

# Flaggermusen

## Organ for Norsk forening for ultralyddiagnostikk



### Disputas 1

Hilde Løland von Volkmann ved Medisinsk avdeling, Haukeland Universitetssjukehus forsvaret sin avhandling for graden philosophiae doctor (ph.d.) 20.03.2018.



Hilde Løland von Volkmann



Et typisk funn hos FGDS pasienten er væskefylte tynntarmsslynger med lite eller ingen motilitet.

#### Avhandlingens tittel:

“Gastrointestinal disturbances in patients with Familial GUCY2C Diarrhea Syndrome”

#### Sammendrag:

I dette arbeidet har vi studert en familie med opprinnelse fra Vestlandet med en dominant nedarvet sjelden genfeil, GUCY2C mutasjon som medfører overaktivisering av Guanylat cyklase C (GC-C) reseptorer i tarmen. Mutasjonen er funnet hos 35 personer og fått betegnelsen Familiær GUCY2C Diaré Syndrom (FGDS). GC-C reseptoren aktiveres av hormonene guanylin (GN) og uroguanylin (UGN) samt enterotoxiner fra E.coli bakterier (ETEC). Dette fører til økt utskillelse av væske, noe som forklarer hvorfor nesten alle pasientene har diare og mageplager. 25 – 30 % av medlemmene i denne familien har fått påvist,

Crohns sykdom (CD), en kronisk betennelsestilstand i tarmen. 30 % av familiemedlemmene har blitt operert for tarmslyng. Selv om FGDS-pasientene ikke har mye smerter i magen, passer symptomene deres med det man finner hos pasienter med irritable tarm syndrom (IBS). Vi ønsket å studere tarmene til FGDS pasientene.

Vi kombinerte ultralyd av tarm med en motilitetskapsel (som måler transittid, pH, trykk og kontraksjoner i tarmen) samt hormonanalyser i blod. Vi viste at tarmenes bevegelighet og evne til å transportere innhold var redusert hos FGDS pasientene. Når vi sammenliknet transittiden av kapselen gjennom tarmene, brukte FGDS pasientene dobbelt så lang tid på å få ut kapselen som de friske gjorde. I tillegg fant vi at tarm-

hormonet serotonin som påvirker viktige tarmfunksjoner som sekresjon og bevegelse, var lavere hos FGDS pasientene etter et måltid sammenliknet med de friske kontrollpersonene. Analyser av tarmhormonene GN og UGN viste at FGDS og CD pasienter hadde lave verdier sammenliknet med friske, mens IBS pasientene hadde verdier som lå mellom disse gruppene. Vi har konkludert at når GC-C reseptoren blir kronisk overaktivert, så nedsetter dette ikke bare tarmbevegelsene, men også noen viktige tarmhormoner. Dette har gitt oss ny kunnskap om reguleringen av tarmens bevegelser. Vi mener at måling av tarmhormonet GN i blod kan være viktig å utføre også hos andre grupper med plag-som diare.