

# STORT FORSKNINGSMILJØ I SVERIGE

Karolinska Universitetssjukhuset og Karolinska Institutet.

## BETYDELSEN AV ÄRFTLIGHET OCH MILJÖFAKTORER

Av: Susanna Kullberg, överläkare, patientområde Lung- och allergisjukdomar, Karolinska Universitetssjukhuset og Marios Rossides, läkare, doktorand, institut för medicin Solna, avdelning för kliniskepidemiologi, Karolinska Institutet.

Betydelsen av ärftlighet och miljöfaktorer för insjuknande i sarkoidos. Trots de senaste årens framsteg vad gäller förståelse av immunologiska mekanismer och genetiska faktorerens betydelse för att insjukna i sarkoidos är orsaken till sjukdomen fortfarande okänd. Löfgrens syndrom (LS) representerar en form av sarkoidos karakteriserad av akut insättande sjukdom och med god prognos medan patienter med icke-Löfgren (icke-LS) oftare får kronisk sjukdom. Resultat från flera studier tyder på olikheter i både immunologiska mekanismer och genetiska faktorer mellan LS och icke-LS. För att kasta ljus över möjliga uppkomstmekanismer har vi undersökt ärftlighetens betydelse för utveckling av sarkoidos.

Patienter med sarkoidos identifierades med data från det svenska Patientregistret, totalt 23 880 patienter. Kontroller, d.v.s. patienter utan sarkoidos, valdes ut från Befolkningsregistret och matchades avseende födelseår, kön och församling, totalt 171 891 kontroller. Släktingar identifierades genom att data samkördes med Multigenerationsregistret. Ett lokalt register över patienter med sarkoidos som följts vid Karolinska Universitetssjukhuset användes också för analyserna. Statistiska metoder användes för att beräkna den relativa risken att insjukna och ärftlighetens betydelse. Den relativa risken motsvarar den riskökning man har att bli sjuk i sarkoidos om man har en släkting med sjukdomen jämfört med att inte ha någon släkting med sjukdomen.

För personer med  $\geq 1$  förstegradssläkting (d.v.s. föräldrar, helsyskon eller barn) med sarkoidos var riskökningen att

insjukna 3,7 gånger och för de med  $\geq 2$  förstegradssläktingar ökade den till 4,7. Störst var risken att insjukna i LS. För personer med  $\geq 1$  förstegradssläkting var den relativa risken 4,1 att insjukna i LS. Totalt sett beräknades ärftlighetens betydelse för att insjukna i sarkoidos till 39 %. Resterande risk (61 %) förklaras av miljöfaktorer.

Sammanfattningsvis, att ha släktingar med sarkoidos är en av de starkaste kliniskt betydelsefulla riskfaktorerna för att insjukna. Fler studier för att närmare kartlägga genetikens betydelse och att söka identifiera miljöfaktorer av betydelse är planerade.

Kilder: Rossides M, Grunewald J, Eklund A, Kullberg S, Di Giuseppe D, Askling J, Arkema EV. Familial aggregation and heritability of sarcoidosis: a Swedish nested case-control study. *Eur Respir J.* 2018 Aug 16;52(2).



Daniela Di Giuseppe,  
Susanna Kullberg,  
Marios Rossides,  
Elizabeth Arkema,  
Johan Grunewald og  
Anders Eklund.

### Karolinska Universitetssjukhuset

Karolinska Universitetssjukhuset är ett av Europas ledande universitetssjukhus. På hemsidan kan du som patient, närstående, vårdgivare, forskare, arbetssökande läsa mer om vår högspecialiserade vård. [www.karolinska.se](http://www.karolinska.se)

**KAROLINSKA**  
UNIVERSITETSSJUKHUSET

### Karolinska Institutet

Karolinska Institutet är ett av världens ledande medicinska universitet. Universitetets webbplats vänder sig till studenter, forskare, samarbetspartners och till dig som vill veta mer om medicinsk forskning och utbildning. [www.ki.se](http://www.ki.se)



**Karolinska**  
**Institutet**