

En norsk lege observerte overraskende sammenfall av symptomer hos noen av sine pasienter. 40 år senere er mutasjonene som forårsaker det sjeldne syndromet kartlagt

Enkeltpasienter som læremestre

Husker du hvem Roar Bjørnstad var og hva han sto for? Denne uken vil leger og medisinske forskere over hele verden kanskje undre seg over nettopp det. En av originalartiklene i siste ukes nummer av *New England Journal of Medicine* omhandler det såkalte Bjørnstads syndrom (1). Artikkelen og forskerne bak den omtales også i spalten Norsk forskning i dette nummer av Tidsskriftet (2). Tilstanden har sitt navn etter den norske hudlegen Roar Bjørnstad (1908–2002). I 1965 beskrev han åtte pasienter med noen spesielle hårforandringer – pili torti (vridde hår) (3). Det er en sjelden medfødt håranomali som innebærer at hårene er dreid om lengdeaksen og dermed brytter lett. Fem av pasientene hadde dessuten et nevrogent hørselstap. Det er denne svært sjeldne symptomkombinasjonen som har fått betegnelsen Bjørnstads syndrom (4, 5).

Roar Bjørnstad avla medisinsk embetseksamen i Oslo i 1934. Han ble spesialist i hud- og veneriske sykdommer i 1940, og hadde som spesialist en rekke stillinger både privat og offentlig. Fra 1961 var han dosent i hudsykdommer ved Universitetet i Oslo. I 1972 ble han utnevnt til professor i faget, en stilling han hadde frem til oppnådd aldersgrense. Som pensjonist arbeidet han som privatpraktiserende hudlege frem til han ble 80 år (6). Flere av hans artikler tok utgangspunkt i «individuelle menneskelige skjebner» han hadde møtt. «Det var også gjennom slike møter at han oppdaget sammenhenger de fleste av oss ikke beaktet,» skrev en kollega i nekrologen (7). En av disse observerte sammenhengene fikk altså navnet Bjørnstads syndrom. Det er ingen folkesykdom. Bjørnstad hadde brukt over 20 år på å samle sitt materiale. Ved søk i Medline får man ni treff (15.2. 2007).

Men var «syndromet» bare et tilfeldig sammenfall av symptomer, eller var det en bakenforliggende årsak til denne observerte sammenhengen? Bjørnstad mente at «loss of hearing of the cochlear type occurs so frequently in patients with pili torti that such a combination must be regarded as a specific syndrome and one which I have not seen described before» (3). I 1998 kom det første gjennombruddet. Da viste det seg at Bjørnstads syndrom var knyttet til en bestemt genetisk region på den lange armen av kromosom 2 (8). Nå har man tatt et skritt videre: I *New England Journal of Medicine* kan blant andre norske forskere dokumentere at det er mutasjoner i *BCS1L*-genet som forårsaker syndromet (1, 2). Proteinet *BCS1L* har sin rolle i den indre mitokondriemembranen og står sentralt i den såkalte respirasjonskjeden. Bjørnstads syndrom, som er en medisinsk kuriositet, kan på denne måten vise seg å bli en «lyskastersykdom», fordi den leder til ny viten om normale prosesser og funksjoner.

Bjørnstads opprinnelige artikkel ble trykt i forhandlingene fra Nordisk dermatologisk selskaps møte i 1965 (3). Denne teksten er ikke lett å finne i dag. Bjørnstad publiserte selv aldri noe mer om syndromet, så det er dette møtereferatet som er blitt indeksartikkelen

for tilstanden – og som kom til å gjøre Bjørnstads navn kjent. Skjønt kjent er kanskje å trekke det langt. Syndromet beskrives som regel med få linjer selv i de store lærebøkene – hvis det overhodet er nevnt. Flere kilder oppgir endog at Bjørnstad er svensk (!) (9, 10).

Bjørnstads syndrom føyer seg inn i rekken av døvhetssyndromer med norsk utspring. For 50 år siden beskrev Jervell & Lange-Nielsen en norsk familie der noen av barna var døve, hadde residiverende synkoper og betydelig QT-tid-forlengelse. Denne formen av lang QT-tid-syndrom er kjent som Jervell og Lange-Nielsens syndrom. I 1960 beskrev Mohr & Magerøy en familie der mennene i fire generasjoner var rammet av en progredierende form for døvhet. Denne tilstanden er nå kjent som Mohr-Tranebjærghs syndrom. Og i 1965 presenterte altså Bjørnstad sine fem pasienter.

Historien om Bjørnstads syndrom er en fin påminnelse om hvor viktig nøyaktig og fordomsfri klinisk observasjon av den enkelte pasient er – altså kasuistikkens sentrale plass i medisinen. Mange av norsk medisins glanseksampler er knyttet til nettopp grundige studier av én eller noen få pasienter. Boeck, Følling, Refsum og Owren er sterke representanter for nettopp slike nitide undersøkelser. Kasuistikken kan sjelden dokumentere sammenhenger og har ikke lenger den dominerende rolle den tidligere hadde i medisinsk litteratur. Men det er fortsatt gjennom møtet med de «individuelle menneskelige skjebner» vi leger kommer i kontakt med våre viktigste lærere – pasientene. Når noe ikke stemmer med læreboken, er det ikke sikkert det er boken som har rett.

Erlend Hem

erlend.hem@medisin.uio.no

Erlend Hem (f. 1970) er postdoktorstipendiat dr.med. ved Avdeling for atferdsfag, Institutt for medisinske basalfag, Universitetet i Oslo, og medisinsk redaktør i Tidsskriftet. Han redigerer spaltene Norsk forskning og Medisinsk nytt.

Litteratur

- Hinson JT, Fantin VR, Schönberger J et al. Missense mutations in the *BCS1L* gene as a cause of the Bjørnstad syndrome. *N Engl J Med* 2007; 356: 809–19.
- Hem E. Årsaken til Bjørnstads syndrom er funnet. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2007; 127: 553.
- Bjørnstad RT. Pili torti and sensory-neural loss of hearing. I: Asboe-Hansen G, Schmidt H, red. Proceedings of the seventeenth meeting of the Fenno-Scandinavian Association of Dermatology, Copenhagen, May 27–29, 1965. Stockholm: Fenno-Scandinavian Association of Dermatology, 1966: 3–12.
- Selvåg E. Strukturelle hårskaftabnormaliteter. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1996; 116: 965–7.
- Selvaag E. Pili torti and sensorineural hearing loss. A follow-up of Bjørnstad's original patients and a review of the literature. *Eur J Dermatol* 2000; 10: 91–7.
- Larsen Ø, red. Norges leger. Bd. 1. Oslo: Den norske lægeforening, 1996: 349–50.
- Fyrand O. Roar Bjørnstad (nekrolog). *Aftenposten (morgenutgave)* 10.6.2002.
- www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=262000 (15.2.2007).
- Dorland's illustrated medical dictionary. 29. utg. Philadelphia: Saunders, 2000: 216.
- Forbis P, Bartolucci SL, red. *Stedman's medical eponyms*. Baltimore: Williams & Wilkins, 1998: 49.