

Medicinsk Nyhed

Genetisk variation koblet til et ekg

Et studie baseret på 77.190 ekg'er fra en blandet befolkning: UK Biobank, er forsøgt koblet til ti millioner genetiske varianter. Studiet identificerer mere end 300 områder i genomet, som er associeret til de forskellige fænotyper set på standard-ekg.



Illustration: Colourbox

Ekg er en hjørnesten i diagnostik af hjertesygdom. Siden Willem Einthovens opdagelse i 1893 har ekg-profilen bidraget til tidlig diagnostik af både rytmeforstyrrelser og iskæmisk hjertesygdom. Et nyt studie benytter sig af ekg-profilen hos >77.000 individer og kobler de elektriske fund med genetiske varianter. Forfatterne kan vise, at >300 genetiske områder er tæt koblet til de elektriske fund, og har genfundet denne sammenhæng i en anden population. Dermed flytter det aktuelle arbejde vores tilgang til genetik og ekg fra et enkelt gen til screening uden forudgående mistanke om genetisk sygdom.

Overlæge, lektor Emil D. Bartels, Klinisk Biokemisk Afdeling, Rigshospitalet, kommenterer: »Med indførelsen af exom- og genomsekventering i diagnostikken af arvelige sygdomme er der åbnet for en enorm mængde information om den enkelte patients mulige dispositioner til at udvikle sygdomme, der skal integreres med vores nuværende viden om cellebiologi, fysiologi og biokemi. I for eksempel udredningen af patienter med strukturelle hjertesygdomme findes en kausal genetisk forklaring på patientens fænotype i ca. en tredjedel af de undersøgte patienter. Det efterlader en stor gruppe patienter, hvor man på nuværende tidspunkt ikke kan koble de utallige genetiske varianter i den enkelte patient til den observerede fænotype. Her åbner studiet af Verweij et al for identifikationen af nye gener med betydning for udvikling af strukturel hjertesygdom ved at koble en fænotype, i dette studie ændringer i ekg, til specifikke loci i genomet i en stor gruppe mennesker. Der er behov for flere studier som dette, hvor kvantificerbare træk knyttes til hyppige genetiske varianter, før vi til fulde kan

udnytte den guldgrube af data, udviklingen i sekventering teknologien har givet os«.

[Verweij N, Benjamins JW, Morley MP et al. The genetic makeup of the electrocardiogram. Cell Syst 2020;11:229-38.](#)

INTERESSEKONFLIKTER: ingen.

Redigeret af Jen Peter Gøtze, jpg@dadlnet.dk