt familjärt mönster med sjuka personer i flera generationer, vilket kan tyda på en autosomt dominant nedärvning av tillståndet. Detta är ovanligt. Vid Alzheimers sjukdom förekommer det t.ex. i mindre än 2 % av samtliga fall. Men inte desto mindre är detta något som de berörda familjerna är mycket medvetna om och bekymrade för.

Idag känner man till vissa förändringar i arvsmassan (mutationer) som leder till t.ex. ärftliga former av demenssjukdomar. Alzheimers sjukdom, frontallobsdemens (FTD) men även av andra former av demenssjukdomar kan uppvisa familjär ansamling, där vi ännu inte har kunskap om den genetiska orsaken. Förändringar i arvsmassan kan undersökas genom DNA-analys, oftast från blodprov. I mindre än cirka hälften av de fall, där det finns en familjär ansamling av demenssjukdom som tyder på Alzheimer eller FTD, finner man den genetiska förändringen. Avsaknad av sådan utesluter inte att det finns en ännu okänd genetisk förklaring till att flera i familjen insjuknat.

Det är viktigt i mötet med patienten och familjen att ta upp frågan om eventuell ärftlighet. Att inte göra det kan leda till än mer lidande för patienter och deras släktingar, som då riskerar att varken erbjudas rätt information eller omhändertagande.

Individer med ärftlig demenssjukdom och deras närstående bör erbjudas kontakt med ett multidisciplinärt team bestående av bland annat läkare, genetiker och kuratorer. I vissa fall är den hjälpsökande själv inte sjuk utan orolig för egen framtida sjukdom.

Att upptäcka demens med tidigt insjuknande och att sätta in tidig symptomatisk behandling leder till besparingar vad beträffar både lidande och kostnader. I framtiden kommer det att bli ännu viktigare när nya förebyggande läkemedel mot demenssjukdomar introduceras.

Indikation för utredning

Målet är att erbjuda familjeutredning till yngre personer med demenssjukdom eller kognitiv nedsättning. En utredning för misstänkt ärftlighet skall erbjudas i följande fall:

- En familj där tre personer insjuknat varav en före 65 år. Sjukdomen ses i minst två generationer i samma släktgren. Indikationen för utredning stärks ju fler fall av demenssjukdom som finns i släkten och ju lägre insjuknandeåldern är.
- En person i en familj som insjuknat mycket tidigt d.v.s. före 50 års ålder.

Remissförfarande

Remiss adresseras till ”Hereditära teamet” Minneskliniken SUS, VE minnessjukdomar, Malmö.

Vid frågor om indikation och ställningstagande till remiss kan nedanstående kontaktpersoner tillfrågas.

Utredningen av misstänkt ärftlig demens sker på Minneskliniken SUS i Malmö i samverkan med Genetiska kliniken, Labmedicin, Lund. Detta gäller såväl om den sökande har en demens eller utredning avser släkting med oro för sjukdom.

Utredningsprogram

1. Patienten kallas till Minnesklinikens mottagning i Malmö. Inför besöket skickas ett frågeformulär ut till patienten/närstående där denne/dessa ombeds att fylla i förekomst av sjukdom i släkten. Av särskilt intresse är förekomst av olika typer av demens, psykiatrisk sjukdom, myoklonier, epilepsi, parkinsonism, tremor, utvecklingsförsening eller annan neurologisk sjukdom. (Bilaga 1). Medgivande för inhämtning av information om släktingar t.ex. journalhandlingar inhämtas vid behov.
2. Vid besöket träffar patienten/närstående läkare och kurator och går igenom äftlighetsanamnes. Under utredningen får patienten/närstående en namngiven stöd-/kontaktperson vid Minneskliniken.
3. I vissa fall leder utredningen till att en molekylärgenetisk analys som görs på DNA från blodprov. Ett skriftligt medgivande för utredning och blodprovstagning inhämtas (Bilaga 2).
4. Svar på genetisk analys ges vid personligt besök på mottagningen.
5. Om sjukdomsassocierad mutation identifieras ges genetisk vägledning vilket även erbjuds till riskindivider i släkten. Vägledningen ges vid Genetiska kliniken i Lund och föregår alltid en eventuell presymptomatisk testning. För släktingar bosatta utanför Södra sjukvårdsregionen hänvisas till närliggande kliniskt genetisk mottagning. Sådana finns vid universitetssjukhusen utom i Örebro.
6. Riskindivider i släkten med misstänkta kognitiva symptom erbjuds utredning enligt Minnesklinikens kliniska rutin.

Kontaktperson vid hereditära teamet

Lisa Bjartmar, Överläkare, 040-33 54 75, Minneskliniken, VE minnessjukdomar, SUS Malmö.
Mona Lindbäck, Kurator, 040-33 55 80, Minneskliniken, VE minnessjukdomar, SUS Malmö.
Samuel Gebre-Medhin, Överläkare, 046-17 33 62, Genetiska kliniken, Labmedicin, Lund.

Bilaga 1 – Underlag för utredning om demenssjukdomar i släkten

Dubbelklicka på bilderna för att öppna bilagorna.

Enkät om sjukdomar i släkten

Vi skulle vara tacksamma ifall du med hjälp av anhöriga och släktingar fyller i uppgifterna på följande sidor.

Detta görs för att undersöka om det finns ärftliga inslag av minnessvårigheter och glömska i släkten.

Av särskilt intresse är förekomst av olika typer av demens, muskelsjukdomar, epilepsi, Parkinsons sjukdom, utvecklingsförsening eller annan neurologisk sjukdom.

Ta med formuläret till besöket på Minnesmottagningen.

Namn: _____



Fyll i enkäten så noga du kan, om du t.ex. bara kan året så fyll i det.

Om platsen skulle ta slut finns mer plats på sista sidan.

1. Dina Föräldrar						
släkting	Födelsedata åå-mm-dd	Glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Avliden datum åå-mm-dd	Dödsorsak (om sådan är känd)
Mor		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
Far		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		

2. Dina Mor- och Farföräldrar						
släkting	Födelsedata åå-mm-dd	Glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Avliden datum åå-mm-dd	Dödsorsak (om sådan är känd)
Mormor		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
Morfar		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
Farmor		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
Farfar		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		

3. Dina Syskon (markera eventuella halvsyskon med ett kryss till vänster om raden)

Syskon	Födelsedata åå-mm-dd	Glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Avliden datum	Dödsorsak (om sådan är känd)
1	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
2	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
3	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
4	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
5	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
6	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
7	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
8	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
9	Bror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Syster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		

4. Dina Barn

Barn	Födelsedata	Glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Avliden datum	Dödsorsak (om sådan är känd)
1	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
2	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
3	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
4	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
5	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
6	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
7	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
8	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		
9	Son <input type="checkbox"/> Dotter <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/> Nej <input type="checkbox"/>		

5. Dina mostrar-morbröder (syskon till din mor, sätt kryss till vänster om raden ifall halvsyskon)

Släkting	Födelsedata åå-mm-dd	glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Avliden datum	Dödsorsak (om sådan är känd)
1 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
2 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
3 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
4 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
5 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
6 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
7 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
8 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
9 morbror <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
moster <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		

6. Dina fastrar-farbröder (syskon till din far, sätt kryss till vänster om raden ifall halvsyskon)

Släkting	Födelsedata åå-mm-dd	glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Avliden datum	Dödsorsak (om sådan är känd)
1	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
2	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
3	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
4	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
5	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
6	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
7	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
8	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
9	farbror <input type="checkbox"/>	Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	faster <input type="checkbox"/>	Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		

7. Övriga släktingar (Vänligen beskriv släktskapet, här kan även andra släktingar som ej fick plats tidigare skrivas)

släktskap?	Kön	Födelsedata åå-mm-dd	Glömska	Demensdiagnos (om sådan finns)	Avliden	Årtal	Dödsorsak (om sådan är känd)
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		
	Man <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		Ja <input type="checkbox"/>		
	Kvinna <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		Nej <input type="checkbox"/>		

Övriga kommentarer

Tack för din medverkan!

Om du har några frågor, ta upp dessa vid ditt besök på minnesmottagningen

Bilaga 2 – Samtycke genetisk utredning av demenssjukdom

Klicka på bilden för att öppna upp bilagan.



Samtycke inför genetisk utredning av min diagnos

Härmed godkänner jag att nedanstående ansvarig läkare vid Minneskliniken mottagning, SUS Malmö, får utreda om jag har en ärftlig orsak till min sjukdom.

- Jag ger mitt tillstånd att blodprov och/eller arkiverade vävnadsprover används för analys avseende genetiska förändringar och att resterande blod lagras i Biobanken vid Minneskliniken.
- Jag ger mitt tillstånd att, om utveckling av nya analyser/metoder sker, får kompletterande analyser utföras på lagrade prover.
- Jag ger mitt tillstånd till att ansvariga verifierar och inhämtar information om min diagnos och sjukdom via register och/eller journalhandlingar vid denna eller motsvarande mottagning.
- Jag ger mitt tillstånd att inhämtad information om min diagnos får användas vid genetisk vägledning och utredning i vår släkt, vid denna eller motsvarande mottagning.

Patientens namnteckning

Datum

Namn i klartext

Närståendes namnteckning

Datum

Namn i klartext

Relation till patienten

Ansvarig läkares namnteckning

Datum

Om du har frågor får du gärna kontakta nedanstående kontaktpersoner vid Minneskliniken:

Kurator Mona Lindbäck 040-335504

Läkare Lisa Bjartmar 040-335504

Bilaga 3 – Fakta om ärftlig demens

Klicka på bilden för att öppna upp bilagan.

Bilaga 3. Fakta om autosomt dominant ärftlig demens

Alzheimers sjukdom

Mindre än två procent av samtliga fall av Alzheimers sjukdom följer mönstret för dominant nedärvning med tidigt insjuknande.

I dag känner man till mer än 200 olika mutationer i tre olika gener som leder till Alzheimers sjukdom. Dessa mutationer finns i genen för *APP* (kromosom 21), *presenilin 1* (kromosom 14) och *presenilin 2* (kromosom 1).

I mer än hälften av släkter med misstänkt dominant nedärvd Alzheimers sjukdom kan man idag inte identifiera den genetiska förändringen, d.v.s. det skadade arvsanlag som kan gå i arv och som orsakar sjukdomen. Vid genetisk provtagning kan man leta efter nu kända genetiska orsaker men ett negativt provresultat utesluter inte att det kan vara fråga om en ärftlig Alzheimer.

De kända genmutationerna ärvs autosomt dominant. Det betyder att risken att ha ärvt anlaget för Alzheimers sjukdom är 50 procent om patienten har en förälder eller ett syskon med en sådan genmutation.

Vi vet också att barn som inte ärver det sjuka anlaget inte riskerar att föra det vidare.

Frontotemporal demens

Detta är en ovanlig form av demens som utgör endast ca 3-5 % av totala andelen demenssjukdomar men förekommer oftare före 65 års ålder. Ärftlighet spelar sannolikt en större roll här än för andra demenssjukdomar.

Forskning tyder på att förändringar i arvsmassan är en direkt orsak i 10-50% procent av samtliga fall. Många olika genetiska förändringar har beskrivits. 10-30% ärvs autosomt dominant. Man har misstänkt att nedsatt ärftlig genomslagskraft (nedsatt penetrans) av sjukdomen kan förekomma vid vissa former. Detta innebär att inte alla som bär på den genetiska förändringen kommer att insjukna.

Man känner till mutationer i minst fem olika gener som har samband med ärftlig frontotemporal demens. Bland dessa kan nämnas ca 40 mutationer i *MAPT* (microtubuli associated protein, kromosom 17), ca 60 i *GRN* (progranulingenen, kromosom 17), *C9ORF72 expansion* (kromosom 9) samt mer ovanliga *CHMP2B* (kromosom 3) och *VCP* (kromosom 9).

Utifrån dagens kunskapsläge, kan vi i ca 50% av fallen inte finna den genetiska förklaringen vid frontotemporal demens vilket inte utesluter en ärftlig bakgrund av annan gen.