

Ordforklaringer:

MODY-syndromet: Maturity-onset diabetes of youth.

MODY-registeret: Register som inneholder opplysninger om familier med antatt monogen arvgang av primær betacelle dysfunksjon (diabetes). Registeret ble opprettet i 1997.

CEL: Karboksylesterlipase. Enzym som hydrolyserer kolesterolestere, tri-, di-, og monoacylglyseroler, fosfolipider, lysofosfolipider og ceramid.

Proband: Utgangsperson. Den første i en familie som søker medisinsk hjelp for en arvelig sykdom.

Se oversikt over doktoravhandlinger i seksjonen Oss imellom på side 137
www.tidsskriftet.no/doktoravhandlinger



Tips oss gjerne om doktoravhandlinger på tidsskriftet@legeforeningen.no

MODY 8 – en ny diabetesform

Norske forskere har oppdaget et nytt diabetesgen. Mutasjon i genet påvirker også bukspyttkjertelens evne til å lage fordøyelsesenzymer.

Molekylærgenetikken er et viktig redskap for å diagnostisere dominant arvelig diabetes (for eksempel MODY-syndromet). Innsikt i de bakenforliggende mekanismene har medført at man nå kan forutsi hvilke former for diabetes som kan behandles med orale antidiabetika i stedet for med insulin.



Helge Ræder. Foto Universitetet i Bergen

I avhandlingen *Novel monogenic causes of diabetes and pancreatic exocrine dysfunction* beskriver Helge Ræder hvordan han og kolleger ved Institutt for klinisk medisin ved Universitetet i Bergen, samt Bameklinikken og Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin, Haukeland Universitets-sjukehus, fant et nytt diabetesgen.

– Vi tok utgangspunkt i MODY-registeret og lette etter familier hvor probanden ikke hadde mutasjoner i noen av de kjente MODY-genene. Hos én av familiene gikk vi systematisk gjennom hele arvematerialet med genteknologiske og statistiske metoder og fant at mutasjon i CEL-genet var koblet med diabetes, sier han.

Mutasjonen påvirker også kroppens evne til å ta opp fett, proteiner, karbohydrater og fettløselige vitaminer.

– Vi har identifisert et nytt diabetesgen knyttet til en ny arvelig diabetesform, MODY 8, hvor produksjon av fordøyelsesenzymer også påvirkes, sier han.

Ræder disputerte for dr.med.-graden 20.10. 2006. Hovedfunnene er publisert i *Nature Genetics*.

Anne Forus
anneforu@online.no
 Tidsskriftet

Økt forekomst av hjernesvulst

De siste 30 årene har forekomsten av intracerebrale svulster og meningeomer økt. Det ser ikke ut til at eksponering fra høyspentledninger og mobiltelefoner er årsaken.

Det mener Lars Klæboe og hans medforfattere. I sin avhandling *Intracranial tumours and electromagnetic fields*, som består av fire artikler, har Klæboe blant annet sett på tidstrender for forekomst av hjernesvulster i Norden over en periode på 30 år.

– Når det gjelder forekomsten av intracerebrale svulster i perioden 1969–98 var det en økning frem til 1983 og deretter en utflating. Vi regner med at denne økningen kan forklares med introduksjon av CT, altså bedre diagnostiske metoder. For meningeomer har vi sett en jevn økning i hele perioden, fra 1968 til 1997. Økningen er kraftigere blant kvinner enn blant menn, sier Klæboe til Tidsskriftet.

Han mener bedre rapportering og bedre diagnostiske metoder kan være en del av

forklaringen også her. Men hva som er årsaken til at forekomsten har økt mer blant kvinner enn blant menn, er uklart.

Klæboe har også undersøkt hvorvidt eksponering fra elektromagnetiske felt fra høyspentledninger og mobiltelefoner kan øke risikoen for hjernesvulst, men har ikke funnet noen slik sammenheng.

– Vi kan likevel ikke utelukke at det på sikt kan påvises en sammenheng med bruk av mobiltelefoner. Det trengs mer forskning på dette feltet, sier han.

Klæboe er stipendiat ved Kreftregisteret og disputerte for graden Ph.D. 10.11. 2006.

Eline Feiring
eline.feiring@legeforeningen.no
 Tidsskriftet