Gener disponerer for multipel sklerose

Norske forskere har påvist genvarianter i immunsystemet som beskytter mot multipel sklerose. De viser at også gener utenfor HLA-komplekset bidrar til utvikling av sykdommen.

Multipel sklerose er en betennelses-sykdom som rammer sentralnervesystemet på den måten at immunsystemet går til angrep på nervevevet. Årsaken er ikke godt kjent, men både miljøfaktorer og genetiske faktorer er involvert, spesielt gener som uttrykkes på celler i immunforsvaret.

Åslaug Rudjord Lorentzen og hennes samarbeidspartnere har påvist nye genvarianter som både beskytter og disponerer for multipel sklerose, og viser at også gener

utenfor HLA-genregionen disponerer for sykdommen.

– Målet for oss har vært å studere gener som kan bidra til utvikling av multipel sklerose og som kan ha betydning for det kliniske utfallet. Vi har

sett på ulike genvarianter hos de syke og hos friske kontrollpersoner, og det vi blant annet viser er at HLA-klasse 1-varianten HLA-Bw4 beskytter mot sykdommen. Assosiasjonen blir også stående etter at vi har kontrollert for den sterkeste genetiske assosiasjonen til multipel sklerose, nemlig HLA-klasse 2, som er lokalisert i samme genregion. Vi har også deltatt i store nasjonale og internasjonale samarbeidsprosjekter der vi har gitt viktige bidrag til studier med mange tusen pasienter med multipel sklerose og kontrollpersoner. Slik har vi funnet tre gener utenfor HLA-komplekset som ser ut til å disponere for sykdommen: genene *TYK2*, *CLEC16A* og *CD226*, forteller hun.

Lorentzen forsvarte avhandlingen *Immunogenetic studies in multiple sclerosis* for ph.d.-graden ved Universitetet i Oslo 6.11. 2009.

Anne Forus
anneforu@online.no
Tidsskriftet

Åslaug Rudjord Lorentzen. Foto Bjørn H. Ohnstad, Rikshospitalet

Doktoravhandlinger

Se oversikt på side 574

Tips oss om spennende doktoravhandlinger.

www.tidsskriftet.no/doktoravhandlinger

Ordforklaringer

HLA: Humant leukocyttantigen.

HLA-Bw4: HLA-variant som er ligand for immunglobulin-drepecelleliknende reseptor, som er viktig for aktivering av drepecellene i immunforsvaret. Denne genvarianten var sjeldnere hos pasienter med multipel sklerose.

TYK2: Tyrosinkinase 2

CLEC16A: Medlem av C-type lectin-domenefamilie. Man har også funnet at dette genet er assosiert med flere immunmedierte sykdommer, f.eks. type 1-diabetes.

CD226: Klynge av differensieringsmolekyl 226.

«Enkle» tiltak mot fødselsfistel

Bare i Etiopia lider 26 800 kvinner av ubehandlet fødselsfistel. Ett enkelt tiltak kan hjelpe – nemlig å gi kvinnene samme hjelp som i dag, men på et mye tidligere tidspunkt.

Det viser avhandlingen til Mulu Muleta. Hun er etiopisk spesialist i fødselshjelp og kvinnesykdommer og har i nesten 20 år jobbet som fistelkirurg ved Addis Abeba Fistula Hospital. 15.1. 2010 disputerte hun ved Universitetet i Bergen med avhandlingen *Obstetric fistula – prevalence, causes, consequences and associated factors*.

En av 400 afrikanske kvinner rammes av obstetrisk fistel. Muleta har funnet at det i gjennomsnitt tar åtte år før kvinnen får medisinsk behandling for skadene. Da er hun for lenge siden utstøtt fra familie og lokalsamfunn på grunn av lukt. Kvinnene selv oppgir også dårlig økonomi, manglende skolegang og opplysning, manglende forståelse i familie og nabolag og lange avstander som årsaker til at de ikke fikk hjelp under og etter fødselen.

– Sykehusene i landet behandler rundt 2 000 tilfeller i året, men dette er ikke engang nok til å ta unna de nye tilfellene som hele tiden oppstår. Opplæring av helsepersonell og bedre helsetilbud må til, men det er ett enkelt tiltak som kan hjelpe mye – nemlig å få kvinnene til sykehus raskere. Ut fra dataene i studien synes dette å være en realistisk og billig mulighet. Der må ekte-menn, familie og naboer mobiliseres. Kvinnen må få hjelp innen de første 24 timene etter at fødselen har stoppet opp. Det vil drastisk redusere skadeomfanget og redde barnets liv. I dag går det i gjennomsnitt tre–fire dager, da er det for sent, sier Muleta.

Eline Feiring
eline.feiring@legeforeningen.no
Tidsskriftet

Mulu Muleta. Foto Universitetet i Bergen

Ordforklaringer

Fødselsfistel: Når barnet sitter fast i fødselskanalen og kvinnen ikke får hjelp, kan fødselen stoppe opp i flere døgn. Veggene i fødselskanalen ødelegges ved at sirkulasjonen klemmes av. Resultatet blir kunstig hull mellom skjeden og urinblæren. Også endetarmen og nerver i bekkenet kan rammes, slik at enkelte kvinner får vansker med å gå. Resultatet er at de lekker urin eller avføring gjennom skjeden. I tillegg mister 90 % av disse kvinnene barnet sitt.