

Lancet artikel ger belägg för gemensam genetik vid flera psykiatriska diagnoser

Den största genetiska studien någonsin avseende psykiatriska patienter publicerades i senaste numret av The Lancet. Författarna var en grupp forskare som kallar sig "Cross-Disorder Group of the Psychiatric Genomics Consortium". De har analyserat prover från 33 332 psykiatriska patienter och 27 888 kontroller från 19 Europeiska länder. Tekniken som användes var genome-wide association studie (GWAS) för s.k. single-nucleotide polymorphisms (SNP). De psykiatriska sjukdomar som studerades var Schizofreni (9379), bipolära sjukdom (6990), unipolär depression (9227), autism spektrum syndrom (4949) och attention deficit-hyperactivity disorder (ADHD) (2787).

Kandidatgenerna

Genetiska avvikelser (SNPs) vid fyra regioner (loci) på följande kromosomer; 3p21, 10q24, och i två calcium-kanal enheter, *CACNA1C* and *CACNB2*—var signifikant associerade till de psykiatriska sjukdomarna. Det starkaste sambandet var för en region på kromosom 3p21.1. Aggregerade polygena riskscores, dvs. analyser hur riskgener var associerade till de psykiatriska sjukdomarna, gav belägg för gemensamma bakomliggande riskgener för de psykiatriska sjukdomar som vanligen debuterar i vuxen ålder (bipolär sjukdom, egentlig depression och schizofreni) and signifikant samband även mellan autism spektrum sjukdom och både bipolär sjukdom och schizofreni.

Betydelsen för framtida diagnostik

Denna analys ger det hittills starkaste belägget för ett genetiskt och etiologiskt samband mellan de psykiatriska sjukdomarna schizofreni, bipolär sjukdom, depression, autism spektrum störning och ADHD. Idag, och även efter lanseringen av DSM V, behandlas dock dessa psykiska sjukdomar som olika kategorier i klinisk praxis. Fynden i studien betyder att vi inte bör nöja oss med en kategorisk diagnostisk indelning enbart baserad på symtombeskrivning. Fokus bör läggas mer på att finna indelningar baserade på de biologiska och genetiska bakomliggande orsakerna till sjukdomarna. Att samma genetiska riskfaktorer finns vid olika sjukdomstillstånd ökar även den kliniska förståelsen att patienter med olika diagnoser ofta uppvisar gemensamma symtom och svårigheter; dessa kan vara baserade på gemensam patogenes.

Fynden ger underlag för nya farmakologiska principer

Fyndet att sjukdomarna är associerade med avvikande calcium-kanal signalering kan ge incitament till nya läkemedel riktade mot just denna avvikelse där en specifik diagnos inte utgör indikationen utan snarare ett symtomkluster i kombination med ett biologiskt mått. Dessa resultat kan läggas till en växande forskningslitteratur i flera specialiteter (inklusive autoimmuna och metaboliska sjukdomar) som har börjat dokumentera genetiska riskfaktorer över de traditionella diagnostiska gränserna.

The Lancet, online publication, febr 28, 201; Identification of risk loci with shared effects on five major psychiatric disorders: a genome-wide analysis.[doi:10.1016/S0140-6736\(12\)62129-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(12)62129-1)

Referat skrivet av Lena Flyckt, vice ordförande i Svenska Psykiatriska Föreningen