**Mag-tarmkomplikationer vid Skelleftesjukan och resultat från DFNS01-studien**

*Jonas Wixner, Läkare*

*Amyloidoscentrum, Umeå*

**Bakgrund**

Mag-tarmsymptom är vanliga vid Skelleftesjukan och kan vara det första sjukdoms-symptomet hos upp till 40 % av patienterna. Alla obehandlade patienter får förr eller senare besvär från mag-tarmkanalen, men viktnedgång, tidig mättnadskänsla, förstoppning eller omväxlande diarré och förstoppning är tidiga symptom. Orsakerna till dessa besvär är inte helt klara även om tidigare studier har visat tecken till sämre motorik i mage och tarm samt problem med upptaget av fett och galla i tarmen. Syftet med mitt forskningsprojekt är att ytterligare undersöka orsakerna till mag-tarm-komplikationerna vid Skelleftesjukan och utvärdera behandlingen av symptomen.

**Metoder**

Resultaten från s.k. tunntarmsmanometrier på patienter som utretts inför lever-transplantation har jämförts med resultaten från patienter med IBS och liknande tillstånd. Vävnadsprover från tunn- och tjocktarm på avlidna japanska patienter med ”Skelleftesjukan” kommer att jämföras med vävnadsprover från patienter utan amyloidossjukdom avseende förekomst av s.k. Cajal-celler som är viktiga för motorik i mage och tarm. Nivåerna av hormonet ghrelin (viktigt för aptiten) i blod och magsäck kommer att jämföras mellan patienter och friska kontroller. Förekomst och grad av mag-tarmsymptom (mätt med frågeformuläret GSRS) kommer att utvärderas hos patienter som levertransplanterats p.g.a. Skelleftesjukan och jämföras med patienter som levertransplanterats av andra orsaker. Resultat från den avslutade DFNS01-studien kommer att sammanställas för att värdera (långtids)effekten av diflunisal på sjukdomen.

**Preliminära resultat**

Patienter med Skelleftesjukan har oftare avvikelser i tunntarmsmotoriken (mätt med manometri) än personer med IBS och de har också ett långsammare svar på läkemedlet oktreotid som ges för att starta s.k. fastemotorik i tarmen. I magsäcken finns färre Cajal-celler hos patienter med Skelleftesjukan än hos kontroller, men data från tarmarna saknas ännu. Insamling av prover för mätning av ghrelin-nivåer i blod och magsäck pågår. Levertransplanterade patienter med Skelleftesjukan har mer symptom från mag-tarmkanalen än friska frivilliga och enkäter till patienter som levertransplanterats av andra orsaker kommer att skickas ut under 2017 för att få en mer jämförbar kontroll-grupp. Resultat från DFNS01-studien visar att sjukdomen stabiliseras med diflunisal över 2 års tid och att resultaten är jämförbara med den tidigare dubbelblinda diflunisal-studien (Berk m.fl., 2013), men sjukdomsförloppet stannar inte upp helt.

**Diskussion/Slutsatser**

Mag-tarmsymptom är vanliga och viktiga vid Skelleftesjukan. De beror sannolikt på en kombination av förändringar i nerver och hormoner som styr mag-tarmmotoriken och även ett minskat antal Cajal-celler kan bidra till detta. De exakta mekanismerna är dock fortfarande oklara men förhoppningsvis kan våra och andras studier ge mer information om detta. Behandling med diflunisal bromsar sjukdomsförloppet och tillsammans med de andra behandlingsalternativen har vi idag betydligt bättre möjlighet att behandla sjukdomen än bara för 10-15 år sedan.