

Genfeil bak nytt syndrom er kartlagt

Norske forskere har kartlagt årsaken til en form for arvelig psykisk utviklingshemning og epilepsi.

Ofte vet man ikke hva som er årsaken til mental retardasjon. Nå har forskere ved Ullevål universitetssykehus og Universitetet i Oslo funnet den arvelige årsaken til et nyoppdaget syndrom som er kjennetegnet av epilepsi, ataksi, mikrokefali og alvorlig mental retardasjon (1).

Ved å studere en familie fra Norge over en femårsperiode lyktes det å identifisere mutasjoner i genet *SLC9A6*. Deretter ble *SLC9A6*-mutasjoner identifisert også i Sverige, Storbritannia og Sør-Afrika, hos familier med et liknende sykdomsbilde. *SLC9A6*-genet er lokalisert til den lange armen på X-kromosomet, og sykdommen viser kjønnsbundet arv (rammer kun gutter). Genet uttrykkes i alle typer vev og i de mest primitive organismer og har ikke tidligere vært forbundet med sykdom hos mennesker. Genet koder for ioneutveksleren NHE6, som transporterer hydrogenioner og natrium over membraner i celleendosomer. Genmutasjonene fører til at ioneutvekslingen ikke foregår normalt.

Oppdagelsen representerer et gjennom-

brudd for genetisk forskning innen mental retardasjon og gjør at flere av barna kan få en spesifikk diagnose. Videre undersøkelser vil avklare hvor hyppig denne formen for mental retardasjon er. Selv om man ikke har noen effektiv behandling, vil kunnskap om arvelige årsaker på sikt kunne gi muligheter for utvikling av nye terapiformer. Funnet kan også føre til økt forståelse av hvordan hukommelse og andre hjernefunksjoner utvikles.

Dette er et samarbeidsprosjekt mellom Barneklivnikken og Avdeling for medisinsk genetikk ved Ullevål universitetssykehus og omfatter også samarbeid med flere internasjonale grupper, bl.a. ved Cambridge University. Avdeling for medisinsk genetikk ved Ullevål universitetssykehus har på bakgrunn av oppdagelsen utvidet sitt diagnostiske tilbud.

Petter Strømme

petter.stromme@medisin.uio.no
Barneklivnikken
Ullevål universitetssykehus

Litteratur

1. Gilfillan GD, Selmer KK, Roxrud I et al. *SLC9A6* mutations cause X-linked mental retardation, microcephaly, epilepsy, and ataxia, a phenotype mimicking Angelman syndrome. *Am J Hum Genet* 2008; 82: 1003–10.

Gammelt blod gir høyere sykkelighet

Transfusjon med blod som er eldre enn 14 dager, kan gi høyere sykkelighet og høyere dødelighet. Norske eksperter anbefaler en grense på ti dager for blod til intensivpasienter.

Under lagring skjer det en rekke strukturelle og funksjonelle endringer i røde blodceller. Fysiologiske kompensasjonsmekanismer motvirker dette delvis, og mange hevder derfor at blodcellenes alder har liten betydning. Det har vært motstridende resultater i flere mindre studier, men i en stor retrospektiv analyse vises det nå en signifikant negativ effekt av transfusjon med blodceller >14 dager til voksne pasienter som gjennomgikk koronar bypass eller klaffekirurgi med hjerte-lunge-maskin (1).

2 872 pasienter fikk 8 802 enheter nyere blod og 3 130 pasienter fikk 10 782 enheter eldre blod. Multivariabel logistisk regresjon ble anvendt til analyse av blodalder kontra behandlingsresultat. Omfattende transfusjonsmessige, demografiske og kliniske data ble inkludert. Median alder for nyere blod var 11 dager, for eldre blod 20 dager.

Pasientene som fikk eldre blod, hadde sig-

nifikant høyere sykehusdødelighet, lengre intubasjonstid, oftere sepsis og oftere nyresvikt. Etter ett år var dødeligheten signifikant lavere hos dem som hadde fått nyere blod. Resultatene tyder på at nyere blod til 28 hjerteoperasjonspasienter kan forebygge ett dødsfall første året postoperativt.

Studien har utløst heftig debatt i fagmiljøene og er kritisert for at forskjellene mellom gruppene er små. Mer interessant er spørsmålene i en samtidig lederartikkel. Kan resultatene overføres til andre pasientgrupper? Kan restriktiv transfusjonspraksis og omfattende blodsparende tiltak ha tilsvarende effekt? Kan enda ferskere blodceller ha bedre effekt? I 2003 foreslo vi en grense på ti dager for blod til intensivpasienter sammen med blodsparende tiltak (2).

Bjarte Gees Solheim

bjagees@online.no
Immunologisk avdeling
Rikshospitalet

Litteratur

1. Koch CG, Li L, Sessler DI et al. Duration of red-cell storage and complications after cardiac surgery. *N Engl J Med* 2008; 358: 1229–39.
2. Kongsgaard UE, Solheim BG, Heier HE. Transfusjon av «gammelt» bankblod – tid for nytenking? *Tidsskr Nor Lægeforen* 2003; 123: 325–7.

Uklar effekt av steroider ved lungesvikt

Inflammasjon antas å bidra til patogenesen ved akutt lungesviktsyndrom (acute respiratory distress syndrome, ARDS), og kortikosteroider kan derfor være en mulig behandling. Den terapeutiske effekten av steroider er imidlertid uklart. Nå har forskere fra India og Australia undersøkt om bruk av steroider er forbundet med redusert mortalitet hos voksne med akutt lungesvikt (*BMJ* 2008; 336: 1006–9).

I en metaanalyse ble det selektert ni randomiserte, kontrollerte studier med kritisk syke pasienter der steroidbehandling ble sammenliknet med behandling uten steroider.

Forskerne fant ingen klar effekt av kortikosteroider ved lungesvikt, og optimal dose, doseringsintervaller og behandlingsvarighet er ikke etablert. Dataene kunne tyde på en nedgang i dødelighet og flere ventilatorfrie dager når behandling ble startet etter at sykdommen hadde oppstått. Men som forebyggende behandling kan det ha vært forbundet med økt forekomst av akutt lungesviktsyndrom.

Salmonella holder seg selv i tøylene

De gramnegative enteropatogene salmonellabakteriene er en viktig årsak til matbåren tarmsykdom. Proteinsekresjonen er essensielt for virulensen. En kanadisk forskningsgruppe har nå identifisert en ny signalvei for *Salmonella*. Den involverer proteinet ZirS og membrantranslokatoren ZirT (*PLoS Pathog* 2008; 4: e1000036).

Forskerne fant disse proteinene både i tarm og i avføring hos mus. Ved å nedregulere denne signalveien i musmodeller observerte forskningsgruppen at når mus ble infisert med både vanlig og genmodifisert *Salmonella*, var stammen med nedregulert ZirT mest virulent.

Funnet viser patogenens evne til å begrense sin egen negative effekt på verten, kan hende for å øke sin egen sjans til å overleve, mener forfatterne.

Medisinske nyheter

fra internasjonale tidsskrifter:
Tips eller innlegg på inntil 300 ord kan sendes erlend.hem@medisin.uio.no