

Ulik utvikling av laktose-toleranse i Afrika og Europa

Laktosetoleranse varierer i verdens befolkning, og folkegrupper som tradisjonelt har holdt husdyr, har utviklet egenskapen. En naturlig hypotese er at dette i stor grad skyldes evolusjonære seleksjonsmekanismer. I en ny artikkel vises det at uttrykk av laktase hos voksne er en egenskap som er utviklet parallelt i Afrika og i Europa (Nat Genet 2007; 39: 31–40).

For få år siden fant man en enkelt nukleotidpolymorfisme som regulerer uttrykket av enzymet laktase hos voksne europeere. Nå har forskere gjort genetiske analyser av personer fra Tanzania, Sudan og Kenya, og funnet at den genetiske årsaken til laktase-uttrykk hos voksne afrikanere er en annen enn hos europeerne.

Studien viser at polymorfismer ansvarlig for laktosetoleranse oppsto uavhengig blant europeere og afrikanere, og dette er et eksempel på konvergent evolusjon, dvs. at man gjennom evolusjonen kan utvikle fellestrekk fra ulike utgangspunkter.

Folinsyre uten effekt mot hjertesykdom?

Tilskudd av folinsyre kan redusere nivået av homocystein, men det reduserer ikke nødvendigvis risikoen for kardiovaskulær sykdom. Det viser en metaanalyse av 12 randomiserte, kontrollerte studier (JAMA 2006; 296: 2720–6).

Studiene omfattet ca. 17 000 menn og kvinner med vaskulær sykdom som tok folinsyretilskudd eller placebo i 1/2–5 år. I alle studiene ble plasmanivået av homocystein redusert, men ikke i noen studier ble det påvist endret risiko for koronar hjertesykdom, kardiovaskulær sykdom, slag eller død.

Flere større studier pågår. Disse vil kunne gi en endelig avklaring på om folinsyretilskudd har noen plass i sekundærførebbygging av hjerte- og karsykdom.

Folinsyre med effekt mot hørselstap?

Epidemiologiske studier har antydning en sammenheng mellom nivåene av folinsyre og homocystein og nedsatt hørsel. Nå har man undersøkt dette i en dobbeltblind, randomisert, placebokontrollert studie fra Nederland (Ann Intern Med 2007; 146: 1–9).

728 eldre menn og kvinner med høye nivåer av homocystein ble randomisert til å få daglig tilskudd av folinsyre eller placebo i tre år. Det viste seg at terskelverdiene for lave frekvenser økte langsommere blant dem som tok folinsyre sammenliknet med de andre. Dette indikerer at folinsyretilskudd kan ha en gunstig effekt mot hørselstap.

I Nederland blir ikke matvarer beriket med folat. Forfatterne påpeker derfor at liknende studier må gjøres også i andre land.

Færre komplikasjoner hos for tidlig fødte

Forekomsten av cerebral parese blant premature er blitt redusert de siste årene.

Prisen for økt overlevelse for premature, har vært flere barn med komplikasjoner, bl.a. cerebral parese. I en europeisk multi-senterstudie har man studert forekomsten av cerebral parese hos nyfødte med fødselsvekt < 1 500 g og hos barn født før 28. svangerskapsuke (1). Barna ble undersøkt ved fire års alder. Forskerne benyttet en ny, standardisert metode for å diagnostisere og klassifisere cerebral parese.

Forekomsten av sykdommen var redusert fra 6,1 % i 1980 til 4,0 % i 1994. Men dette gjaldt bare barn med fødselsvekt 1 000–1 500 g. For de aller minste nyfødte var det ingen endring i forekomst.

– I denne studien har man brukt en grundig definisjon av cerebral parese, men den avviker noe fra tidligere studier, sier professor Dag Bratlid ved Barne- og ungdomsklinikken, St. Olavs Hospital. – Derfor er det vanskelig å sammenlikne resultatene med for eksempel norske studier. Vi har data som viser en noe høyere forekomst av cerebral parese, men dette kan altså ha med definisjonen å gjøre.



Forekomsten av cerebral parese er ikke redusert blant de aller minste barna. Foto Arnold/GV-Press

Det er positivt at forekomsten av cerebral parese ser ut til å reduseres hos disse barna – og at dette også gjelder de mest alvorlige formene av sykdommen. Men cerebral parese representerer stadig en utfordring, særlig i behandlingen av de aller minste barna, sier Bratlid.

Ragnhild Ørstavik
ragnhild.orstavik@fhi.no
Tidsskriftet

Litteratur

1. Platt MJ, Cans C, Johnson A et al. Trends in cerebral palsy among infants of very low birthweight (<1500 g) or born prematurely (< 32 weeks) in 16 European centres: a database study. Lancet 2007; 369: 43–50.

Nyttig screening av nyfødte

Nye metoder gir nye muligheter for å oppdage metabolske sykdommer hos spedbarn.

Defekt i dehydrogenasen for mellomlange fettsyrer (MCAD-defekt) er en autosomt recessiv sykdom der barna ikke klarer ikke å utnytte lagret fett som energi.

Nye teknologiske muligheter gir mulighet for å teste nyfødte for en rekke metabolske sykdommer – bl.a. MCAD-defekt. Men i få tilfeller foreligger dokumentasjon som viser hvilken nytteeffekt man har av slik screening. Nå har australske leger studert en kohort på nesten 2,5 millioner nyfødte, hvorav én tredel ble screenet for MCAD-defekt ved hjelp av tandem massespektrometri (1). Justerte analyser viste at screening førte til 75 % reduksjon i dødelighet av MCAD-defekt for barn opp til fire års alder.

– Studien er viktig av to grunner, sier professor Dag Bratlid ved Barne- og ungdomsklinikken, St. Olavs Hospital. – Dette er den hittil beste studien over verdien av screening av nyfødte for MCAD-defekt. Den kommer dessuten på et tidspunkt hvor vi vurderer å utvide det norske screening-

programmet til også å omfatte denne diagnosen.

Bratlid har enkelte innvendinger til resultatene: – Det var dobbelt så mange syke i gruppen som gjennomgikk screening. Det viser hvor sensitiv slike metoder er, og at man da stiller diagnosen hos pasienter som kanskje aldri vil utvikle symptomer på sykdommen.

I Norge er vi relativt konservative når det gjelder å inkludere nye tilstander i screeningprogrammer. Falskt positive tester er en stor belastning for familiene, noe forfatterne av denne artikkelen går altfor lite inn på. Men likevel er MCAD-defekt én av de tilstandene jeg personlig mener bør inkluderes i vårt nye screeningprogram for nyfødte, sier Bratlid.

Ragnhild Ørstavik
ragnhild.orstavik@fhi.no
Tidsskriftet

Litteratur

1. Wilcken B, Haas M, Joy P et al. Outcome of neonatal screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency in Australia: a cohort study. Lancet 2007; 369: 37–42.