

Íslensk rannsókn á erfðum ADHD

Kannanir sýna að 5–10% barna og ung-linga og um 3% full-orðinna uppfylla greiningar-skilmerki ADHD.

Hér er kynnt fyrsta ís-lenska rann-sóknin á erfðum ADHD sem leitar líf-fræði-legra or-saka ein-kennanna.

Rannsóknir benda til að um líf-fræði-lega röskun sé að ræða sem valdi ó-jafn-vægi tauga-boð-efna í heila.

380 ein-stak-lingar tóku þátt í rann-sókninni árin 2001–2.

ADHD er ætt-læg röskun á Ís-landi.

Vel-vilji fólks og þátt-taka eru mikil-væg í starf-semi Íslenskrar erfða-greiningar.

ADHD (*Attention Deficit Hyperactivity Disorder*) eða athyglisbrestur með ofvirkni, er vel skilgreind taugabroskaröskun. Kannanir hafa sýnt að 5–10% barna og unglunga (7–17 ára) og um 3% fullorðinna uppfylla greiningarskilmerki ADHD. Einstaklingar með ADHD sýna þó mismikil einkenni röskunarinnar auk þess sem einkenni eru breytileg eftir aldri. Til að skilja að fullu einkenni, afleiðingar og hvaða meðferðarúrræði og samfélagslegar úrbætur komi einstaklingum með ADHD að mestu gagni er nauðsynlegt að öðlast betri þekkingu á orsökum ADHD. Í þessari umfjöllun viljum við kynna fyrstu íslensku rannsóknina á erfðum ADHD sem leitar vísbendinga um líffræðilegar orsakir einkennanna, meðal annars í þeim tilgangi að leita leiða til að þróa betri lyf sem kynnu að hjálpa ADHD-einstaklingum sem finna hvað mest fyrir einkennum.

Orsakir

Þótt orsakir ADHD séu enn ófundnar, benda rannsóknir til þess að um líffræðilega röskun sé að ræða sem valdi ójafnvægi ákveðinna taugaboðefna

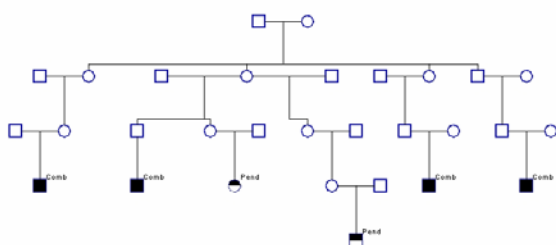
í heila. Rannsóknir benda einnig til þess að röskunin ráðist að stórum hluta af erfðum og að erfðaþáttur ADHD sé raunar sterkari en í flestum öðrum hegðunar- og þroskaröskunum.

Íslensk rannsókn á erfðum ADHD

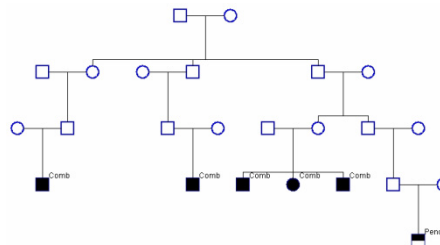
Íslensk erfðagreining hóf fyrstu íslensku rannsóknina á erfðum ADHD árið 2001. Rannsóknin var framkvæmd í samstarfi við sérfræðinga í greiningu ADHD hjá Barna- og unglingsgeðdeild Landspítala háskólasjúkrahúss (BUGL) og Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins, að fengnum leyfum Vísindasíðanefndar og Persónuverndar. Sérfræðingarnir höfðu samband bréflega við fjölskyldur þeirra barna sem þeir höfðu áður greint með ADHD og buðu þeim þátttöku í rannsókninni. Þátttaka fólst í að börn og unglingar greind með ADHD og nánir ættingjar þeirra (foreldrar, systkini, ömmur og afar), gáfu blóðsýni til erfðarannsóknarinnar og svöruðu að auki spurningalistum sem veittu rannsakendum upplýsingar um möguleg einkenni ADHD meðal áður ógreindra ættingja. Alls tóku 380 einstaklingar þátt í rannsókninni á tímabilinu 2001–2002. Endanlegar niðurstöður liggja ekki fyrir þar sem gera þurfti hlé á rannsókninni um skeið. Nú er stefnt að því að hefja síðari áfanga þessarar áhugaverðu og mikilvægu rannsóknar.



Fjölskylda A.



Fjölskylda B.



Myndin sýnir tvö fjölskyldutré úr dulkóðaðri Íslendingabók þar sem sjá má mikinn skyldleika einstaklinga með greininguna ADHD. Fylltir kassar (drengir) og fylltir hringir (stúlkur) tákna einstaklinga með ADHD greiningu. Hér vantar þó upplýsingar um mögulegar greiningar á fullorðnum (ófylltir kassar og hringir).

Bráðabirgðaniðurstöður úr fyrri áfanga

Líkt og komið hefur fram í erlendum rannsóknum, er ADHD mjög ættlæg röskun hér á landi. Með dulkóðuðum ættfræðigrunni Íslenskrar erfðagreiningar (dulkóðuð Íslendingabók) var sýnt fram á að skyldleiki einstaklinga með ADHD greiningu er mun meiri en gerist og gengur meðal Íslendinga almennt. Þó slíkur skyldleiki bendi sterklega til að röskunin gangi í erfðir, getur hann einnig bent til að einkennin tengist lærðri hegðun eða felist á annan hátt í sameiginlegu umhverfi skyldra einstaklinga. Erlendar rannsóknir á tvíburum sem alist hafa upp sitt í hvoru lagi sýna þó að ef annar tvíburinn hefur ADHD greiningu eru miklar líkur á að hinn hafi hana líka. Slíkar niðurstöður benda til að erfðir ráði miklu um ADHD.

ADHD hefur víða verið talin vangreind röskun meðal fullorðinna og bráðabirgðaniðurstöður fyrri áfanga rannsóknarinnar hér á landi styðja það. Af þeim ógreindu ættingjum sem tóku þátt voru um 17% með líkleg einkenni ADHD á grundvelli spurningalistasvara.

Næstu skref

Síðari áfangi rannsóknarinnar felst í að halda áfram að bjóða ADHD fjölskyldum þátttöku í rannsókninni í samstarfi við sérfræðinga BUGL, Greiningarstöðvarinnar og nú einnig ADHD samtakanna. Árangurinn byggir á því að sem flestir taki þátt, bæði þeir sem greinst hafa með ADHD sem og nánustu ættingjar þeirra.

Velvilji Íslendinga og þátttaka þeirra í rannsóknum er einn mikilvægasti þátturinn í starfsemi Íslenskrar erfðagreiningar. Fyrirtækið leggur þess vegna mikla áherslu á verndun persónuupplýsinga og að rannsóknir þess fari fram eftir ströngustu reglum um persónuvernd sem þekkjast í erfðafræðirannsóknum í heiminum. Allar upplýsingar um einstaklinga sem safnað er vegna rannsóknarinnar eru dulkóðaðar með kerfi sem hlotið hefur úttekt Persónuverndar. Þetta gerir vísindamönnum Íslenskrar erfðagreiningar kleift að bera saman upplýsingar um ættfræði, arfgerðir og heilsufar, án þess að vita nokkurn tíma við hvaða einstaklinga upplýsingarnar eiga. Allar rannsóknir fyrirtækisins eru einnig háðar leyfi Vísindasiðanefndar og allir þátttakendur í rannsóknum skrifa undir upplýst samþykki áður en þeir gefa blóðsýni til rannsókna. Það er von Íslenskrar erfðagreiningar og samstarfsaðila að niðurstöður rannsóknar á erfðum ADHD á Íslandi leiði til aukinnar þekkingar á orsök og eðli röskunarinnar sem nýta megi til að þróa nýjar aðferðir við greiningu og meðferð ADHD. Þeim sem vilja leggja rannsókninni lið með þátttöku sinni er bent á að hafa samband við Þjónustumiðstöð rannsóknaverkefna í Nóatúni (sími 520-2800) sem annast sýnatöku og upplýsingaskráningu vegna rannsóknarinnar. Einnig munu ADHD samtökin á næstunni senda félagsmönnum sínum upplýsingar um rannsóknina og kanna hvort þeir og fjölskyldur þeirra hafi áhuga á því að taka þátt í rannsókninni.

Fyrir-tækið leggur mikla áherslu á verndun persónuupplýsinga og að rannsóknir fari fram eftir ströng-ustu reglum um persónu-vernd.

Vonast er til að niður-stöðurnar leiði til betri þekk-ingar á or-sök og eðli röskun-arinnar sem nýta megi til að þróa nýjar aðferðir við grein-ingu og með-ferð ADHD.

Þeim sem vilja leggja rann-sókninni lið með þátt-töku sinni er bent á að hafa sam-band í síma 520-2800.