

Aktuellt om cystisk fibros

J A Dodge, D J H Brock, J H Widdicombe, eds. **Cystic fibrosis. Current topics**. Vol II. 354 sidor. Chichester–New York–Brisbane: Wiley, 1994. Pris £ 60. ISBN 0471-95166-8.

Recensent: professor Hans Kollberg, barnkliniken, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

Allt går fort kring cystisk fibros (CF) nu. Det belyses på ett slående sätt av Dodge och medarbetare, som endast två år efter volym I av »Current topics in CF» kommer ut med en helt ny volym täckande molekylär biologi, inklusive genetik, cellfysiologi och kliniskt omhändertagande.

Alla bidrag i den nya volymen är fräscha, inträngande och ger en god uppdatering i kunskapen om CF – fram till manusstopp våren 1994. Det är nästan ingen dubblering av förra volymens innehåll. Den nya volymen bör helst ses som ett komplement till den förra, även om den mycket väl kan läsas fristående.

Framåtblickande

Kapitlet »Inför genterapi av CF» är kanske det mest spektakulära och framåtblickande. Det redogör uttömmande för varför CF är en god kandidat för genterapi, hur strategin är utplagd för behandling av i första hand luftvägarna men i en framtid även av andra affekterade epitelceller. Det beskriver också de humana fas I-studier som påbörjats och ger en optimistisk spådom att de första viktiga behandlingsförsöken av lungsjukdomen skall kunna startas om 5–10 år »om allt går bra».

I den »genetiska delen» får vi en utförlig översikt av olika djurmodeller för CF och hur dessa skall kunna utnyttjas för bättre förståelse av genens funktioner, dess betydelse för sjukdomsförloppet och hur kunskapen skall kunna utnyttjas till att ge bättre behandling. Garry Cutting diskuterar i sitt kapitel om »splicing» hur detta kan förklara att patienter med samma mutation (t ex syskon) får helt olika sjukdomsförlopp.

Screening

Mutationer i CF-genen kan ge upphov såväl till svåra sjukdomsbilder från de flesta epiteliala organ som till betydligt mildare förlopp med symtom nästan enbart från reproduktionsorganen (»bilateral obliteration av vas deferens»). De allt tydligare bevisen på en fördel hos anlagsbärare i form av minskat insjuknande i kolera och liknande tarminfektion diskuteras i ett annat kapitel.

Frågan om det är dags för heterozygot-screening tas upp av David Brock. En svensk expertgrupp har ju uttalat sig mot sådan screening för ett par år sedan, men kunskapen ökar snabbt och frågan måste ständigt hållas aktuell. I det sammanhanget bör också den mindre kontroversiella nyföddhetscreeningen med CF ihågkommas.

Otaliga mutationer

I den cellfysiologiska delen redogörs utförligt för studier kring CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) – dess lokalisation, dess funktion och dess reglering. Omterad CFTR fungerar bl a som en kloridkanal i plasmamembranet, och finns framför allt i epitelceller och där främst i apikala delar, men har även påvisats intracellulärt i bl a endosomer och lyzosomer.

De otaliga mutationerna medför olika öden för CFTR – i en del fall bildas CFTR över huvud taget inte alls, i andra degraderas mutationen i endoplastiska retiklet och i återandra när CFTR plasmamembranet men har mer eller mindre skadad funktion.

Bland CFTRs funktioner har påvisats den kända cAMP-reglerade kloridkanalen, men troligen har den även andra funktioner, såsom intracellulär endosomal acidifiering, transport av små molekyler, och regulator av vesikulär transport. Slutligen synes den också ha en sofistikerad formel för sin egen reglering.

Modellsjukdom

Den kliniska delen ger god översikt av läget inom lungtransplantation och leverbehandling. Den ger också god inblick i dagens syn på luftvägsinfektionernas och pankreassjukdomens patogenes samt en översikt kring kontroversen huruvida CFs basala cellulära patofysiologi gör att det krävs extra energi.

Boken anbefalls alla som är intresserade av epitelcellernas fysiologi och patofysiologi. CF är en modellsjukdom för alla

sjukdomar i dessa celler och kunskap kring CF kan ge många goda idéer kring behandling av olika sjukdomar i övre och nedre luftvägar, mag-tarmkanal, lever, pankreas och reproduktionsorgan. För CF-centrum är boken nödvändig. •

Audiovisuellt:

Kvinnors hälsa i videobelysning

Kicki Nordlöf, Leonard Eek. **Hur mår du kvinna?** Stockholm: Folkhälsoinstitutet och Stockholms läns landsting, HSN Video, 1995. Videosystem: VHS. Speltid 18 minuter. Pris ca 500 kr.

Recensent: leg läkare Anne Hammarström, institutionen för allmänmedicin, Umeå universitet.

Denna introduktionsfilm berör ett mycket viktigt område. Av introduktionsbrevet framgår det att den vill väcka tankar och frågeställningar om kvinnors livsvillkor, kvinnors kraft, hur kvinnor bemöts inom hälso- och sjukvården samt om den kunskap som finns idag. Filmen vill ge kvinnor förutsättningar att se sig själva och förmedla insikt om att kvinnor kan ta makten över sin egen hälsa och påverka den.

Viktiga aspekter

Filmen tar upp viktiga aspekter på kvinnors hälsa, såsom betydelsen av det obetalda, reproduktiva hemarbetet. Likaså berättar forskare att kvinnor oftast hamnar i förvärsarbeten med mest krav och lägst inflytande, vilket bidrar till kvinnors översjuklighet. Filmen ger också svar på frågan om varför kvinnor och honråttor har uteslutits ur medicinsk forskning.

En viktig aspekt är att konsultationen blir ett möte mellan patienten (som ofta är en kvinna) och läkaren, samt att bedömningen sker ur ett helhetsperspektiv, dvs att alla sfärer i livet vägs in i behandlingen. Det är centralt för vår hälsa att vi har ett gott självförtroende, berättar en kvinna med stark

utstrålning. Ett minne av filmen är de starka gestalter som för filmen framåt.

Det är ett konststycke att på 18 minuter belysa detta mångfasetterade ämne och att samtidigt göra det fotografiskt vackert och humoristiskt. Helt ofrånkomligt blir en del av områdena snuttifierade. Andra viktiga områden saknas helt, exempelvis våld mot kvinnor. En annan brist är att det saknas ett syfte med filmen. Vem vänder den sig till?

Visserligen talas det mycket mer om kvinnors hälsa idag, jämfört med för tio år sedan. Men det saknas alltså mycket kunskap. Detta perspektiv behöver vidareutvecklas, särskilt inom utbildningen av personal inom hälso- och sjukvården.

Jag har använt videon i medicinarutbildningen på termin 10. Många sade spontant att den var rolig och bra, medan andra (som alltid då dessa ämnen berörs) tyckte att den var vinklad. De gav ett medelbetyg på 3,0 vad gäller kunskapsförmedling samt 3,4 för det allmänna intrycket.

Inte så dåligt för att komma ifrån en grupp studenter som under fyra års studier knappast har stött på detta perspektiv. •

Läkartidningen väljer böcker och recenser

Läkartidningens bokredaktion får då och då in recensioner som kommit till genom att författare eller utgivande förlag, särskilt läkemedelsföretag, vidtalat en läkare att anmäla boken. Sådana recensioner tackar redaktionen nej till. Bokredaktionen väljer ut de böcker som skall anmälas och vidtalar skribenter.

Vi välkomnar tips om nya utländska böcker som är av stort värde för Läkartidningens läsekrets – men tag kontakt med bokredaktionen innan du skriver någon anmälan spontant! Risken för dubbelarbete är stor.

Med hänsyn till det begränsade utrymme som finns för bokanmälningar recenserar Läkartidningen normalt inte skrifter som har anknytning till marknadsföring av företag eller produkter. Om sådant material ger anledning till välgrundad kritik kan den framföras i tidningens debattspalter.