

## Større variasjon i genene enn antatt

Enkelt nukleotidpolymorfi er den vanligste form for genvariasjon. Nye studier viser at det også finnes en rekke store sekvensvariasjoner.

Sekvenseringen av det humane genom avslørte stor variasjon i baserekkefølgen i DNA mellom individer i form av enkelt nukleotidpolymorfier. Det er funnet assosiasjon mellom slike polymorfier og diagnose, prognose og respons på medikamentell intervensjon.

Få kopinummerpolymorfier har til nå vært kjent. En kopinummerpolymorfi defineres ved at et større område av DNA (vanligvis 100 kilobaser eller større) er repetert en eller flere ganger. Det repeterte området finnes i alle deler av arvematerialet, inkludert proteinkodende sekvenser. Sannsynligheten er høy for at også kopinummerpolymorfi har innvirkning på metabolske prosesser.

I to artikler publisert i *Science* (1) og *Nature Genetics* (2) ble mikromatrise-metoder benyttet til å studere frekvens av kopinummerpolymorfier mellom individer. Henholdsvis 20 og 55 individer med forskjellig genetisk bakgrunn ble undersøkt.

I begge studiene ble mer enn 11 kopinummerpolymorfier funnet mellom to

tilfeldige individer. Totalt ble 76 forskjellige varianter funnet blant 20 individer og 255 forskjellige blant 55 individer. I begge studiene overlappet flere av kopinummerpolymorfier kjente gener.

Studiene dekket forskjellige deler av arvematerialet, og dermed ble forskjellige varianter funnet i de to studiene. Flere individer må analyseres for å få et mer fullstendig bilde av denne typen variasjon i arvematerialet.

I begge studiene ble det funnet høy frekvens av kopinummerpolymorfier i områder som tidligere er beskrevet å være forandret ved forskjellige sykdommer med kromosomfeil, inkludert kreft. Identifisering av denne typen variasjon vil dermed kunne bidra til bedre forståelse av etiologien ved slike sykdommer.

**Jens Bjørheim**

*jens.bjorheim@medisin.uio.no*  
Tidsskriftet

### Litteratur

1. Sebat J, Lakshmi B, Troge J et al. Large-scale copy number polymorphism in the human genome. *Science* 2004; 305: 525–8.
2. Lafrate AJ, Feuk L, Rivera MN et al. Detection of large-scale variation in the human genome. *Nat Genet* 2004; 36: 949–51.

## Sunn livsstil er sunt også hos eldre

Sunn livsstil reduserer dødelighet hos eldre med to tredeler, viser stor europeisk studie.

Det har lenge vært kjent at kosthold og livsstil påvirker helse. Sigarettøyking, lite mosjon og et kosthold med mye mettet fett øker morbiditet og mortalitet. Det er nå publisert en studie som ser på samlet effekt av sunn livsstil på sykdom og død hos eldre (1).

2 339 menn og kvinner i alderen 70–90 år fra 11 europeiske land ble intervjuet om røyking, kosthold, alkoholforbruk og fysisk aktivitet, og fulgt i ti år. Kombinasjonen ikke-røyking (definert som aldri røyket eller sluttet for over 15 år siden), mye fysisk aktivitet (30 minutter daglig), moderat alkoholforbruk og middelhavskost var assosiert med en reduksjon i totaldødeligheten på 65 % (hasardratio 0,35; 95 % KI 0,28–0,44). Over 60 % av dødsfallene pga. kreft og hjerte- og karsykdom kunne tilskrives dårlig livsstil.

– Dette er en observasjonsstudie og kan derfor ikke bevise at deltakernes livsstil var årsaken til redusert dødelighet. Likevel

viser resultatene at livsstil er viktig for livslengde også i høy alder, sier overlege Serena Tonstad ved Avdeling for preventiv kardiologi, Ullevål universitetssykehus.

– Middelhavskosthold i denne studien var definert som et inntak av frukt, grønnsaker, belgfrukter, nøtter, frø, fisk og kornprodukter samt en ratio mellom enumettet/mettet fett over medianen og et inntak av kjøtt- og melkeprodukter under medianen. Denne kosten er i samsvar med de offentlige anbefalingene. Effekten av livsstilen var justert for kroppsmasseindeks, slik at uansett hvor fete eller tynne deltakerne var, var en sunn livsstil assosiert med redusert dødelighet, sier Tonstad.

**Michael Bretthauer**

*michael.bretthauer@rikshospitalet.no*  
Tidsskriftet

### Litteratur

1. Knoops KT, de Groot LC, Kromhout D et al. Mediterranean diet, lifestyle factors, and 10-year mortality in elderly European men and women: the HALE project. *JAMA* 2004; 292: 1433–9.

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

## Psykologi mot søvnløshet

Kognitiv atferdsterapi virker bedre mot søvnløshet enn piller gjør, viser en amerikansk randomisert, placebokontrollert klinisk studie (*Arch Intern Med* 2004; 164: 1888–96).

63 unge og middelaldrende personer med kroniske søvnproblemer fikk enten sovepiller, kognitiv atferdsterapi, begge deler eller placebo. Ni droppet ut i løpet av behandlingsperioden på åtte uker.

Kombinasjonsbehandlingen med atferdsterapi og sovepiller gav ikke bedre resultater enn atferdsterapi alene. Pasientene som kun fikk sovepiller derimot, var like søvnløse da de sluttet med sovepillene som de var i utgangspunktet. Pasientene ble fulgt opp i ett år etter avsluttet behandling, men mange valgte annen behandling da placebokoden ble brutt etter en måned. Studien omfattet relativt få personer, men resultatene samsvarer med en tidligere studie av eldre mennesker.

Deltakerne som fikk atferdsterapi hadde fire halvtimeslange individuelle samtaler og en telefonsamtale med psykolog over seks uker. Forfatterne mener at slik behandling er kostnadseffektiv i forhold til sovemedler.

## Gjenoppliving hos nyfødte

Ved gjenoppliving av nyfødte har det tradisjonelt blitt brukt 100 % oksygen. En norsk gruppe har undersøkt om bruk av romluft istedenfor 100 % oksygen kan forbedre overlevelsen ved resuscitering av nyfødte (*Biol Neonate* 2004; 87: 27–34).

Metaanalysen inkluderte fem randomiserte studier med over 1 600 barn. Mortaliteten blant barn resuscitert med luft var 8 %, mot 13 % i oksygengruppen (OR 0,57; 95 % KI 0,42–0,78).

Forfatterne konkluderer med at bruk av luft fører til økt overlevelse ved gjenoppliving av nyfødte.

## Lovende vaksiner mot malaria

Hver annen innbygger på jorden utsettes for malariasmite, og hvert år dør 1–3 millioner mennesker av sykdommen. De fleste av disse er afrikanske barn.

Nå foreligger resultatene fra en fase IIb-studie av en ny malariavaksine (*Lancet* 2004; 364: 1411–20). Vaksinen er preerytrocytt-type, basert på overflateantigener fra *Plasmodium falciparum*. Mer enn 2 000 barn deltok i studien. Den nye vaksinen forsinket tidspunktet for første kliniske episode av malaria i forhold til kontrollvaksinen, og var over 50 % mer effektiv i forhold til alvorlig sykdom.

I en lederartikkel (s. 1380–3) drøftes hvilke vaksiner som finnes i dag, og hvor effektive disse er. Den nye vaksinen kan komme på markedet tidligst i 2010.