

Genetiken bakom typ 1-diabetes

Mycket har hänt vad gäller förståelsen av den genetiska bakgrunden till typ 1-diabetes, men ännu krävs omfattande arbete innan de vetenskapliga framstegen kan resultera i klinisk praxis, enligt en artikel publicerad i tidskriften *New England Journal of Medicine*.

Författarna har gjort en sammanställning av kunskapen om den genetiska bakgrunden till typ 1-diabetes. Det tycks i dag stå klart att flera gener samverkar med miljöfaktorer för att sjukdomen ska uppkomma. Det mest intressanta området är genomet när det gäller typ 1-diabetes är en stor region som kodar för antigenpresenterande HLA-molekyler, som är centrala för immunförsvaret. Denna region är belägen på kromosom sex och rymmer flera hundra gener.

Att HLA-regionen är högintressant för typ 1-diabetes har länge varit känt, men kopplingen har nyligen bekräftats ytterligare i flera sk genome-wide-association-studier. Dessa studier har dessutom kopplat andra områden i arvsmassan till typ 1-diabetes, även om dessa

inte tycks spela så stor roll som HLA-regionen. Ett sådant identifierat område är genen CLEC16A, vars funktion i stort är okänd. Denna gen har tidigare även kopplats till multipel skleros, som i likhet med typ 1-diabetes är en autoimmun sjukdom, vilket gör denna del av arvsmassan intressant när det gäller just utvecklingen av autoimmuna sjukdomar.

Parallellt med sökandet efter riskgener för typ 1-diabetes har mycket arbete lagts ned på att koppla olika virus och bakterier till sjukdomen, tex coxsackievirus B4. Ännu är dock kunskapen om vilket eller vilka agens som utlöser typ 1-diabetes och hur dessa samverkar med olika riskgener relativt begränsad.

Utvecklingen av typ 1-diabetes börjar med en första fas, då den autoimmuna destruktions av betacellerna initieras och eskalerar utan att detta resulterar i symtom för den drabbade. Mycket tyder på att man skulle kunna ha mycket att vinna på att intervensera under denna fas med exempelvis immunsupprimerande läkemedel. Detta kräver emeller-

»Genetikern James Neel konstaterade uppgivet att 'diabetes är en genetikers mardröm' i en artikel från 1976.«

tid att drabbade individer upptäcks tidigt, helst innan de får symtom. För att detta ska vara praktiskt möjligt skulle ökad genetisk kunskap kunna spela en avgörande roll och bidra till att högriskindivider kan identifieras.

Genetikern James Neel konstaterade uppgivet att »diabetes är en genetikers mardröm« i en artikel från 1976. Riktigt så illa skulle de flesta inte beskriva situationen i dag, men det kommer att krävas omfattande arbete och sannolikt dröja flera år innan den ökade kunskapen om genetiska faktorer gör avtryck i den kliniska vardagen.

Anders Hansen

läkare, frilansjournalist
anders.hansensciencecap.se

N Engl J Med. 2009;360:1646-54.

Autistiska barn dåliga på att uppfatta mänskliga rörelser

Redan i 2-årsåldern märks skillnader i hur barn med autism uppfattar mänskliga rörelser jämfört med barn utan autism. Det visar en forskargrupp från USA i en studie som presenteras i tidskriften *Nature*.

Författarna har utgått från 76 barn i 2-årsåldern. Av dessa hade 21 diagnostiserats med autism, medan övriga inte fått denna diagnos. Författarna lät barnen titta på en skärm med tecknad film. Filmen bestod av prickar som rörde sig. I vissa fall rörde sig prickarna slumpmässigt, och i andra fall utgjorde prickarna mänskliga rörelser. Dessa rörelser skapades genom att människor filmades med en dräkt på sig där en prick fästes vid varje led. Hur barnen reagerade på filmen mättes med en teknik som normalt används när man utvecklar dataspel och som bygger på att barnens blickmönster följs.

Det visade sig att barn som inte hade autism identifierade rörelser på skärmen som utgjordes av mänskliga rörelser och fokuserade särskilt på dessa. Barnen med autism tycktes däremot

inte uppmärksamma mänskliga rörelser. I stället fokuserade de på rörelser som var korrelerade med ljud. En intressant aspekt kopplat till detta är att författarna vid tidigare undersökningar noterat att barn med autism tycks titta mer på munnen när de ser på en människa som talar – detta till skillnad från barn utan autism, som i större utsträckning fokuserar på ögonen.

Författarna konstaterar sammantaget att barn med autism i större utsträckning tycks koncentrera sig på »fysiska« aspekter som hur ljud och synintryck hör ihop, till skillnad från andra barn som lägger mer vikt vid sociala komponenter – ögonen förmedlar ju som bekant mycket information om en människa.

Nyfödda människor är extremt sår-

Barnen med autism tycktes däremot inte uppmärksamma mänskliga rörelser. I stället fokuserade de på rörelser som var korrelerade med ljud.

bara, och egenskapen att kunna detektera mänskligt rörelsemönster tycks vara djupt rotad. Detta gäller för övrigt inte bara för människor; egenskapen finns hos många arter och tycks ha bevarats under evolutionen. Det beror sannolikt på att den utgör en väsentlig överlevnadsfördel. Det är sannolikt ett effektivt skydd mot hot att tidigt i livet kunna uppfatta att rörelser i omgivningen kommer från den egna arten.

Denna egenskap tycks dock saknas eller vara nedreglerad hos människor med autism. Vad detta beror på är inte klart. Klart är dock att rönen innebär ny kunskap kring den tidiga neurologiska utvecklingen hos individer med autism. Dessutom kan studien i förlängningen komma att bidra till ökade möjligheter till tidig diagnostik av autism.

Anders Hansen

läkare, frilansjournalist
anders.hansen@sciencecap.se

Nature. 2009;459:257-61.