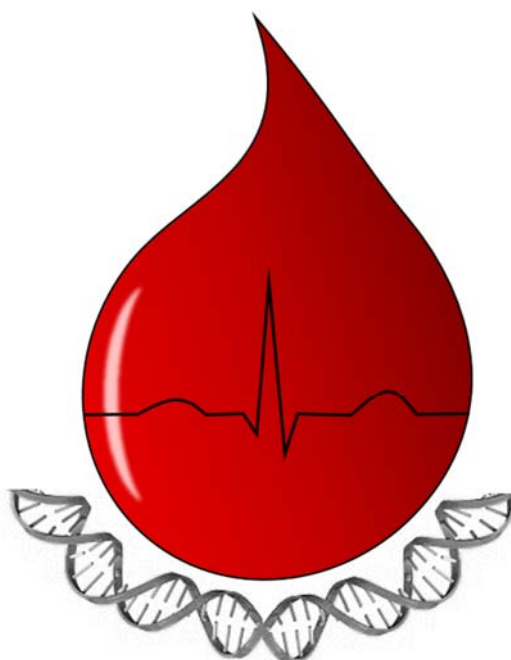




UMEÅ UNIVERSITET



BIOMICINSK
ANALYTIKERPROGRAMMET

Allelfrekvensen av SNV rs113247976 C>T i KIF5A genen

**- Regionala skillnader i den svenska
populationen**

Olle Edsberg

Examensarbete, 15 hp
Biomedicinsk analytikerprogrammet, 180 hp
VT 2018



The Distribution of Allele Frequency SNV rs 113247976 in Sweden

Handledare

Peter M Andersen, Institutionen för farmakologi och klinisk neurovetenskap,
medicinska fakulteten, Umeå universitet

Läroproponent: **Birgitta Sundström**
Examinator: **Ylva Hedberg Fransson**
Datum för godkännande: **2018 06 25**

Abstrakt

Patogenesen för Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) är invecklad och till stor del okänd. För att vidareförmedla nervimpulsen ut till kroppen kan neuron bestå av axoner som är upp till en meter långa. Eftersom de flesta proteiner translateras i cytoplasman är intraaxonal transport essentiell för neuron. Kinesin family member 5A (KIF5A) är ett transportprotein och mutationer i dess C-terminala del har visat sig vara signifikant anrikat hos patienter drabbade av familjär ALS enligt två nya europeiska next generation sequencing (NGS)-studier. Syftet med denna studie var att sekvensera positionen för single nukleotid variant (SNV) rs113247976 hos svenska icke-ALS drabbade forskningspersoner för att sedan utreda om allelfrekvensen motsvarar det som rapporterats i nya europeiska studierna samt att undersöka eventuella regionala skillnader inom Sverige. Materialet bestod av 680 svenska DNA extrakt som renats fram från donerat EDTA-blod. Detta sekvenserades sedan med Sangersekvensering. Resultatet visade en anrikning av SNV rs113247976 C>T i de nordliga regionerna av Sverige. Konklusionen var att SNV RS113247976 geografiskt var signifikant anrikat i de nordliga regionerna av Sverige och inte överensstämde med allelfrekvensen som rapporterats i de nya studierna. Om studier inte beaktar selektionen av referenspopulation finns en risk för selektionsbias och att felaktiga slutsatser dras.

Nyckelord

KIF5A, ALS, SNV rs113247976, Referenspopulation, regionalfördelning