

RECENSIONER

Samlad kunskap om genetiska sjukdomar

GENETISKA SJUKDOMAR

326 sidor

Författare: Magnus Nordenskjöld (red)

Förlag: Liber; 2011

ISBN 978-91-47-09417-2

Boken »Genetisk sjukdomar« består egentligen av två delar. I en första del beskrivs genetiska principer och förhållningssätt, och vad de kan användas till inom dagens sjukvård (kapitel 1–6 och 19). I den andra delen (kapitel 7–18) utgår man i stället från ärftliga sjukdomar. Dessa har indelats med hänsyn till organ och för varje tillstånd beskrivs sjukdomsbild, diagnostik och ofta även behandling. Innehållet har avgränsats till sjukdomar som beror på förändringar i kromosomerna eller som är monogent nedärvda, det vill säga i hudsak beror på mutationer i en gen. Ur ett praktiskt perspektiv är det välbetänkt eftersom det ännu så länge är för dessa tillstånd som resultaten av den »nya genetiken« är kliniskt användbara.

Behovet av en lärobok/uppslagsbok är uppenbar när framstegen inom genetik nu är på väg att introduceras i klinisk sjukvård. Den blir särskilt viktig för alla som utbildats innan de nya genetiska framstegen infördes i grundutbildningen. Ett problem är att kunskaperna fortfarande är under snabb utveckling vilket betyder att boken ofta behöver revideras för att förbli aktuell.

De inledande kapitlen om genetiska principer har författats av kliniska genetiker, medan de avsnitt som beskriver sjukdomsbild, diagnostik och behandling har författats av läkare med speciell kunskap om de olika sjukdomarna, vilket både berikar och breddar framställningen. Behandlingar som kan erbjudas för ärftliga sjukdomar är ännu så länge få men utvecklingen inom området går fort.

Trots den stora mängden fakta som presenteras saknar jag en aspekt som kunnat öka bokens användbarhet. Genetisk diagnostik berör på ett särskilt sätt vårdens värdegrund och därför hade det varit bra om tillämpningar



som till exempel testning av släktingar och minderåriga, fosterdiagnostik samt presymtomatisk diagnostik hade problematiserats utifrån ett etiskt perspektiv. Begreppet information används också ofta, dock utan att dess målsättning, att ge patienterna kunskaper, tydligt anges. Kunskaper som är nödvändiga för att patienten ska kunna bli delaktig i de ofta mycket svåra val som användningen av den nya genetiken kan leda till.

terna kunskaper, tydligt anges. Kunskaper som är nödvändiga för att patienten ska kunna bli delaktig i de ofta mycket svåra val som användningen av den nya genetiken kan leda till.

Boken avslutas med en omfattande ordlista och ett register som bidrar till att höja användbarheten, men hela boken, inklusive dessa två kapitel, skulle ha mått väl av en noggrannare korrekturläsning. Den innehåller alltför många onödiga och irriterande misstag. Bokens konstruktion i två delar resulterar också i onödiga upprepningar beträffande beskrivningar av sjukdomstillstånden. Läsvärdet skulle även ha kunnat höjas om tabellerna som räknar upp sjukdomstillstånd, gener med mera använt samma mall i de olika kapitlen. För läsaren kanske det även varit värdefullt om OMIM-nummer använts oftare eftersom detta ger referenser till detaljerad genetisk kunskap om de olika sjukdomarna.

Boken ger information om hur genetisk kunskap kan användas i sjukvården, och ett område som har expanderat kraftigt under senare år och kommer att bli ännu viktigare i framtiden. Den kan därför varmt rekommenderas och borde göras tillgänglig som e-bok eller finnas tillgänglig på landets sjukhusbibliotek, och kan med fördel användas i grundutbildningen.

Jan Wahlström

professor emeritus,
klinisk genetik, Sahlgrenska
universitetssjukhuset/Östra

Nya upplagor

Medicinsk sociologi. Sociale faktors betydning för befolkningens helbred

292 sidor

Andra upplagan

Författare: Rikke Lund, Ulla Christiansen, Lars Iversen.

Förlag: Munksgaard Danmark; 2011

ISBN 978-87-628-0944-4



Reumatologi

522 sidor.

Tredje upplagan

Författare: Jan Pødenphant, m fl, redaktörer

Förlag: FADL's Forlag; 2012

ISBN 978-87-7749-604-2



Obstetrisk öppenvård

384 sidor

Tredje upplagan

Författare: Karel Marsál, Lars Grennert (redaktörer)

Förlag: Liber; 2011

ISBN 978-91-47-09959-7



Palliativ medicin och vård

432 sidor

Fjärde upplagan

Författare: Peter Strang, Barbro Beck-Friis (redaktörer)

Förlag: Liber; 2012

ISBN 978-91-47-10538-0



Urologi

550 sidor

Andra upplagan

Författare: Jan-Erik Damber, Ralph Peeker (redaktörer).

Förlag: Studentlitteratur; 2012

ISBN 978-91-44-07592-1

