

Autisme forbundet med DNA-sekvensmutasjoner

Genetiske faktorer anses som viktige når man skal avdekke årsaken til autisme. Den genetiske heterogeniteten synes imidlertid å være stor, og dette har gjort det vanskelig å påvise en klar sammenheng.

Ved hjelp av genomisk hybridisering har nå amerikanske forskere studert kopiantallsvariasjoner (variasjoner i DNA-segmenter) hos personer med autisme, deres uaffiserte søsken og foreldrene (Science 2007; 316: 445–9).

De fant at spontane kopiantallsmutasjoner var langt vanligere hos personer med autisme enn hos deres søsken. De vanligste mutasjonene var delesjoner. Polymorfismene var svært sjeldne i pasientgruppen, noe som kan tyde på at mutasjoner i mange ulike loci kan føre til autisme. Dette kan forklare hvorfor det har vært vanskelig å påvise genetiske risikofaktorer for sykdommen.

Blod til alle

Ved blodoverføringer må man i dag ta hensyn til blodtype, og ABO-systemet er det viktigste. Systemet kjennetegnes ved tilstedeværelse eller fravær av blodtypeantigenene A og B på erytrocyttens overflate. Blodtype O i ABO-systemet kalles universell blodtype fordi den kan transfunderes til alle individer, uansett blodtype.

Europeiske forskere undersøkte rundt 2 500 sopper og bakterier i jakten på enzymer som kunne fjerne antigenene på erytrocyttens overflate ved blodtype A og B. To nye glykosidaseenzymer som fjerner hhv. A- og B-antigenet ble identifisert (Nat Biotechnol 2007; 25: 454–64).

Etter 60 minutters inkubasjon med riktig enzym kunne erytrocytter fra blodtype A, B og AB brukes som om de var blodtype O-erytrocytter og således transfunderes til alle. Dette skal nå testes i klinisk sammenheng.

Lipidmetabolismen reguleres av immunsystemet

Hyperlipidemi er ofte forbundet med inflammasjon. Ny forskning på mus har vist at de proinflammatoriske cytokinene lymfotoksin og LIGHT (homolog til lymfotoksin), hovedsakelig produsert i T-lymfocytter, regulerer nøkkelenzymer i lipidmetabolismen (Science 2007; 316: 285–8).

Transgene mus med overekspresjon av LIGHT fikk hypertriglyseridemi og hyperkolesterolemi med normalt kosthold. I en musemodell som manglet LDL-reseptor og dermed evnen til å regulere lipidnivåene i blodet, førte hemming av lymfotoksin- og LIGHT-signalering til normaliserte lipidnivåer.

Disse resultatene tyder på at immunsystemet påvirker lipidmetabolismen direkte. Lymfotoksin-signalveien kan være et nytt terapeutisk mål for å behandle dyslipidemi.

PCR-diagnostikk nyttig ved neglesopp

Diagnostikk med polymerasekjedereaksjon kan være nyttig ved neglesopp når det er negativt dyrkingsresultat. Det viser en norsk studie.

Studien omfattet negleprøver fra 346 pasienter med mistenkt neglesopp innsendt fra allmennpraktikere og hudleger (1). Prøvene ble analysert ved Mikrobiologisk Institutt, Rikshospitalet.

Alle prøver ble parallelt undersøkt med polymerasekjedereaksjon (18S PCR etterfulgt av sekvensering med påfølgende databasesøk) og dyrking. *Trichophyton rubrum* ble påvist både ved dyrking og ved PCR i 49 av prøvene. I tillegg var det 67 dyrkingsnegative prøver som var positive med PCR (*Trubrum* i 54, *T mentagrophytes* i fem, *T species* i åtte prøver), mens 15 prøver som var dyrkingspositive, ikke ga noe PCR-resultat. De resterende prøvene var negative ved både PCR og dyrking. Prøver fra negler hos ti friske kontrollpersoner var likeledes negative ved begge metoder.

Studien viser at PCR-diagnostikk kan være et nyttig supplement til dyrking når det gjelder påvisning og identifisering av neglesopp. Mer enn dobbelt så mange



Fotsopp – den vanligste soppinfeksjon hos mennesker. Foto BSIP/GV-Press

prøver var positive ved PCR-diagnostikk som ved dyrking alene.

Vi anbefaler at prøver fra pasienter med mistenkt neglesopp først sendes til dyrking. Dersom det er negativt dyrkingsresultat, sendes prøve til PCR. PCR-diagnostikk bør forbeholdes dem som skal ha langvarig systemisk behandling.

Mette Walberg

mette.walberg@sabhf.no
Sentrallaboratoriet
Sykehuset Asker og Bærum

Litteratur

- Walberg M, Mørk C, Sandven P et al. 18S rDNA polymerase chain reaction and sequencing in onychomycosis diagnostics. *Acta Derm Venereol* 2006; 86: 223–6.

Kirurgi bedre enn endoskopi ved kronisk pankreatitt

Hos pasienter med kronisk pankreatitt og distal obstruksjon av pancreasgangen er kirurgi bedre enn endoskopisk drenasje. Det viser en randomisert studie.

Behandlingsalternativene ved kronisk pankreatitt er enten kirurgisk eller endoskopisk avlastning, men det er uenighet om hvilken metode som er best. I en nederlandsk studie ble pasientene randomisert til enten endoskopisk (n = 19) eller kirurgisk drenasje (n = 20) (1). Smerteskår gjennom to års oppfølging var det primære endepunkt.

De som ble operert, hadde signifikant lavere smerteskår etter to år (Izbicki-skår 25 og 50) og rapporterte bedre fysisk helse. Komplett eller delvis smertelindring ble oppnådd hos 72 % i kirurgigruppen og hos 32 % i endoskopigruppen (p = 0,007). Det var ikke signifikante forskjeller i komplikasjoner og sykehusopphold, men endoskopigruppen trengte signifikant flere prosedyrer i løpet av oppfølgingen (median åtte og tre).

– Dette er en klinisk utfordrende og selek-

tert pasientgruppe. Kun en tredel av de vurderte pasientene ble inkludert, de som hadde inflammatorisk prosess i pancreas ble ekskludert. Studien er godt gjennomført, med klinisk relevante endepunkter, sier professor Jon Arne Søreide ved Gastrokirurgisk seksjon, Stavanger universitetssjukehus.

– Endoskopisk behandling er krevende og ofte omstendelig. Hos kun 53 % var endoskopi vellykket, og fire ble operert. Slik behandling har hittil vært basert på retrospektive studier. Dette er den andre prospektive, randomiserte studien der endoskopisk og kirurgisk behandling blir sammenliknet. Mange faktorer virker inn på valg av behandlingsmetode, inkludert pasientenes egne ønsker. Denne studien bidrar til å bedre kunnskapsgrunnet for det valget som tas, sier Søreide.

Kjetil Søreide

ksoreide@mac.com
Tidsskriftet

Litteratur

- Cohen DL, Gouma DJ, Nio Y et al. Endoscopic versus surgical drainage of the pancreatic duct in chronic pancreatitis. *N Engl J Med* 2007; 356: 676–84.