

## Under huden på psoriasisgenetikk

Kopitallet av  $\beta$ -defensingener er trolig viktig for utvikling av psoriasis.

Psoriasis er en multifaktoriell sykdom som skyldes både arv og miljø. Forekomsten er 2–4 %. Det er kjent at konsentrasjonen av  $\beta$ -defensinprotein er økt i psoriasisaffisert hud.  $\beta$ -defensin er små antimikrobielle peptider, og åtte av genene som koder for disse er lokalisert på kromosområde 8p23.1. I et europeisk forskningsprosjekt har man nå undersøkt kopitallvariasjon av disse genene hos psoriasispasienter og friske kontrollpersoner (1).

179 nederlandske og 319 tyske pasienter med psoriasis og 272 nederlandske og 305 tyske kontrollpersoner deltok i prosjektet. Ved å benytte flere ulike kvantitative genetiske metoder fant forskerne at pasienter med psoriasis hadde signifikant flere kopier av  $\beta$ -defensingenene enn de friske kontrollpersonene.

– Den genetiske komponenten ved psoriasis er kompleks, og flere kandidatgener er identifisert, sier lege Anne Olaug Olsen ved Hudavdelingen, Rikshospitalet.

– I denne studien har forskerne påvist en nærmest lineær sammenheng mellom risiko for psoriasis og økt antall kopier av locus for  $\beta$ -defensin. Dette resulterer antakelig i økt genekspressjon med økt mengde  $\beta$ -defensinprotein – selv om dette ikke vises i artikkelen. Resultatene taler for at mengden  $\beta$ -defensin i huden er av etiologisk betydning enten direkte i seg selv eller ved at det forsterker hudens respons på for eksempel infeksjon eller annen påvirkning.

$\beta$ -defensin er et interessant protein, i og med at det har både antimikrobielle og cytokinliknende egenskaper. Psoriasisgåten er fortsatt ikke løst, men disse resultatene bidrar til økt forståelse av etiologien, sier Olsen.

**Åslaug Helland**  
ahelland@ulrik.uio.no  
Tidsskriftet

### Litteratur

- Hollox EJ, Huffmeier U, Zeeuwen PL et al. Psoriasis is associated with increased beta-defensin genomic copy number. *Nat Genet* 2008; 40: 23–5.

## Kolesterolscreening av barn?

Screening av barn for familiær hyperkolesterolemi kan forebygge sykdom i to generasjoner samtidig.

Kolesterolsenkende behandling reduserer risiko for koronar hjernesykdom hos personer med familiær hyperkolesterolemi. Dette aktualiserer befolkningscreening for sykdommen som et ledd i forebyggende tiltak. Engelske forskere har hatt som mål å utvikle en populasjonsbasert screeningstrategi for familiær hyperkolesterolemi (1).

De utførte en metaanalyse av publiserte data over total- og LDL-kolesterolverdier hos personer med og uten familiær hyperkolesterolemi. 13 studier med til sammen 1 907 tilfeller og 16 221 kontrollpersoner inngikk i analysen. Hos personer med og uten familiær hyperkolesterolemi var skille i nivå av serumkolesterol størst i alderen 1–9 år, og identifiserte 88 %, med 0,1 % andel falskt positive. Screening av nyfødte var langt mindre effektivt. For hvert affisert barn vil det være én affisert forelder, og den av foreldrene med høyest kolesterolverdi vil bli diagnostisert med familiær hyperkolesterolemi som følge av screeningen.

– Kolesterolscreening hos barn har til nå vært frarådet, og resultatene av denne metaanalysen må tolkes med forsiktighet på grunn av varierende kvalitet av de underlig-

gende studiene, sier seksjonsoverlege Trond P. Leren ved Medisinsk genetisk laboratorium, Rikshospitalet. I det virkelige liv er jeg overbevist om at det å basere diagnosen kun på én kolesterolmåling vil gi langt lavere sensitivitet og spesifisitet enn det som er rapportert i denne metaanalysen. Dette vil gjøre det problematisk å gjennomføre en screening.

– I tråd med gjeldende retningslinjer foreslås det at alle får målt sin kolesterolverdi i ung, voksen alder. Ved hyperkolesterolemi kartlegger man så slekten for autosomalt dominant hyperkolesterolemi. Ved mistanke rekvireres en gentest. Blir diagnosen bekreftet, har man en sikker diagnostikk å tilby både barna og øvrige slektninger, sier Leren.

**Trine B. Haugen**  
trine.b.haugen@hf.hio.no  
Tidsskriftet

### Litteratur

- Wald DS, Bestwick JP, Wald NJ. Child-parent screening for familial hypercholesterolaemia: screening strategy based on a meta-analysis. *BMJ* 2007; 335: 599–603.

## Alvorlig psoriasis øker risikoen for død

Alvorlig – men ikke mild – psoriasis gir økt risiko for død. Det viser en ny befolkningsbasert studie (*Arch Dermatol* 2007; 143: 1493–9). Pasientene med alvorlig psoriasis hadde en 50 % høyere risiko for død enn mennesker uten psoriasis. Menn med alvorlig psoriasis døde 3,5 år tidligere, og kvinner 4,4 år tidligere enn dem uten psoriasis. Flere studier trengs for å avdekke årsaken til den økte dødelighetsrisikoen.

## Testosterontilskudd for eldre menn?

Testosteronsubstitusjonsbehandling over seks måneder hos eldre menn påvirket ikke funksjonsevne eller kognisjon, men økt mengde muskelmasse hadde blandet metabolsk effekt (*JAMA* 2008; 299: 39–52). Det er konklusjonene i den foreløpig største randomiserte studien av testosterontilskudd for friske menn i alderen 60–80 år med lavt til normalt testosteronivå. Resultatene tyder på at testosterontilskudd totalt sett ikke har noen positiv effekt på helsen.

## Familiemåltid gunstig for tenåringsjenter

For tenåringsjenter er regelmessige familiemåltider assosiert med færre usunne spisevaner også fem år senere. Det viser en ny studie (*Arch Pediatr Adolesc Med* 2008; 162: 17–22). I studien undersøkte man sammenhenger mellom regelmessige måltider med familien og usunne spisevaner fem år senere. Jenter som spiste ofte med familien hadde mindre sannsynlighet for å holde på med ekstrem vektkontrollatferd som selvfremkalt oppkast og misbruk av laksativer. Dette gjaldt også etter at forfatterne justerte for sosiodemografiske faktorer og kroppsmasseindeks.