

Ole Havndrup:

Familial hypertrophic cardiomyopathy

Ph.d.-afhandlingen er udført ved Hjertemedicinsk Klinik B, Hjertecenteret, H:S Rigshospitalet, og under ophold ved Klinisk Biokemisk Afdeling, Statens Serum Institut, i perioden 1997-2001.

Studiets hovedformål var at foretage og evaluere resultater af klinisk og genetisk screening af patienter med hypertrofisk kardiomyopati (FHC) og deres familier.

Studiet omfattede undersøgelser af 395 personer i 68 familier med FHC, hvoraf mindst et familiemedlem var afficeret. Patienterne blev klinisk undersøgt med elektrokardiografi og ekkokardiografi. Familierne blev undersøgt genetisk med en kombination af mutationsscreening (SSCP/HD-analyser) og sekvensering af gener kodende for kardialt sarkom-proteinerne *cardiac β -myosin heavy chain (MYH7)*, *essential (MYL3)* og *regulatory (MYL2) light chain myosin og troponin T (TNNT2)*.

I alt opfyldte 42% af de undersøgte slægtninge *major*-kriterier for FHC. I tillæg fandtes mindst et *major* eller *minor* diagnostisk kriterium opfyldt i 61% af de undersøgte slægtninge, med tegn til familiær optræden af sygdommen i 59% af de undersøgte familier. Otte *MYH7*-genmutationer påvistes i ni familier (13%), fire *MYL2*-genmutationer blev påvist i tre familier (4%) og en *TNNT2*-genmutation blev påvist i to familier (3%). Der blev ikke påvist mutationer i *MYL3*-genet. For hver af de 13 mutationer blev fænotypen beskrevet hos alle mutationsbærere.

Et vigtigt resultat af den genetiske screening var muligheden for udelukkelse af FHC-diagnosen-status hos et stort antal slægtninge med efterfølgende mulighed for fokuseret opfølgning af de forholdsvis færre ikke-penetrante unge bærere med risiko for udvikling af FHC.

Den i denne afhandling beskrevne organisation af kliniske og genetiske screeningsundersøgelser i FHC-familier vil kunne danne basis for den fremtidige forskning og kliniske håndtering af FHC-familier.

Forf.s adresse: Kaningårdsvej 7, 2830 Virum.
E-mail: havndrup@dadlnet.dk
Forsvaret fandt sted den 7. marts 2003.
Bedømmere: Ingegerd Östman-Smith, Sverige, lic.techn., dr.med. Niels Gregersen og Niels-Henrik Holstein-Rathlou.
Vejledere: Henning Bundgaard, Michael Christiansen, Keld Kjeldsen og Stig Haunsø.

Anne Kaltoft:

Myocardial perfusion following primary PCI for acute myocardial infarction – assessment with ^{99m}Tc-Sestamibi SPECT

Arbejdet, der ligger til grund for denne ph.d.-afhandling, er udført i et samarbejde mellem Nuklearmedicinsk og Hjertemedicinsk Afdeling B, Skejby Sygehus.

Afhandlingen, fire artikler og en oversigt, omhandler behandling af ST-elevations-infarkt (STEMI) med primær perkutan koronar intervention (PCI) og fokuserer på at eva-

luere behandlingsresultatet akut ved hjælp af myokardie-scintigrافي (MPI) med Sestamibi SPECT.

Det første studie beskriver etablering af primær PCI som standardbehandling af STEMI på Hjertemedicinsk Afdeling, Skejby Sygehus. De første 529 konsekutive patienter karakteriseres.

Det andet studie er et grisestudie, hvor Sestamibis eventuelle redistribution undersøges. Sestamibi indgives under reperfusion efter 45 min koronar okklusion. Perfusionen vurderes otte gange i løbet af fire timer, og der er ingen tegn på redistribution.

Det tredje studie omfatter patienter behandlet med primær PCI for STEMI. Værdien af en akut MPI som prædikator for endelig infarktstørrelse vurderes. Den akutte scanning sammenlignes med andre mål for reperfusion (TIMI Frame Count, Myocardial Blush Grade og ST-segment-analyse) og findes at være den bedste prædikator for endelig infarktstørrelse.

I det sidste studie tilføjes *gating* til den akutte MPI. De kombinerede mål for venstre ventrikels perfusion, voluminae og funktion registreres umiddelbart efter primær PCI og efter tre måneder. Den akutte perfusionsdefekt er korreleret til både slutdiastolevolumen og *ejection fraction* efter tre måneder.

Samlet konkluderes det, at en akut MPI er anvendelig til risikostratificering af patienter succesfuldt behandlet med primær PCI. Den akutte scintigrافي er korreleret til både infarktstørrelse og venstre ventrikels voluminae og funktion efter tre måneder.

Forf.s adresse: Hjertemedicinsk Afdeling B, Skejby Sygehus, 8200 Århus N.
E-mail: annekaltoft@stofanet.dk
Forsvaret fandt sted den 7. marts 2003.
Bedømmere: Lars Edenbrandt, Sverige, Peter Riis Hansen og Kristian Thygesen.
Vejledere: Michael Rehling og Torsten Toftegaard Nielsen.

MØDEREFERAT

Seventh Tinnitus Retraining Therapy (TRT) Course

London, 13.-15. november 2002

Kurset blev afviklet i et moderne undervisningslokale i det nye British Library, der åbnede i 1998. Både ørelæger og audiologiassistentuddannede (*audiologists*) deltog i kurset, i alt 16 kursister fra syv lande, de fleste engelsktalende.

Kurset blev ledet af den karismatiske Jonathan Hazell fra Londons Tinnitus and Hyperacusis Centre. Han er tilknyttet University College London Hospitals som underviser i neurootologi. Desuden underviste en audiolog, to *audiologists* og en psykolog. Underviserne var alle meget engagerede.

Jastreboffs neurofysiologiske model ligger til grund for *tinnitus retraining therapy* (TRT)-behandlingen. Øret (cochlea) er ikke det primære i tinnitusoplevelsen. Der fokuseres på

den subkortikale, underbevidste filtrering af alle lyde. Ganske vist hører vi med ørerne, men det er først efter sortering og frafiltrering i de akustiske nervebaner, at lyden når cortex og kan forstås. Det er denne filtreringsproces, der kører af sporet, når tinnitus giver symptomer. Manglende filtrering subkortikalt og involvering af det limbiske system forstærker oplevelsen af tinnitus, der bliver en plage for patienten. Hvis det autonome nervesystem involveres, forstærkes symptomerne. Der opstår en uhensigtsmæssig betinget refleks.

I TRT sigter man ved personlig undervisning (*directive counselling*) ud fra patientens symptomer og audiometriske test på at få patienten til at indse den uheldige reaktion. Man søger at opnå en tilvænning til reaktionen. Dertil kommer, at tinnituspatienter ofte er lydunderstimulerede, og det gælder særligt hvis patienterne samtidig har et høretab. Hyperakuspatienter undgår decideret lyd. Lydstimulering (*sound enrichment*) er derfor en vigtig facet i TRT. Skal patienten ikke behandles med et høreapparat, forsynes han med en støjsender (*noise generator*) til hvert øre, netop for at undgå stilhed. Derved vænnes patienten til tinnitus.

Ved TRT opnår man en tilstrækkelig effekt hos 80% af patienterne. Behandlingen er tidskrævende, patienterne må følges og have flere konsultationer over en tidshorisont på 1-1½ (-2) år.

Kurset gentages til efteråret og kan varmt anbefales til læger og audiologiassistenter, der varetager tinnitusbehandling.

Risskov
Peter Bertram Paaske

BOGANMELDELSER

Redaktør: Merete Nordentoft

Christensen V, Sommer B. Socialmedicinsk grundbog: Fra offer til aktør. 3. udgave



Som underviser i klinisk socialmedicin på Københavns Universitet var det med forventning jeg gik til opgaven at læse ovenstående bog. Et supplement til lærebogen i klinisk socialmedicin ville absolut være velkommen.

Bogen tilsigter ifølge forordet at give en indføring i socialmedicinens aktuelle indhold og problemstillinger. Den har fem hovedkapitler: Sygdom i samfundet, Sundhed og sygdom, Opvækst og udvikling, Klinisk socialmedicin og Samfundsforandringer og sundhed. I de første to kapitler, der af omfang dækker mere end halvdelen af bogen, diskuteres forskellige sygdomsbegreber, udviklingen i befolkningens sundhedstilstand i de seneste årtier og hvorledes denne ud-

vikling sætter nye udfordringer til vores måde at forstå helbredsphenomener på. Kapitlet om opvækst og udvikling berører betydningen af påvirkninger i det intrauterine liv for fødselskomplikationer og medfødte misdannelser, og tager i beskrivelsen af børns udvikling udgangspunkt i Erik Erikssons udviklingsteorier fra 1950'erne. De væsentligste sundhedsproblemer i småbarnsalder og skolealder beskrives.

Mens *socialmedicin* er defineret som læren om sociale årsager til sygdom, sociale følger af sygdom og samfundets foranstaltninger til sundhedsfremme, sygdomsforebyggelse og behandling, er *klinisk socialmedicin* defineret som det lægelige arbejde med individer, grupper eller lokalsamfund på baggrund af socialmedicinens teoretiske viden. Bogens fjerde kapitel dækker i overskrifter de væsentligste temaer i klinisk socialmedicin: det relevante lovgrundlag, førtidspension, sygemeldinger, social pædiatri, socialpsykiatri, alderdommens socialmedicin, samt udstødte grupper. Endelig afsluttes bogen af et kapitel med forfatternes bud på de aktuelle samfundsforandringers betydning for befolkningens sundhedstilstand.

Er bogen så en grundbog i socialmedicin? Jeg synes, at bogen lider af en række svagheder, der gør den uegnet til denne betegnelse. Først og fremmest præges bogen af, at alt for mange emner behandles alt for overfladisk. Eksempelvis omfatter kapitlet om opvækst og udvikling på 50 sider, en skønsom blanding af familiestrukturens ændringer i det sidste århundrede, fødselskomplikationer, barndommens udviklingsfaser, social arv, mønsterbrydere, det kompetente barn, nyere voksenpædagogiske metoder, en hurtig skøjten hen over obstetriske spørgsmål som aborter, svangreomsorg, hjemmefødsler, ultralydsscanning og livsstil i graviditeten, handicappede børn, børnesygdomme og vaccinationer, diarre, luftvejsinfektioner, lus, adfærdsforstyrrelser samt skolebørns helbredsproblemer i form af mobning og misbrug. Bogen lider af en mangel på faktisk stof; eksempelvis diskuteres argumenter for og imod børnevaccinationer, mens man ikke kan finde oplysninger om børnevaccinationsprogrammet og ej heller henvisninger til, hvor disse oplysninger kunne fås. Man finder ikke eksakte oplysninger som f.eks. betingelser for at oppebære sygedagpenge og varighedsbegrænsningerne for disse. Overalt i bogen savner jeg henvisninger til fakta eller forskning, der kunne underbygge bogens mange påstande. Endelig savner jeg en teoretisk forankring for nogle af de mere overraskende hypoteser, der fremføres, f.eks. om sammenhænge mellem et såkaldt positivt og negativt menneskesyn, livsindstilling og sygdomsbegreber.

Manglen på faktisk viden og den manglende teoretiske forankring gør, at bogen – efter min opfattelse – ikke er velegnet som lærebog i socialmedicin, hverken på lægestudiet eller på pædagogiske og socialfaglige uddannelser. Betegnelsen »Socialmedicinsk debatbog« ville have været mere dækkende, for bogen har mange interessante emner på dagsordenen.

København: Munksgaard Danmark, 2002.
312 sider. Pris: 288 kr.
ISBN 87-628-0277-1
Anne-Marie Nybo Andersen