

Misskipt er manna láni



**Engilbert
Sigurðsson**

engilbs@landspitali.is

Höfundur er sviðsstjóri á skrifstofu kennslu, vísinda og þróunar (SKVP), yfirlæknir og kennslustjóri á geðsviði Landspítala Hringbraut, 101 Reykjavík.

Hannes Pétursson skáld lýsir listilega lífi sveitunga í Skagafirði á 18. og 19. öld í heimildarþáttum með ofangreindu heiti sem komu út fyrir aldarfjórðungi. Þar stíga m.a. fram á sviðið gleðigjarnir og stífsinna karlar, kvennahrókar og skapvargar. Einnig koma við sögu barnlausar heljarakonur, sem „engir þorðu að rjála við með ellefta fingri“. Alnafni skáldsins, geðlæknir, prófessor og Skagfirðingur, hefur á sama aldarfjórðungi unnið að rannsóknum á erfðafræði geðklofa, framan af í samstarfi við breska lækna, en í samstarfi við Íslenska erfðagreiningu (ÍE) frá árinu 1996. Hreinn Stefánsson lífefnafræðingur hjá ÍE hefur verið lykilmáður í þessum rannsóknum frá upphafi samvinnunnar. Tímamót urðu í geðklofarannsóknum árið 2002 þegar þrjár rannsóknahópar birtu greinar um tengsl fjögurra gena við geðklofasjúkdóm og voru niðurstöður rannsókna hér á landi staðfestar í skosku þýði ári síðar. Þau gen höfðu þó öll fremur lágt áhættuhlutfall. Stærri rannsóknir á síðustu árum hafa ekki stutt að þessi gen gegni lykilhluverki hjá þorra sjúklinga í því einkennasafni sem við köllum enn geðklofa. Frá árinu 2002 hefur alþjóðleg samvinna á þessu sviði aukist hratt. Hleypur fjöldi sjúklinga í rannsóknum ÍE á geðklofa nú orðið á þúsundum frá mörgum löndum í stað hundraða árið 2002, auk þess sem fjöldi og fjölbreytileiki einstaklinga í samanburðarhópum hefur aukist.

Fjölgun þátttakenda og framfarir í sameindalíf- fræði hafa aukið getu okkar til að greina sjaldgæfari breytileika í erfðaefninu, meðal annars svokallaðan eintakabreytileika, sem hefur áður frekar verið tengdur einhverfu og þroskahömlunum. Merkur áfangi var kynntur í vefútgáfu vísindaritsins Nature hinn 30. júlí sl. (1). Þrenns konar úrfellingar fundust sem voru ekki til staðar hjá foreldrum, og hafa hátt áhættuhlutfall fyrir geðklofa en frekar lága sýnd. Þær eru staðsettar á langa armi litninga 1 (1q21.1) og 15 (15q11.2 og 15q13.3). Rannsóknin var unnin í tveimur meginþrepum. Í fyrri hlutanum voru í rannsóknarþýðinu 1433 sjúklingar og 33.250 einstaklingar í samanburðarhópi. Í seinna þrepinu voru niðurstöðurnar staðfestar í hópi 3285 sjúklinga og 7951 einstaklings í samanburðarhópi. Annar stór alþjóðlegur samstarfshópur birti svipaðar niðurstöður um tengsl úrfellinga á 1q21.1 og 15q13.3 samdægurs í vefútgáfu Nature (2). Í rannsókn þess hóps fundust einnig tengsl við aukinn eintakafjölda (duplications) á tilteknum svæðum erfðamengisins.

Þótt um sé að ræða mjög sjaldgæfar breytingar í erfðaefninu, eru líkindahlutföllin mun hærri en áður hefur sést eða á bilinu 2.7 til 14.8 í báðum þrepum fyrri rannsóknarinnar. Eflaust bíða fleiri svipuð dæmi uppgötvunar á næstu árum. Slíkar uppgötvanir kunna að varpa ljósi á þá þversögn að heilkenni eins og geðklofi viðhelst þrátt fyrir að karlar með geðklofa eigi marktækt sjaldnar börn en aðrir karlar þar sem eintakabreytileikinn verður til við myndun kynfrumna og er ekki til staðar hjá foreldrunum. Þar sem algengur erfðabreytileiki með meðalháa (líkindahlutfall 2-4) eða háa áhættu (líkindahlutfall >4) tengda geðklofa hefur ekki fundist, þrátt fyrir áratuga leit, kunna slík tengsl að eiga þátt í að skýra hvers vegna geðklofi birtist einstaka sinnum hjá mörgum systkinum í stórum systkinahópi þótt foreldrarnir hafi ekki haft sjúkdóminn.

Niðurstöður íslensku rannsóknarinnar verða kynntar á vísindafingi Geðlæknafélags Íslands sem verður haldið í Stykkishólmi dagana 26.-27. september. Þar kennir ýmissa grasa eins og sjá má á www.lis.is og eru allir læknaþóknir velkomnir á þingið. Skráning er ókeypis í netfanginu lauga@lsh.is

Læknislist og fagmennska nefnist nýr liður í Læknablaðinu sem verður í umsjá undirritaðs. Tómas Guðbjartsson mun hlaupa undir bagga ef með þarf. Fáum er betur ljóst en læknum að lífsgangan er áhættusöm og stundum þungbær þótt mannsheilinn vinni þannig að góðu stundirnar hafi oftast betur þegar horft er um öxl. Ungur og efnilegur læknir, Davíð Þór Þorsteinsson, ríður á vaðið og lýsir lífshættu og krefjandi aðstæðum í áhugaverðu sjúkratilfelli. Það var í hópi 10 tilfella sem voru valin úr 25 innsendum tillögum til kynningar á vel heppnuðum tilfella fundi kandidate Landspítala, en hann var haldinn í fyrsta sinn 18. apríl sl. og verður vonandi árviss viðburður.

Með þessum lið vill ritstjórn Læknablaðsins hvetja til umræðu um fagmennsku, ákvarðanatöku og læknislist á síðum blaðsins og í samfélaginu. Þeir sem vilja miðla af reynslu sinni eru hvattir til að senda undirrituðum tilfelli eða hugleiðingar í tölvupósti, mest 4800 slög. Einnig eru lesendur blaðsins hvattir til að senda inn lesendabréf ef þeir vilja leggja orð í belg um efni einstakra pistla.

Heimildir

1. www.nature.com/nature/journal/vaop/ncurrent/full/nature07229.html
2. www.nature.com/nature/journal/vaop/ncurrent/full/nature07239.html

Odds, fate and fortunes

Engilbert Sigurðsson BSc
MD MSc MRCPsych MSc
(epid)

Medical Director and
Consultant Psychiatrist,
Clinical Associate Professor
in Psychiatry,
Office of Education,
Research and Development,
Landspítali-University
Hospital,
Fossvogur (C14),
107 Reykjavík,
Iceland