

## D-vitamin kopplat till parkinson

Forskare från USA har noterat att patienter med Parkinsons sjukdom i större utsträckning lider av D-vitaminbrist. Det visar en studie i Archives of Neurology. Grundtanken med studien har varit att undersöka D-vitaminnivåer hos patienter med parkinson och alzheimer för att analysera om neurodegenerativa sjukdomar kan orsaka D-vitaminbrist.

**Författarna har retrospektivt** tittat på 100 patienter med parkinson och 100 patienter med alzheimer samt friska kontroller som motsvarar patienterna avseende ålder och jämfört deras D-vitaminnivåer. Nedsatta nivåer av D-vitamin (insufficiency) har definierats som plasmanivåer av 25-hydroxivitamin D, (25[OH]D), understigande 30 ng per ml. Bland parkinsonpatienterna hade 55 procent nedsatta 25(OH)D-nivåer. Motsvarande andel för alzheimerpatienterna var 41 procent och för kontrollgruppen 36 procent.

Bidragande till misstanken att D-vitaminbrist skulle kunna vara kopplad till patogenesen bakom parkinson är det faktum att dopaminerga neuron i substantia nigra, det område i hjärnan som degenererar vid parkinson, i hög grad uttrycker receptorer för D-vitamin. Det skulle kunna innebära att D-vitamin är centralt för att dessa celler ska fungera normalt.

Kausalsambandet behöver dock klargöras i nya studier, dvs om brist på D-vitamin leder till ökad risk för parkinson eller om det i själva verket är sjukdomen som leder till D-vitaminbrist. En potentiell förklaring till det sistnämnda skulle kunna vara att parkinsonpatienter på grund av nedsatt rörelseförmåga inte vistas lika mycket ute i solen som andra och att D-vitaminbristen helt eller delvis beror på detta. Patienterna i studien kommer dock från ett område i sydöstra USA med många soltimmar per år, varför brist på sol sannolikt har begränsad effekt på resultatet, tror författarna.

**Anders Hansen**

läkare, frilansjournalist  
anders.hansen@sciencecap.se

Arch Neurol. 2008;65:1348-52.



**Brist på sol tycks inte vara skälet till D-vitaminbristen hos de studerade grupperna.**

## Ny metod för att upptäcka Downs syndrom

Amerikanska forskare presenterar i tidskriften Proceedings of the National Academy of Sciences (PNAS) i USA en icke-invasiv metod för att detektera kromosomrubbingar som Downs syndrom hos foster tidigt i graviditeten. Det är forskare vid Stanforduniversitetet i Kalifornien som utvecklat metoden, som bygger på att detektera eventuella kromosomrubbingar hos fostret i mammans blod.

**Grundprincipen är** att blodprovet från modern separeras från celler. I blodplasman finns bitar av DNA från både modern och fostret. Det rör sig om korta strängar av DNA på 25–50 baspar, vilket dock är så pass långt att det går att koppla sekvensen till en specifik kromosom. Genom att analysera ett mycket stort antal DNA-strängar kan man se om någon kromosom är överrepresenterad, vilket kan bero på att kromosomen finns i för många kopior.

**Författarna har analyserat** blod från tolv kvinnor, gravida med barn med Downs syndrom. Som bekant beror Downs syndrom på trisomi av kromosom 21, och författarna har hittat oproportionerligt många DNA-strängar från kromosom 21 hos kvinnorna som bar på dessa barn. En jämförelse har gjorts med gravida kvinnor som bar på barn med ett normalt antal kromosomer och där ingen »övervikt« av DNA-strängar fanns från vare sig kromosom 21 eller någon annan kromosom.

**Det har tidigare** gjorts försök att analysera fostrets kromosomer i moderns blod, men problemet har varit att man inte kunnat skilja på genetiskt material från fostret respektive från modern. Den nu presenterade metoden kringgår detta, då man alltså analyserar allt DNA i moderns blod för att se om någon kromosom är överrepresenterad, vilket i så fall beror på en kromosomrubbing hos fostret (givet att modern har normal uppsättning av kromosomer).

**Då metoden är icke-invasiv** slipper man risken för missfall, som vid amniocentes (fostervattenprovtagning). En annan fördel är att fetalt DNA återfinns i moderns blod vid ett relativt tidigt stadium i graviditeten, vilket möjliggör tidig detektion. Det krävs dock omfattande genetisk analys för att hitta de överrepre-

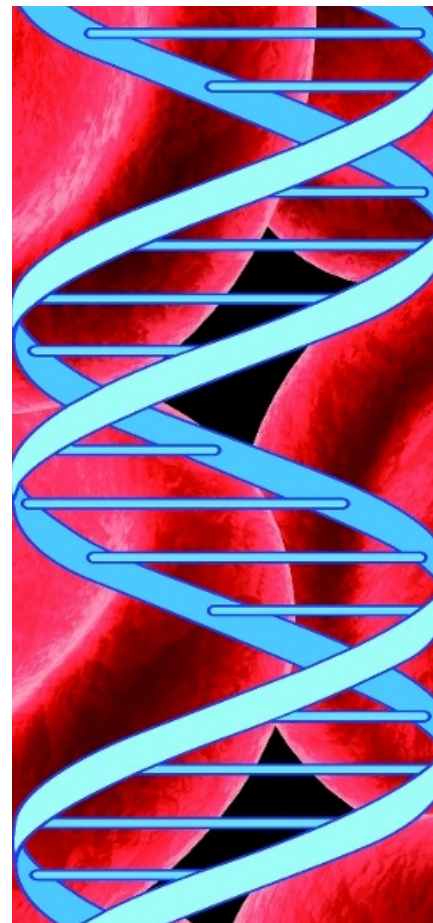


Foto: SPL/IBL

**DNA-strängar i moderns blod analyseras med den nya tekniken för att se om någon kromosom är överrepresenterad, vilket i så fall beror på en kromosomrubbing hos fostret.**

senterade kromosomerna – för varje blodprov har nämligen fem miljoner kortare DNA-strängar analyserats. För att metoden ska komma att användas i stor skala krävs således tillgång till snabb och billig sekvensering av DNA.

Författarna kallar metoden »high-throughput shotgun sequencing technology« och hoppas att den kan komma att användas i stor skala om två till tre år. Den publicerade studien är dock liten, och resultaten ska nu verifieras i en större undersökning.

**Anders Hansen**

läkare, frilansjournalist  
anders.hansen@sciencecap.se

Proc Natl Acad Sci U S A.  
doi:10.1073/pnas.0808319105