

Nyttig triade i genetisk epidemiologi

Bruk av DNA fra foreldre kan hindre feilkilder ved genetiske studier av sykdomstilstander hos barn.

Klumpfot er en relativt vanlig medfødt misdannelse med antatt multifaktoriell etiologi. Enkelte studier har vist at høyt folatinnntak under svangerskapet kan beskytte mot utvikling av tilstanden. En gruppe forskere har gjennomført en genetisk epidemiologisk studie for å undersøke hvorvidt et gen som koder for et enzym i folatmetabolismen, påvirker risikoen for klumpfot (1).

Forskerne tok prøver fra 375 pasienter og begge foreldrene – såkalte triader. Deretter undersøkte de hvordan fordelingene mellom de to allelene for genet (T og A) var hos pasientene og foreldrene. Kombinasjonen av to T-alleler ga en relativ risiko på omkring 0,5.

– Triadestudier har enkelte fordeler i forhold til tradisjonelle kasus-kontrollundersøkelser, sier professor Dag Undlien ved Avdeling for medisinsk genetik, Ullevål universitetssykehus. – Man unngår falskt positive assosiasjoner som kan oppstå hvis kontrollpersoner og pasienter rekrutteres fra ulike populasjoner med ulik forekomst av enkelte genvarianter, f.eks. hvis de rekrutteres fra forskjellige etniske grupper eller har sitt opphav fra forskjellige geografiske områder.



Klumpfot forekommer hos ca. 1 promille av nyfødte. Foto Jim Stevenson, Science Photo Library/GV-Press

Triadedesignet er særlig egnet ved sykdommer som rammer barn, sier Undlien. – For det første er foreldrene i live og lette å få tak i. For det andre er de aller fleste av dem positivt innstilt til å være med i forskningsprosjekter som i så stor grad angår dem selv og deres familie.

Ragnhild Ørstavik
ragnhild.orstavik@fhi.no
Tidsskriftet

Litteratur

1. Sharp L, Miedzybrodzka Z, Cardy AH et al. The C677T polymorphism in the methylenetetrahydrofolate reductase gene (MTHFR), maternal use of folic acid supplements, and risk of isolated clubfoot: a case-parent-triad analysis. *Am J Epidemiol* 2006; 164: 852–61.

Samtykke til bruk av genetisk materiale

Hvor skeptiske er deltakere i epidemiologiske studier til å avgi DNA-materiale?

Deltakere i epidemiologiske studier blir ofte bedt om å avgi blodprøver eller annet biologisk materiale til genetiske analyser. Dette regnes som særlig følsomt og krever oftest eget samtykke. Men hvor skeptiske er befolkningen til bruk av genetisk materiale i forhold til andre helseopplysninger?

Amerikanske epidemiologer har brukt data fra en studie om årsaker til hjerte- og karsykdommer til å belyse problemstillingen (1). Studien omfattet både helseopplysninger og blodprøver. Deltakerne hadde mulighet til å reservere seg – ikke bare mot å avgi blod, men også mot enkelte av fem mulige anvendelsesområder. Av nesten 5 500 var det under 5 % som ikke ønsket å avgi blodprøve. Ytterligere 10 % ønsket bare at materialet skulle brukes til enkelte formål. De aller fleste av disse var positive til epidemiologiske undersøkelser, men

ønsket ikke at kommersielle farmasøytiske selskaper skulle få adgang til materialet.

– Resultatene minner om det vi ser ved epidemiologiske undersøkelser i Norge, sier divisjonsdirektør Camilla Stoltenberg ved Divisjon for epidemiologi, Nasjonalt folkehelseinstitutt. – Det er mulig at befolkningen generelt er mindre engstelige for misbruk enn politikere og forskningsetikere. Etter hvert som resultatene fra genetisk epidemiologiske studier gjøres mer kjent, tror jeg vi vil få et enda mer nyansert syn på genetisk informasjon. Informasjonen vil bli alminneliggjort og oppfattet som verken mer eller mindre truende enn andre former for helseopplysninger.

Ragnhild Ørstavik
ragnhild.orstavik@fhi.no
Tidsskriftet

Litteratur

1. Green D, Cushman M, Dermond N et al. Obtaining informed consent for genetic studies: the multiethnic study of atherosclerosis. *Am J Epidemiol* 2006; 164: 845–51.

Styrket hypotese for patofysiologi ved depresjon

I mer enn 30 år har man antatt at nivåer av monoaminer i hjernen har sammenheng med depresjon, men man har ikke visst hvilke mekanismer som ligger bak. Enzymet monoaminoksidasehemmer-A (MAO-A) øker metabolismen av både serotonin, noradrenalin og dopamin.

Nå viser en studie av 17 pasienter med alvorlig depresjon at disse hadde en høyere tetthet av MAO-A i hjernen målt ved positronemisjonstomografi enn det man fant hos et tilsvarende antall friske kontrollpersoner (*Arch Gen Psychiatry* 2006; 63: 1209–16). Funnene gir bl.a. grunnlag for dyreeksperimentelle studier, noe som hittil har vært vanskelig i depresjonsforskning.

Ulike kulturer – like holdninger

Omkring halvparten av alle nye hivsmittede verden over er unge voksne i alderen 15–24 år. Mange steder har kampanjer for å endre seksualatferd eller øke bruk av kondom mislyktes. Hvorfor?

Britiske forskere har gjort en systematisk gjennomgang av 268 kvalitative studier fra ulike land og kulturer (*Lancet* 2006; 368: 1581–6). De fant sju felles nøkkelområder. Bl.a. vurderte ungdommer smitterisiko hos ev. partnere etter hvorvidt disse virket «rene» eller «urene», seksualatferd førte til straff og belønning, og bruk av kondom var stigmatiserende og forbundet med manglende tillit.

I alle kulturer var det forventet at kvinnene tok ansvaret for prevensjon – selv om jentene ble regnet som «lette på tråden» dersom de hadde kondomer i vesken.

Postoperative sårinfeksjoner

Postoperative sårinfeksjoner er vanlig og medfører ekstra plager for pasienten og økte kostnader for sykehuset. Derfor er det viktig å kartlegge hvilke pasienter som er særlig utsatt.

En gjennomgang av journaler fra nesten 1 500 gastrokirurgiske pasienter i USA viste at infeksjoner i såret oppsto hos nesten 10 % (*Arch Surg* 2006; 141: 1014–8).

Blodtransfusjoner under inngrepet og samtidig forekomst av andre betennelses-sykdommer var uavhengige risikofaktorer for senere sårinfeksjon. I motsetning til enkelte tidligere undersøkelser kunne denne ikke vise noen forebyggende effekt av antibiotikabehandling.