

Grundkurs i human genetik

Tom Strachan, Andrew P Read, eds. **Human molecular genetics**. 596 sidor. Oxford: BIOS Scientific Publishers, 1996. Pris £ 29.95. ISBN 1-872748-69-4.

Recensent: avdelningsläkare Niklas Dahl, avdelningen för klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

Författarna representerar en pedagogisk och praktisk syn på den kliniska och medicinska genetiken. Båda är skolade i England, som kännetecknas av ett föredömligt klimat när det gäller att förmedla ny kunskap på området samt att överföra och tillämpa denna i praktisk sjukvård. Boken syftar till att ge en grundkurs i humangenetik med tonvikt på kunskap som vunnits det senaste decenniet.

Bra komplement

Det finns ett kontinuerligt behov av att uppdatera och förnya läroböcker i humangenetik. Kunskapen om vår arvs massa, och därmed om mallen för allt mänskligt liv, ökar oerhört snabbt. Ett antal böcker har utkommit i ämnet de senaste åtta åren, och de är ofta otillräckliga komplement för undervisning på grundutbildningsnivå i medicinsk och klinisk genetik. Boken är ett ambitiöst försök att på ett läroboksmässigt sätt täcka den humana genetiken i ett tidsenligt perspektiv. Tidsenligt är dock ett relativt begrepp inom genetik idag, även om Gregor Mendel fortfarande har ett ord med i laget.

Trots vissa brister är boken ett bra komplement till befintlig litteratur på området, och utgångspunkten för läsaren bör vara ett intresse för human genetik samt gymnasiekompetens i biologi. De naturliga målgrupperna är framförallt läkare, biologer och sjuksköterskor/laboratorieassistenter.

Kombination av grunder och aktualiteter

Boken är indelad i sex huvudsektioner, som var och en omfattar flera kapitel. Sektionerna är fristående, men ger tillsammans en helhet om arvs massans struktur och dess funktion. Ett avsevärt utrymme ges för att förklara dagsaktuella metoder i studier av våra gener. Molekylärpatologiska aspekter berörs, men boken

hinner tyvärr bara nudda vid de kliniska konsekvenserna.

Boken inleds med basala kapitel om arvs massans struktur samt principer för mendelsk nedärvning. Denna standardmässiga inledning finns väl representerad i en rad tidigare böcker. I följande sektioner presenteras däremot områden som definitivt kompletterar tidigare litteratur. Författarna går igenom basala tekniker och metoder inom DNA-forskning och DNA-baserad diagnostik. Metoder för kartläggning av arvs massan presenteras liksom det humana genomprojektet (HUGO), dess syften och möjliga konsekvenser. En hel sektion beskriver hur vår kunskap om arvs massan kan användas för att studera individuella geners funktioner. Metoder och tekniker är didaktiskt framställda och fyller ett tomrum i befintlig kurslitteratur.

Författarna behandlar också speciella egenskaper hos arvs massan; hur den är organiserad, släktskap mellan gener, genetiskt släktskap mellan arter samt förekomst av variationer (polymorfier) och patogena förändringar (mutationer). Framställningen och aktualiteten av denna sektion gör den lättläst. Molekylär patologi tillägnas en egen sektion, här presenteras också de kända sambanden mellan genetiska förändringar och cancer. Olika mutationsmekanismer beskrivs och även hur kännedom om mutationer kan användas för diagnostik. Ett högaktuellt område är s k komplexa sjukdomar, dvs sjukdomar som beror på en eller flera geners interaktion med omgivningen. Ämnet är tidigare inte presenterat i läroboksform och tillägnas ett kapitel. Möjligheter till genterapi presenteras men blir, i brist på praktiska exempel, till stor del spekulativt.

Lämplig för studiecirkel

»Human molecular genetics» framstår som den idag kanske bästa baslitteraturen på området klinisk och medicinsk genetik. Bidraget ligger framförallt i att boken kombinerar grunder inom humangenetik med en genomgång av aktuell metodologi och kunskap om vår arvs massa. De praktiska konsekvenserna samt tillvägagångssätt i kliniska situationer berörs dock bara ytligt, vilket gör att boken inte är komplett.

NYA BÖCKER

Då utbildningen av medicinsk personal måste omfatta praktiska applikationer av nyvunnen genetisk kunskap måste boken kompletteras i medicinska undervisningssammanhang.

Då bokens omfattning är något större än vad som normalt krävs för grundkurser i ämnet kan den med fördel läsas av specialintresserade medicinstudenter och av läkare inom alla discipliner. Valda delar kan också läsas, och boken lämpar sig väl för en studiecirkel i ämnet. •

Multidisciplinärt om gastro- intestinal cancer

Harold J Wanebo, ed. **Surgery for gastrointestinal cancer. A multidisciplinary approach**. 864 sidor. Philadelphia: Lippincott-Raven, 1997. Pris \$ 201. ISBN 0-397-51518-9.

Recensent: docent Åke Andrén-Sandberg, kirurgiska kliniken, Universitetssjukhuset, Lund.

Flera av de stora amerikanska bokförlagen skickar för närvarande ut reklambroschyrer om stora samlingsverk inom onkologin, och inte minst avseende gastrointestinal cancer finns det uppenbarligen flera stora nyskrivna böcker. För den som under de senaste 10–20 åren ägnat sig åt patienter med dessa typer av cancer står det allt mer klart att det tyvärr är omöjligt att tillräckligt väl hänga med i utvecklingen även inom ett så snävt fält som gastrointestinal cancer. Man klarar på sin höjd av att i längden vara specialkunnig avseende antingen levercancer eller pankreascancer eller coloncancer och så vidare. Detta kan kännas lite dystert för den som vill ta väl hand om alla sina patienter, men bör snarare uppfattas som ett positivt uttryck för att kunskapsmängden ökar med rasande fart. I det läget kan det kännas rätt att skaffa ett samlingsverk som är väl uppdaterat.

Samlingsverk

I Sverige sköts patienter med gastrointestinal cancer så

gott som enbart av kirurger, med undantag av enstaka onkologiska klinikers läkare, som skaffat sig ett specialkunnande om den palliativa cytostatikabehandlingen och den radiologiska behandlingen. Uppdelningen mellan specialiteter kan vara praktiskt men risken finns att vissa delar av ny kunskap inte når fram till patienterna, eftersom varje läkarkategori mest läser sin speciallitteratur. Även av detta skäl finns det anledning att skaffa ett samlingsverk med en ansats att täcka alla prövade terapier.

Redaktören för boken, Harold J Wanebo, är kirurgi-professor i Providence, Rhode Island, men har själv endast bidragit textmässigt i kapitlet om rektal- och analcancer. Han har emellertid 130 medförfattare, varav 21 från Japan och Kina, sju från Tyskland och fem från resten av världen utanför USA (ingen skandinav). Det är således i första hand en mycket amerikansk bok, och referenslistorna består till ca 90 procent (87, 88 respektive 92 procent i tre kapitel om pankreas) av amerikanska arbeten. Påpekandet kan ses som en mer allmän reflektion över den amerikanska dominansen i den medicinska vetenskapen än som en kritik av just denna bok, som i det avseendet knappast är vare sig bättre eller sämre än andra läroböcker med amerikanska redaktörer. Däremot bör det leda till en viss försiktighet i läsandet; försiktighet avseende att det finns mer information i ämnet att hämta samt att det amerikanska medikojuridiska tänkandet städse finns närvarande respektive att det finns ekonomiska incitament att behandla även på tveksam indikation.

Lättläst, välskriven och uppdaterad

Efter denna mer allmänna kritik bör understrykas att boken är lättläst, välskriven och väl uppdaterad och täcker ämnet på ett bra sätt. I den del där jag själv anser mig kunna ämnet – pankreas – tycker jag att författare som Michael Sarr från Mayokliniken, Andrew Warshaw från Boston och Rahim Moossa från San Diego gjort ett mycket gott arbete. Hos alla kan man ana att de för fram sina personliga käpphåstar lite starkare än vad som vore strikt objektivt, men eftersom de själva tror på vad de skriver må det vara hänt. Som helhet är framställningarna lagom långa för den intresserade som vill kunna ta reda på kompletteran-