

Screening för kongenital binjurebarkshyperplasi räddar liv

Kongenital binjurebarkshyperplasi innebär att binjurarna inte tillverkar kortisol och aldosteron i tillräcklig mängd utan i stället producerar testosteron. Sjukdomen beror i de allra flesta fall på en mutation i genen CYP21 som kodar för enzymet 21-hydroxylas. Behandlingen, som är livslång, utgörs av kortison och aldosteron i tablettform. Kongenital binjurebarkshyperplasi har en prevalens på ca 1 på 10 000 födda.

I Sverige ingår kongenital binjurebarkshyperplasi sedan mitten av 1980-talet i den grupp av sjukdomar som man screenar för vid födseln i det så kallade PKU-provet. Det finns emellertid åtskilliga exempel på länder där man inte screenar för sjukdomen.

I **Lancet Diabetes & Endocrinology** presenteras en studie där författarna tittat på följderna av att screena för kongenital binjurebarkshyperplasi. Studien bygger på svenska registerdata, och man har undersökt antalet kända fall av kongenital binjurebarkshyperplasi i Sverige under de senaste 100 åren.

Författarna har identifierat 606 fall av sjukdomen hos individer födda mel-



Foto: SPL/IBL

Sedan mitten av 1980-talet ingår kongenital binjurebarkshyperplasi i Sverige bland de sjukdomar man screenar nyfödda för i det så kallade PKU-provet.

lan 1915 och 2011. Trenden är tydlig: antalet upptäckta fall har ökat kraftigt sedan 1960-talet, särskilt efter 1986 då

allmän screening infördes i Sverige. Intressant nog har antalet drabbade flickor som upptäckts ökat i liknande utsträckning som pojkar, trots att kongenital binjurebarkshyperplasi är lättare att upptäcka makroskopiskt hos flickor, beroende på att testosteronproduktionen resulterar i att flickornas yttre könsorgan utvecklar manliga könskaraktéristika.

Författarna räknar med att fem till tio fall av kongenital binjurebarkshyperplasi missades i Sverige före 1970. Av det drar man slutsatsen att screening för sjukdomen räddar liv hos både pojkar och flickor. Kongenital binjurebarkshyperplasi har varit känd länge trots att sjukdomen är relativt ovanlig. Den beskrevs för första gången för 150 år sedan av italienaren Luigi di Crecchio.

Anders Hansen

leg läkare, frilansjournalist
andershansen74@hotmail.com

Gidlöf S, et al. *Lancet Diabetes & Endocrinology*.
Epub 28 febr 2013.
doi: 10.1016/S2213-8587(13)70007-X

Utländska opponenter påverkar inte akademiskt samarbete

AUTOREFERAT. Fakultetsopponenter vid svenska biomedicinska disputationer kommer ofta (40–50 procent) från utlandet, även från avlägsna länder, och i avsevärt högre grad än i andra länder med framstående forskning, såsom USA och Storbritannien.

För att få en uppfattning om huruvida detta leder till bestående forsknings-samarbeten jämfördes svenska och danska biomedicinska disputationer avseende förekomst av utländsk examinator och med internationell sampublication som utfallsmått.

Fakultetsopponenterna vid 166 svenska och 168 danska biomedicinska disputationer, kandidaterna och deras handledare bedömdes med bibliometri. I Sverige kom 43 procent av examinerarna från utlandet, medan motsvarande danska siffra var 39 procent.

I Sverige kom utländska examinatorer oftast från USA (19 procent) och Storbritannien (18 procent), medan Sverige (48 procent) var det vanligaste främmande ursprungslandet i Danmark. Utöver de nordiska länderna fanns det elva re-

spektive sex länder representerande vid svenska och danska disputationer.

De utländska fakultetsopponenterna var mer meriterade sett till antal publikationer än de inhemska. Av de svenska doktoranderna som hade en utländsk fakultetsopponent var 64 procent kvinnor och 36 procent män. I Danmark var det 46 procent kvinnor och 54 procent män. En svensk och tre danska doktorander sampublicerade med sina utländska externa opponenter 4–10 år efter disputationen. Även två svenska och sju danska handledare sampublicerade med utländska opponenter.

Totalt är dock andelen sampublicationer låg, och utländska opponenter verkar inte öka det internationella samarbetet efter disputationen. Utländska externa opponenter ledde oftare till gemensamma arbeten i Danmark än i Sverige.

Detta gör det rimligt att överväga om inte utländska examinatorer (som internationellt kvalitetssäkrar disputationen och sätter en gemensam standard) i hög-



Foto: Colourbox

Att ha utländska opponenter verkar inte gynna det internationella samarbetet efter disputationen.

re utsträckning borde rekryteras från grannländer snarare än från länder långt bort eftersom det sannolikt skulle vara mer kostnadseffektivt.

Lars Breimer

docent, överläkare, laboratoriemedicinska
länskliniken, Universitetssjukhuset, Örebro

Breimer LH. *Scientometrics*. 2013.
doi: 10.1007/s11192-012-0931-2.