

Genetic predisposition in IBD: Identification of markers for disease expression

Nyt studie om genetiske markører ved kroniske tarmbetændelser.

Kroniske tarmbetændelses-sygdomme, (inflammatoriske tarmsygdomme (IBD)), herunder colitis ulcerosa og Crohns sygdom, er sygdomme i stigning i den vestlige verden. I Danmark anslås det, at over 50.000 mennesker lider af sygdommene, som ofte debuterer i teenage årene. Nogle patienter oplever milde sygdomsforløb, mens andre oplever invaliderende aggressive sygdomsforløb med forsnævringer i tarmen, fistler og behov for operationer.

Årsagen til sygdommene er ukendt, men man ved, at der er gener, der disponerer til sygdommene. Man har fundet gener, der tyder på øget risiko for senere behov for immundæmpende behandling og nogle, der ikke gør.

I Region Nordjylland har man en behandlerdatabase, GASTROBIO, som omfatter alle patienter i regionen med IBD. Alle patienter med IBD, der har fået diagnosen fra 1978-2020 i Region Nordjylland er en del af NorDIBD kohorten. Her benytter man blandt andet patient rapporterede oplysninger, og man har viden om den enkelte patients sygdomsforløb.

Siden 2017 har man haft en biobank, som patienterne deltager i, hvis de ønsker og efter underskrevet samtykke-erklæring. Disse blodprøver blev taget for at lave Genome Wide Association Studies (GWAS).

Dette oprindelige studie fra Aalborg Universitetshospital blev kombineret med et større studie fra Grundforskningscenteret PREDICT, således at prøverne fra patienterne i Region Nordjylland blev kombineret med prøver fra den nationale fødselskohorte.

Ved at benytte de nationale sundhedsregistre og NorDIBD kohorten, kombinerede man de genetiske analyser med sygdomspræsentation hos den enkelte patient.

Man fandt en specifik genetisk variant, HLA-DRB1*01:03, som viste en tydelig sammenhæng med et alvorligt forløb af colitis ulcerosa.

Cirka 3 procent af patienterne med sygdommen bar denne genetiske variant. Blandt disse patienter måtte over 40 procent gennemgå en større mave-tarm-operation inden for de første tre år efter diagnosen – sammenlignet med kun 8 procent blandt dem uden varianten.

Disse resultater repræsenterer et vigtigt skridt på vejen til personlig medicin.

Artiklen kan ses her:

<https://jamanetwork.com/journals/jama/article-abstract/2825074>