

Ny genetisk sykdom påvist i Norge

Tre barn som ble utredet ved Ullevål universitetssykehus, viste seg å ha en hittil ubeskrevet progredierende neurologisk sykdom.

Anoftalmi eller mikroftalmi forekommer hos 2–10 % av barn med medfødt blindhet. I omtrent halvparten av tilfellene foreligger det andre misdannelser. Vi har nå beskrevet en hittil ukjent sammenheng mellom mikroftalmi og progredierende neurologisk sykdom (1).

Studien omfattet tre pakistanske barn fra tre familier som kan spore sine aner til samme pakistanske landsby. Barna var født i Norge til termin med normal apgarskåre og normal hodeomkrets. Det ble påvist medfødt blindhet med mikroftalmi, der øye-anleggene bestod av hvitaktige strukturer på størrelse med erter tilsvarende inntil 20 ukers svangerskapsalder. For øvrig virket barna friske og viste normal utvikling frem til 6–9 måneders alder. Da ble de irritable, utviklet spastisitet, mikroencefali og epilepsi samt tapte alle høyere hjernefunksjoner. Cerebral MR var normal ved fødselen. Påfølgende MR-undersøkelser demonstrerte degenerasjon i cerebellum, hjernestamme, corpus callosum, hvit sub-

stans, cortex og basalganglier. Proton-MRS-undersøkelse viste økt nivå av myoinositol, en markør for gliaceller.

Utredning med tanke på metabolske encefalopatii og leukodystrofier var negativ. Ved søk i PubMed og syndromdatabaser fant vi ingen tilsvarende tilstander. Vi tror derfor at fenotypen representerer en ny autosomalt recessiv sykdom, som vi foreslår å kalle MOBA (microphthalmia brain atrophy). Ut fra kliniske og radiologiske funn er det aktuelle genet trolig uttrykt i store deler av hjernen. Det indikerer en hittil ukjent genetisk sammenheng mellom styring av øyets utvikling i fosterstadiet og basale nervecellefunksjoner postnatale. Vi er nå i gang med å identifisere genlocus gjennom vid koblingsanalyse.

Petter Strømme

petter.stromme@medisin.uio.no

Øyvind Kanavin

Barnenevrologisk seksjon
Barnemedisinsk avdeling
Ullevål universitetssykehus

Litteratur

1. Kanavin ØJ, Haakonsen M, Server A et al. Microphthalmia and brain atrophy: a novel neurodegenerative disease. *Ann Neurol* 2006; 59: 719–23.

Effekten av lungekreftoperasjon bedre enn antatt

Pasienter med lungekreft kan ha betydelig effekt av radikal operasjon. Det gjelder også pasienter med ugunstige prognostiske faktorer.

Nesten alle pasienter med lungekreft (90 %) dør innen fem år. Best prognose har de pasientene som opereres, men disse utgjør under 20 % av tilfellene. Nye data fra Kreftregisteret viser nå at overlevelsen er svært god for dem som opereres (1).

I perioden 1993–2002 fikk 19 582 personer diagnostisert lungekreft, og av disse ble 3 211 operert. Relativ femårsoverlevelse for dem med tilstrekkelig oppfølgingstid (n = 2 144) var 46 %. Overlevelsen for pasienter i stadium 1a og 4 var henholdsvis 72 % og 21 %. Det siste skyldtes at det var mange pasienter med multiple, synkrone svulster i andre lungelapper og som klassifiseres i denne gruppen. For dem over 70 år var relativ overlevelse ca. 40 %, mens for 33 pasienter som ble operert med småcellet lungekreft, var relativ overlevelse 49 %. Det ble ikke funnet forskjell i overlevelse hos

pasienter operert ved universitetssykehus og andre sykehus. For pasienter med tumordiameter > 5 cm var overlevelsen signifikant dårligere sammenliknet med dem med mindre svulster. Observert femårsoverlevelse for pasienter med lymfeknutespredning i hilus var 24 % (n = 750).

Resultatene viser en svært god overlevelse i et populasjonsbasert materiale for pasienter som er operert i løpet av de siste årene. Også pasienter med ugunstige prognostiske faktorer som høy alder, sykdom i avansert stadium, småcellet lungekreft, stor tumordiameter og multiple synkrone svulster kan ha en betydelig gevinst og sjanse for langtidsoverlevelse ved kirurgisk behandling. Disse resultatene kan derfor stimulere til en mer aktiv seleksjon av pasienter til operativ behandling.

Trond-Eirik Strand

tes@krefregisteret.no
Krefregisteret

Litteratur

1. Strand TE, Rostad H, Møller B et al. Survival after resection for primary lung cancer: a population-based material of 3,211 resected patients. *Thorax* 2006; DOI 10.1136/thx.2005.056481.

Subklinisk hypertyreoidisme forbundet med atrieflimmer

Tidligere studier har vist at subkliniske forstyrrelser i nivået av thyroideastimulerende hormon (TSH) er forbundet med negative kardiovaskulære effekter. I en studie fra USA vises det nå en sammenheng mellom subklinisk hypertyreoidisme og utvikling av atrieflimmer (*JAMA* 2006; 295: 1033–41).

Studien omfattet 3 200 amerikanere over 65 år som ble rekruttert i 1989–90 og fulgt opp til 2002. Gjennomsnittlig oppfølgingstid var 12,5 år.

82 % var eutyreote, 15 % hadde subklinisk hypotyroidisme og 1,5 % hadde subklinisk hypertyreoidisme. Deltakerne i denne siste gruppen hadde økt risiko for atrieflimmer (justert hasardratio 2,0; 95 % KI 1,3–3,0). Det var ellers ingen sammenheng mellom TSH-nivåer og koronar hjertesykdom, cerebrovaskulær sykdom eller totaldødelighet.

Farlig landbruk?

I California har myndighetene de siste 30 årene registrert alle potensielt miljøskadelige midler som benyttes i landbruket. Nå viser resultatene av en epidemiologisk studie at slike kjemikalier kanskje kan øke risikoen for at kvinner føder barn med nevralforsdefekter (*Am J Epidemiol* 2006; 163: 743–53).

I en kasekontrollundersøkelse har man sett på sammenhengen mellom forekomst av spina bifida og anencephalus, som er de vanligste nevralforsdefektene, og hvor nær mødrene bodde gårder der det ble brukt kjemikalier. For noen av pesticidene fant man en signifikant sammenheng med bosted og en eller begge former for nevralforsdefekter.

Vitaminer beskytter ikke mot preeklampsi

Tillegg av antioksidanter reduserer ikke risikoen for preeklampsi. Tvert imot, store doser av vitamin E og vitamin C i svangerskapet kan kanskje øke risikoen for denne svangerskapskomplikasjonen og være skadelig for barnet. Det er konklusjonen i en randomisert studie med 2 400 kvinner (*Lancet* 2006; 367: 1145–54).

Kvinnene fikk enten 1 000 mg vitamin C og 400 mg vitamin E eller placebo fra og med andre trimester. Forekomsten av preeklampsi var den samme i de to gruppene (15 % versus 16 %), men tenderte til å oppstå tidligere hos dem som fikk vitaminer. I tillegg fødte disse kvinnene oftere undervektige barn. Store doser av disse vitaminene bør ikke brukes under svangerskapet, mener forfatterne.