

## Genterapi til pasienter med hemofili B

Pasienter med alvorlig hemofili B er avhengige av regelmessig tilførsel av faktor IX. En ny studie tyder på at genterapi kan være et alternativ for disse pasientene.

Hemofili B er en blødersykdom med kjønnsbundet arvemønster. Sykdommen kan føre til hyppige blødninger og artropatier. Seks pasienter med alvorlig hemofili B (faktor IX-aktivitet < 1% av normale verdier) ble

inkludert i studien, som var en kombinert fase 1- og fase 2-studie (1).

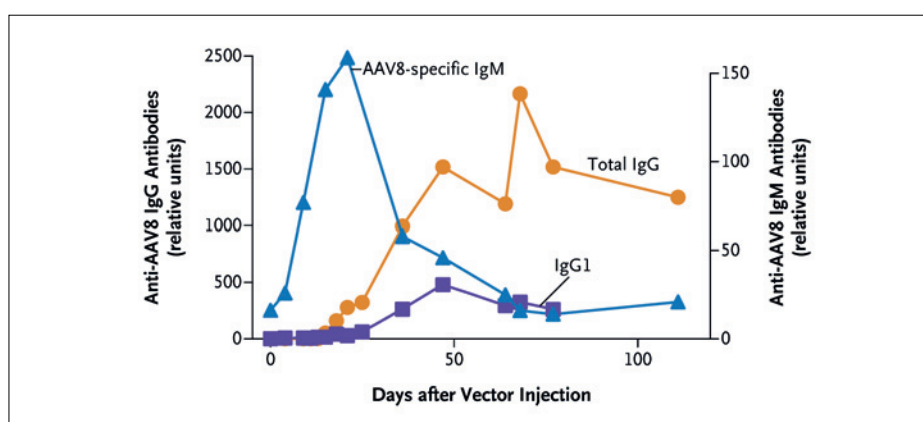
Pasientene fikk genoverføring i form av kun én intravenøs injeksjon av adenovirus-assosiert virusvektor som uttrykte faktor IX. Pasientene fikk henholdsvis lav, intermediaær eller høy dose vektor. Observasjonstiden var 6–16 måneder og alle pasientene uttrykte faktor IX-aktivitet mer enn fem måneder etter genoverføring. Fire av pasientene kunne avslutte tilførsel av profylaktisk faktor IX-konsentrat i løpet av observasjonstiden, og de to siste fikk redusert behovet.

– Etter tiår med til dels skuffende resultater innen genterapi for hemofili har Nathwani og medarbeidere nå gitt nytt håp og entusiasme til feltet, sier overlege Pål André Holme ved Avdeling for blodsykdommer, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.

– Selv om dette kan karakteriseres som et gjennombrudd for genterapi er det mange spørsmål som gjenstår, som varighet av behandlingen og langtidsbivirkninger, sier Holme. – Studiepopulasjonen på seks personer er svært begrenset, og en tredel fikk bivirkninger i form av levertransaminaseøkning. Dette lot seg imidlertid behandle med glukokortikosteroider. Spesielt lovende er det at alle studiepersonene nådde et faktornivå på mer enn 1% faktor IX. Dette er et minstemål og en standard for dagens profylaksebehandling med faktorkonsentrat. Vi trenger imidlertid flere og større kontrollerte studier før dette kan bli et etablert behandlingstilbud til våre pasienter, avslutter Holme.

**Merete Kile Holtermann**  
[merete.holtermann@legeforeningen.no](mailto:merete.holtermann@legeforeningen.no)  
 Tidsskriftet

**Litteratur**  
 1. Nathwani AC, Tuddenham EG, Rangarajan S et al. Adenovirus-associated virus vector-mediated gene transfer in hemophilia B. *N Engl J Med* 2011; 365: 2357–65.



Gjengitt med tillatelse fra *New England Journal of Medicine* [1]

## Hjertestans under maratonløp

Hjertestans i forbindelse med langdistanseløp er vanligst blant middelaldrende menn. Hypertrofisk kardiomyopati er ofte en medvirkende årsak.

Det har vært en sterk økning av deltakere i maraton og halvmaraton i USA de siste årene. I perioden 2000–10 ble det registrert totalt 10,9 millioner deltakere og 59 tilfeller av løpsrelatert hjertestans – 40 under maratonløp og 19 under halvmaraton (1). De fleste var menn (n = 51). Gjennomsnittsalder var 42 år. Insidensen av hjertestans var signifikant høyere ved maraton (1,01 per 100 000) enn ved halvmaraton (0,27 per 100 000).

Kliniske opplysninger var tilgjengelige for 31 pasienter, hvorav 23 døde. Den vanligste årsaken til hjertestans hos dem som overlevde var iskemisk hjertesykdom. Blant dem som døde fant man sikker eller sannsynlig hypertrofisk kardiomyopati hos 15 av 23 i tillegg til andre faktorer hos enkelte. De åtte som overlevde var gjennomsnittlig eldre enn de som døde, og hadde mer erfaring med langdistanseløp.

– Det er mange holdepunkter for at de som

driver med utholdenhetsidrett, særlig menn, har høyere risiko for å utvikle hjertesykdommer, sier Thor Edvardsen, professor og fungerende avdelingsleder ved kardiologisk avdeling, Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet.

– Studien viser relativt lave tall for hjertestans under selve konkurransen, men den sier ikke noe om treningsperioden som ligger forut for løpet. Den vanligste årsaken til hjertestans i denne studien kunne vært oppdaget på forhånd ved EKG og ekkokardiografi, sier Edvardsen.

**Merete Kile Holtermann**  
[merete.holtermann@legeforeningen.no](mailto:merete.holtermann@legeforeningen.no)  
 Tidsskriftet

**Litteratur**  
 1. Kim JH, Malhotra R, Chiampas G et al. Cardiac arrest during long-distance running races. *N Engl J Med* 2012; 366: 130–40.



Illustrasjonsfoto Hemera/Thinkstock