

Hvor vanlig er familiær hyperkolesterolemi?

I Norge har det vært vanlig å angi prevalensen av familiær hyperkolesterolemi til 1 : 313. Dette prevalensestimater er basert på Arvid Heibergs genetisk-epidemiologiske undersøkelse av familiær hyperkolesterolemi i Østfold omkring 1970 (1). På den tid ble diagnosen stilt på bakgrunn av autosomal dominant nedarvet hyperkolesterolemi og forekomst av xantomknuter. Undersøkelsen er for øvrig blant de aller mest refererte i den internasjonale litteraturen.

I sin artikkel i Tidsskriftet nr. 21/2002 hevder Anders Svare (2) at det knytter seg usikkerhet til dette prevalensestimater, og at prevalensen av familiær hyperkolesterolemi antakelig er langt høyere enn 1 : 313. Svare anfører blant annet at ikke alle med familiær hyperkolesterolemi har xantomer. Likeledes påpeker han at det knytter seg usikkerhet til om prevalensestimater for Østfold gjelder for landet generelt.

I løpet av de siste 10–15 år, hvor diagnosen familiær hyperkolesterolemi er blitt stilt på bakgrunn av en genteknologisk påvist mutasjon i LDL-reseptorgenet (3), har man kunnet vise at ikke alle pasienter med familiær hyperkolesterolemi har xantomer. Forekomsten av xantomer øker med alderen.

Estimater på 1 : 313 gjelder derfor primært pasienter med den klassiske fenotypen med uttalt hyperkolesterolemi og xantomer. Prevalensen av pasienter med en mutasjon i LDL-reseptorgenet og en mildere fenotype, er ukjent.

Det er også riktig, som Svare påpeker, at det knytter seg usikkerhet til i hvilken grad prevalensallene for Østfold gjelder for resten av landet. Vi vet at det er geografiske forskjeller i Norge, men noen landsdekkende genetisk-epidemiologisk screening har aldri vært foretatt.

Når det gjelder diagnostikk av familiær hyperkolesterolemi basert på gentesting, så har denne en høy spesifisitet, mens sensitiviteten er lavere og varierende. Sensiviteten er helt avhengig av omfanget av de genteknologiske undersøkelsene som foretas. I en konsekutiv serie på 146 ubeslektede pasienter med familiær hyperkolesterolemi har vi funnet en mutasjon i LDL-reseptorgenet hos 135. Dette gir en sensitivitet på 0,92. Spesifisiteten derimot må være nær 1,0.

Når det gjelder behandling av pasienter med genteknologisk verifisert familiær hyperkolesterolemi, må denne individualiseres og baseres på en vurdering av pasientens totalrisiko for å få hjerte- og karsykdom. Det må her legges relativt stor vekt på lipidverdiene.

Oslo

Trond P. Leren
Rikshospitalet

Litteratur

1. Heiberg A, Berg K. The inheritance of hyperlipoproteinaemia with xantomatosis. *Clin Genet* 1976; 9: 203–33.
2. Svare A. Hvor vanlig er familiær hyperkolesterolemi? *Tidsskr Nor Lægeforen* 2002; 21: 122.
3. Leren TP, Tonstad S, Rødningen OK, Bakken KS, Sundvold H, Gundersen KE et al. Genteknologisk diagnostikk av familiær hyperkolesterolemi. *Tidsskr Nor Lægeforen* 1997; 117: 678–81.

Nevrofibromatose 1 – så lett å diagnostisere, men så vanskelig?

Nevrofibromatose 1, tidligere kalt von Recklinghausens sykdom, er en tilstand med stor symptomatologisk variasjonsbredde, men med robuste kliniske kriterier som gir lite rom for differensialdiagnostiske overveielser. Sykdommen arves autosomt dominant, og halvparten av tilfellene er nymutasjoner. Antall barn født i Norge per år ligger i størrelsesorden 15. Mindre kjent enn hudmanifestasjonene er at tilstanden svært ofte innebærer ulike grader av muskulær hypotoni, kognitive vansker og AD/HD-symptomer. Mange sliter med lærevansker på skolen og strever etter hvert i arbeidslivet med psykisk og fysisk trettbarhet som et gjennomgående problem.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger har gjennom mange år tilbudt opphold for personer med tilstanden. Det innebærer at vi ofte ser familier der både en av foreldrene og en eller flere barn har tilstanden. Påfallende ofte er barna diagnostisert uten at den affiserte mor eller far er blitt nøyere undersøkt. Altfor ofte stilles foreldrediagnosen under et slikt opphold, hvilket kan være ganske traumatisk. Men diagnosen og opplysninger om vanlige besvær gir de voksne en del svar på hvorfor de har fungert så dårlig på skolen og årsaken til at de sliter i arbeidslivet. Ikke sjelden har også familiene inntrykk av at tilstanden ikke blir tatt alvorlig i helsevesenet. «Bare noen hudflekker» er en ikke uvanlig kommentar fra leger, og ofte møtes de av en viss motstand mot å få undersøkt seg eller barnet sitt nærmere.

Minst to av følgende sju diagnostiske kriterier må være til stede for at diagnosen skal kunne stilles:

- Over fem café-au-lait-flekker med diameter større enn 5 mm i barnealder, over 15 mm i ungdoms- og voksenalder
- Minst to nevrofibromer histologisk verifisert eller et pleksiformt nevrofibrom
- Opphopning av fregner i lyske eller armhule
- Bøyning av eller falske ledd i lange røknokler/manglende kilebeinsvinge
- Lisch-knuter (hamartomer i iris)
- Optikusgliomer
- Førstegradsslektninger med nevrofibromatose 1

Det aller hyppigste symptom er café-au-lait-flekker, hos de aller fleste medfødt, men som kan utvikle seg de første fire år. Der en førstegradsslektning har diagnosen, skal det altså bare det angitte antall flekker til for å kunne stille diagnosen. Ved nymutasjoner tar det vanligvis lengre tid før diagnosen kan sikres.

Alle familier med nevrofibromatose 1 bør få genetisk veiledning av spesialist i medisinsk genetik.

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger har utgitt et hefte: *Nevrofibromatose type 1*, som i tillegg til en medisinsk innføring og en orientering om lærevanskene omhandler rettigheter og sosiale støtteordninger. Heftet kan fås fritt tilsendt ved henvendelse til Frambu, 1404 Siggerud eller info@frambu.no.

Siggerud

Egil Ruud

Frambu senter
for sjeldne funksjonshemninger

Praktiserende spesialister

I Tidsskriftet nr. 22/2002 har Tor Iversen & Gry Stine Kopperud en artikkel om befolkningens bruk av spesialisthelsetjenester (1). Formålet med studien er å undersøke i hvilken grad individenes helse og tilgjengelighet til spesialisthelsetjenesten påvirker den faktiske bruken av offentlig finansierte spesialisthelsetjenester. Artikkelen skiller mellom spesialisthelsetjenester utført av privatpraktiserende spesialister og av offentlige sykehus.

Forfatterens forbruksdata er fra 1997–98, mens kapasiteten i spesialisthelsetjenesten er beregnet med data fra 1999–2000. I sin fortolkning av undersøkelsen konkluderer forfatterne med at privatpraktiserende spesialister oppfattes som et alternativ til allmennpraktiserende leger. De tar forbehold ved å anføre at det trolig har vært en reduksjon i antall private spesialister uten driftsavtale i denne perioden, samt at deres tall trolig undervurderer omfanget av privat spesialistpraksis i 1997–98.

Forfatterens forbehold er i høyeste grad på sin plass. Ved gjennomføringen av den såkalte Ot.prp. nr. 47-prosessen (2, 3) ble det med virkning fra 1.7. 1998 inngått driftstilskuddsavtaler med privatpraktiserende spesialister i et antall som medførte en økning av antall hjemler fra 396 til 1 062 (4). Den kraftige økningen i avtaler skyldtes at fylkeskommunene opprettet driftsavtaler med legespesialister i allerede eksisterende privatpraksiser. Det er dermed god grunn til å sette spørsmålsteget ved de grunnlagsdata som Iversen & Kopperud har brukt i undersøkelsen.

Et annet og meget viktig poeng i denne sammenheng er innføring av regler om krav til henvisning for at de praktiserende spesia-

listene skal kunne motta trygderefusjon for pasientbehandlingen. Både spesialister med og spesialister uten driftstilkuddsavtale kunne frem til innføringen av fastlegeordningen velge å undersøke og behandle pasientene uten at det forelå henvisning fra annen lege. Etter 1.6. 2001 må pasientene (med få unntak) dokumentere at indikasjonene for behandling eller undersøkelse av spesialist foreligger, ved at det oppstilles krav til henvisning fra annen lege.

Paul Hellandsvik anfører i sin kommentar i samme utgave av Tidsskriftet (5) at det er vanskelig å bedømme om fortolkningen er riktig. Det synspunktet deler jeg fullt ut. Dagens situasjon i spesialistpraksis med ca. 1 100 avtalehjemler og innføring av henvisningskrav i 2001 gir betingelser for spesialistpraksis som gjør at konklusjoner i publikasjonen ikke uten videre kan overføres til i dag.

Trondheim

Harald Guldsten

Praktiserende
Spesialisters Landsforening

Litteratur

1. Iversen T, Kopperud GS. Befolkningens bruk av spesialisthelsetjenester. Tidsskr Nor Lægeforen 2002; 122: 2199–203.
2. Ot.prp. nr. 47 (1996–97). Om lov om endringer i lov av 28. februar 1997 om folketrygd. (Avvikling av refusjoner til helsepersonell uten driftsavtale – oppretting av flere driftsavtaler for privatpraktiserende helsepersonell).
3. Innst. O. nr. 87. Innstilling fra sosialkomiteen om lov om endringer i lov av 28. februar 1997 nr. 19 om folketrygd. (Avvikling av refusjoner til helsepersonell uten driftsavtale – oppretting av flere driftsavtaler for privatpraktiserende helsepersonell).
4. www.ssb.no/omner/03/02/speshelsefydrift/arkiv/art-1999-10-0501.html
5. Hellandsvik P. Kan spesialistene brukes bedre? Tidsskr Nor Lægeforen 2002; 122: 2178.

rettelse rettels

Grei innføring i klinisk ortopedi/ Kirurgi fra ulike innfallsvinkler

Bokanmeldelser av *Principles of orthopaedic medicine* og *Principles of surgical management*

Kjetil Søreide

Tidsskr Nor Lægeforen 2002; 122: 1968

Tidsskr Nor Lægeforen 2002; 122: 2389

I Tidsskriftet nr. 20/2002 og nr. 24/2002 s. 1968 og s. 2389 er faksimilene på de to bøkene forbyttet.

bøkerbøkerbøkerbøkerbøkerb

Forfriskende godt om idrettsmedisin

MacAuley D, Best T, red

Evidence based sports medicine

578 s, tab, ill. London: BMJ Books, 2002.

Pris GBP 50

ISBN 0-7279-1584-3

Endelig er det kommet en bok innen idrettsmedisin som du kan ha på kontoret og som vil gi deg svar på en del vanlige spørsmål basert på systematiske oversiktsartikler og Cochrane-databasen. Hvem bør slutte med idrett etter flere hjernerystelser? Hvilke anbefalinger vil du gi til en pasient som har feber og/eller har akutte infeksjoner og skal drive idrett? Kan du drive idrett med bare en nyre og en testikkel? Hjelper virkelig trening i behandlingen av bronkial astma? Er trening bra eller dårlig for pasienter med kneleddsartrose?

Boken er utgitt av BMJ og har et stort antall forfattere som er spesialister på sine felt. Hvert kapittel har en konkret problemstilling og starter med en introduksjon med bakgrunn og definisjon av problemstillingen. Deretter gir kapitlene en oversikt over søkestrategien som er benyttet og inkluderte og ekskluderte studier listes opp med en diskusjon om hvorfor studier blir ekskludert. Deretter presenteres resultatet før en kortfattet diskusjon avslutter kapitlet. Hvert kapittel avsluttes med spørsmål av flervalgstypen og har selvfølgelig en lang referanseliste som i all hovedsak er fersk.

Etter mer enn 20 år i dette feltet må jeg si det er forfriskende å lese en bok som på en kortfattet måte har klart å oppsummere kunnskapen innenfor mange av de feltene hvor det er store diskusjoner blant både forskere og klinikere. Skal man si noe negativt, må det være at enkelte av oversiktene utelukkende er basert på engelskspråklig litteratur. Gledelig for oss nordmenn er det at professor Roald Bahr ved Norges idretts-høgskole har skrevet et kapittel om det er mulig å forebygge ankelovertråkk. Ankelovertråkk er meget hyppig og representerer omtrent 20% av alle idrettsskader som blir undersøkt av lege ved sykehus eller legevakt.

Boken har til sammen 28 kapitler. De tre første er skrevet av kjente epidemiologer og gir en oversikt over hvordan man skal se på en artikkel, metodologi i forskning og hvordan man kan bruke database i idrettsmedisinsk forskning. For øvrig beskrives behandling av akutte skader, behandling av kroniske problemer, skader i skulder og albue, skader i lyske, hofte og kne og skade på un-

derekstremitetene for øvrig. Forfatterne er gjennomgående allmennmedisinere, idrettsmedisinere og ortopeder, fysioterapeuter og forskere som alle har sin hovedvirksomhet innenfor idrettsmedisin. Boken representerer på mange måter den vestlige verdens oppsummering av mange av problemene i dagens idrettsmedisin.

Boken egner seg for alle som driver med idrettsmedisin, men også for allmennleger som skal gi råd til pasienter med vanlige overbelastningslidelser også utenom idrettslivet. Videre er den nyttig for forskere i feltet fordi den gir mange ideer til videre forskningsprosjekter og til behovet for metodologisk stringens i denne type forskning. Prisen er relativt lav, og boken er så god at jeg vil anbefale den til enhver lege, fysioterapeut og forskere innen fagområdet. Den bør ikke settes rett i bokhyllen, men brukes slik at man blir kjent med hvilken praktisk nytte man kan ha av den. Redaktørene skriver avslutningsvis at denne boken er for den nye generasjon medisinere, dels fordi den viser nødvendigheten av gode metoder i forskningen, men ikke minst fordi den viser viktigheten av å bruke det elektroniske mediet. Det er opprettet en egen Internett-side for boken hvor man vil ha regelmessige kapitteloppdatering:

www.evidencebasedsportsmedicine.com

Lars Engebretsen

Oslo Ortopediske Universitetsklinikk
Ullevål universitetssykehus