

Ny risikofaktor ved Parkinsons sykdom

Mutasjoner i genet som koder for glukocerebrosidase er den viktigste risikofaktoren for Parkinsons sykdom. Det viser en ny studie der en norsk forsker står sentralt.

Det har vært antydning at det foreligger økt forekomst av mutasjoner i genet for Gauchers sykdom, *glukocerebrosidase*, blant pasienter med Parkinsons sykdom. Nå foreligger resultatene fra en stor internasjonal studie som omfatter 16 sentre fra Amerika, Europa og Asia med rundt 5 000 pasienter og kontrollpersoner. Nærmere 10 % av deltakerne er fra Trondheim (1).

– Artikkelen viser at det kreves et stort antall pasienter for å få frem denne sammenhengen. Mange små studier, inklusive en som vi gjorde blant pasienter i Midt-Norge for noen år siden, har vært tvetydige (2), men når mange grupper slår seg sammen, kan man vise at disse mutasjonene representerer en risikofaktor for Parkinsons sykdom. Det gjenstår imidlertid fortsatt å vise hvor mye de bidrar med i den samlede risiko, sier Jan O. Aasly ved Nevrologisk avdeling, St. Olavs hospital.

– Resultatene tyder på at mutasjoner i *glukocerebrosidase*-genet gir en 4–5 ganger økt risiko for å utvikle sykdommen. Dette er den viktigste risikofaktoren som hittil er kjent. En slik risikofaktor må ikke forveksles med de gener som gir Parkinsons sykdom som til nå er beskrevet. Vi kjenner i dag 5–6 viktige gener som gir sykdom, hvorav to dominante og to recessive former finnes hos til sammen 3–5 % av pasientene, noe avhengig av hvor disse studeres. I disse dager beskrives en ny mutasjon i *LRRK2*-genet. Denne er funnet i en stor norsk



Jan O. Aasly. Foto privat

familie med dominant arvelig parkinsonisme, sier Aasly.

Erlend Hem
erlend.hem@medisin.uio.no
Tidsskriftet

Litteratur

1. Sidransky E, Nalls MA, Aasly JO et al. Multicenter analysis of glucocerebrosidase mutations in Parkinson's disease. *N Engl J Med* 2009; 361: 1651–61.
2. Toft M, Pielsticker L, Ross OA et al. Glucocerebrosidase gene mutations and Parkinson disease in the Norwegian population. *Neurology* 2006; 66: 415–7.

Forskning på Parkinsons sykdom

Forskergrupper trenger ikke være store for å være gode.

Forskergruppen i Trondheim ledes av nevrolog Jan O. Aasly, som er overlege ved St. Olavs hospital og professor ved Norges teknisk-naturvitenskapelige universitet. Han har arbeidet med denne problemstillingen siden 1997, sammen med blant andre professor Matthew J. Farrer ved Mayoklinikken i Jacksonville, Florida.

Det startet med et samarbeid mellom klinikere og genetikere i Trondheim. I de

senere år har det utviklet seg til et internasjonalt samarbeid der man spesielt har studert mekanismer som utløser Parkinsons sykdom, og man prøver å finne biomarkører som kan brukes for å følge sykdommens gang. Miljøet i Trondheim består av Aasly, en tekniker, to stipendiater og Linda White, som er professor ved Nevrobiologisk laboratorium, Nevrologisk avdeling, St. Olavs hospital.

Ordforklaringer

Parkinsons sykdom: En neurodegenerativ lidelse som rammer 1–2 % av dem over 65 år. Sykdommen fører til skjelvinger, stivhet og bevegelseshemming. Etiologien er i de fleste tilfeller ukjent (1).

Gauchers sykdom: En sjelden, autosomalt recessiv tilstand forårsaket av mangel på enzymet glukocerebrosidase, noe som fører til lysosomal opphopning av sfingolipider. Klinisk ytrer tilstanden seg med splenomegali, beinmargssvikt, smertefulle knokkeldestruksjoner og i sjeldne tilfeller nevrologiske manifestasjoner (2).

Litteratur

1. Aasly JO. Bevaring av hjerneceller ved Parkinsons sykdom. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2006; 126: 894.
2. Iversen PO, Wisløff F. Gauchers sykdom. *Tidsskr Nor Lægeforen* 2003; 123: 304–7.

Er du i ferd med å publisere eller har du nylig publisert i et internasjonalt tidsskrift? Send tips til erlend.hem@medisin.uio.no

www.tidsskriftet.no/norskforskning



Artikkelen ble publisert 22.10.2009 i *New England Journal of Medicine* (www.nejm.org), som er verdens høyest rangerte medisinske tidsskrift. © The New England Journal of Medicine, 2006