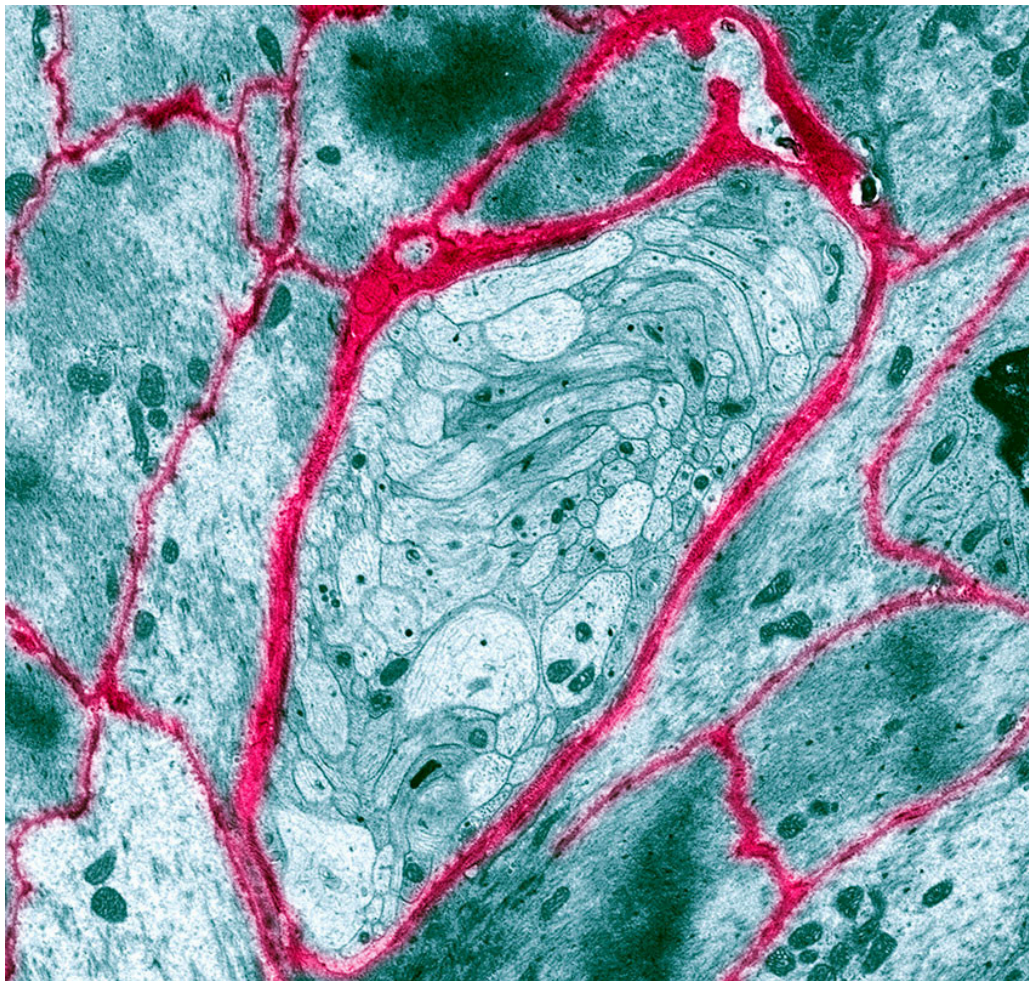

Tarmsvikt ved lysosomal avleirings sykdom

FRA ANDRE TIDSSKRIFTER

RUTH HALSNE

Tidsskriftet

Svikt i det enteriske nervesystemet kan ligge bak redusert tarmfunksjon ved sjeldne lysosomale avleirings sykdommer.



Umyelinisert nervefiber i tarmen, observert gjennom transmisjonselektronmikroskop (TEM). Foto: Science Photo Library / NTB

Tarmsvikt forekommer hyppig hos pasienter med lysosomal avleiringssykdom, en gruppe arvelige multiorgansykdommer som ofte affiserer sentralnervesystemet. I en ny studie ble tarmen og tarmfunksjonen i musemodeller for to sjeldne lysosomale avleiringssykdommer undersøkt (1). Ved å tilsette fargestoff i musefôret påviste forskerne at tarmpassasjen ble forsinket med musenes alder. Tarmbiopsier viste tilsynelatende normal utvikling av nettverket av nevroner i tarmveggen ved én måneds alder, mens biopsier tatt senere viste degradering av slike nevroner. Adenovirusassosiert genterapi av musene medførte redusert tap av nevroner, forbedret tarmfunksjon og forlenget levetid.

– Tarmsymptomer ved lysosomal avleiringssykdom tilskrives ofte immobilitet og generell kroppssvekkelse, men den underliggende patofysiologien er i stor grad ukjent, sier Andreas Øberg, som er overlege ved Barneklubnikken, Oslo universitetssykehus.

– Dette gjør målrettet behandling vanskelig, selv om symptomene ofte har en alvorlig innvirkning på pasientens livskvalitet. De siste årene har det vært økt oppmerksomhet rundt betydningen av nettverket av nerveceller i tarmveggen for utviklingen av tarmsvikt ved lysosomale avleiringssykdommer, sier han.

– Denne studien er et viktig bidrag til å forstå patofysiologien bak organskade utenfor sentralnervesystemet ved slike sykdommer, sier Øberg. Han fremhever både muligheter og utfordringer ved fremtidig adenovirusassosiert genterapi hos pasienter med lysosomal avleiringssykdom som affiserer organer utenfor sentralnervesystemet.

REFERENCES

1. Ziólkowska EA, Jansen MJ, Williams LL et al. Gene therapy ameliorates bowel dysmotility and enteric neuron degeneration and extends survival in lysosomal storage disorder mouse models. *Sci Transl Med* 2025; 17: eadj1445. [PubMed][CrossRef]

Publisert: 23. juni 2025. Tidsskr Nor Legeforen. DOI: 10.4045/tidsskr.25.0329
Opphavsrett: © Tidsskriftet 2026 Lastet ned fra tidsskriftet.no 4. juni 2026.