

Långtidsuppföljning av gastrisk bypass

I JAMA presenteras en amerikansk långtidsuppföljning av patienter som genomgått gastrisk bypass-operation.

Studien har bedrivits i Utah under perioden 2000–2011. Författarna har tittat på 1156 patienter med svår (severe) fetma, dvs BMI över 35. Deltagarna var mellan 18 och 72 år, och en klar majoritet (82 procent) var kvinnor. Att det rör sig om mycket svår fetma inser man då BMI i genomsnitt uppgick till 45,9.

Totalt genomgick 418 deltagare gastrisk bypass. En kontrollgrupp utgjordes av 417 individer som sökt fetmaklinik för ett eventuellt kirurgiskt ingrepp, men där man valt att inte göra operationen. Ytterligare en kontrollgrupp har utgjorts av 321 individer med svår fetma som inte sökt hjälp för detta. De sistnämnda har ingått i ett register vid namn Utah health family tree program. Deltagarna i kontrollgrupperna erbjöds inte annan hjälp med viktneidgång, vid sidan av eventuell operation, men fick naturligtvis försöka gå ned i vikt på egen hand om de ville.

Deltagarna har undersökts med uppföljningar efter två respektive sex år från det att ingreppet utfördes. Författarna har bla tittat på viktneidgång och nysjuknande i respektive remission av diabetes (definierat som HbA_{1c} över 6,5 procent eller diabetesmedicinering). Det visade sig efter sex år att patienter som genomgått operationen i genomsnitt hade gått ned 27,7 procent av sin ursprungliga kroppsvikt. Bland kontrollerna var det i princip inga viktförändringar: de som sökt kliniken men inte opererats hade i genomsnitt gått ned blygsamma 0,2 procent av kroppsvikten, medan kontrollgruppen med överviktiga som inte sökt kliniken hade oförändrad vikt.



Resultaten efter gastrisk bypass är relevanta mot bakgrund av behovet av sådan kirurgi: 31 miljoner amerikaner beräknas uppfylla indikationerna.

Foto: SPL/IBL

Sällan ärftlighet bakom intellektuella funktionshinder

Vilken roll spelar ärftlighet för intellektuella funktionshinder? Den frågan ställs i en artikel i Lancet. Studien har gjorts i Tyskland och Schweiz och bygger på 51 barn, 32 flickor och 19 pojkar, från tio olika centra. Samtliga barn har ett intellektuellt funktionshinder som inte beror på något känt syndrom. Intellektuellt funktionshinder har definierats som IQ under 60.

Författarna har analyserat delar av individernas arvs massa och jämfört med föräldrarnas arvs massa för att undersöka om barnen hade mutationer i genomet och i så fall om dessa ärvt från föräldrarna. Forskarna har använt sig av exomsekvensering, vilket i korthet bygger på att man analyserat exom, dvs områden i genomet som kodar för proteiner. Resultaten har jämförts med en kontrollgrupp med 20 jämnåriga barn utan kognitiv nedsättning och deras föräldrar. Barnen i kontrollgruppen tillhör en diabetesstudie.

Det visade sig att barnen med intellektuellt funktionshinder hade fler mutationer i delar av arvs massan som kodar för proteiner jämfört med kontrollerna. Mutationerna återfanns både inom gener med känd betydelse för kognitiva funktioner och inom gener som hittills inte har kopplats till detta. Intressant i sammanhanget är att de novo-mutationer, dvs mutationer som bara finns hos barnet och inte hos föräldrarna, var vanligare bland barn med kognitiv nedsättning än bland kontrollerna. Det

innebär således att mutationerna inte ärvt från föräldrarna utan har uppstått hos barnet. De novo-mutationer noterades hos 88 procent av barnen med intellektuell nedsättning och hos 70 procent av kontrollerna.

Forskarna tror sammantaget att de novo-mutationer ligger bakom 45–55 procent av alla fall av svår intellektuell nedsättning. De skriver i en kommenterar att ärftlighet inte tycks vara en så pass tungt vägande faktor bakom intellektuella funktionshinder som man tidigare trott. Det bör dock noteras att kunskapen om kognitiva funktionshinder på molekylär nivå är begränsad.

Sammanlagt avled 29 individer i alla tre grupper under uppföljningstiden. Av dessa återfanns 12 i operationsgruppen,



Foto: SPL/IBL

De novo-mutationer tros ligga bakom många fall av intellektuell nedsättning.

Anders Hansen
leg läkare, frilansjournalist

Rauch, A et al Lancet. Epub 26 sept 2012.
doi:10.1016/S0140-6736(12)61480-9

Anders Hansen
leg läkare, frilansjournalist

Adams T, et al. JAMA. 2012;308(11):1122-31.