

Förändrat sjukdomspanorama ställer nya krav på hälso- och sjukvården

Albert de la Chapelle, Finlands första professor i medicinsk genetik och hedersmedlem i Finska Läkaresällskapet, publicerade 1975 en artikel med rubriken *Medicinsk genetik – forskarens eldorado?* i Medicinarklubben Thorax tidskrift *Meditriina*. I artikeln ingick ett schema som illustrerade den relativa betydelsen av genetiska och icke-genetiska faktorer vid uppkomsten av sjukdomar. Längst till vänster i schemat fanns de monogent betingade sjukdomarna och längst till höger fanns infektionssjukdomarna, där genetiska faktorer till synes spelade en underordnad roll. Författaren ansåg det möjligt att nya forskningsresultat kommer att leda till att infektionssjukdomarna flyttas ett stycke närmare de genetiskt betingade sjukdomarna. Hans förutsägelse har visat sig vara riktig: mottagligheten för mikroorganismer och i synnerhet den kliniska bilden vid infektioner bestäms i betydande utsträckning av genetiska faktorer.

Bland de forskningsområden som var aktuella på 1970-talet framhöll de la Chapelle Finlands säregna anrikning av genetiska sjukdomar som är sällsynta eller helt okända i andra länder, det vill säga de sjukdomar som går under namnet ”det finländska sjukdomsarvet”. Gruppen består av ett fyrtiotal ärftliga sjukdomar, vars fenotyp beskrevs i detalj under den senare hälften av 1900-talet och vars genetiska etiologi sedermera tack vare molekylärgenetiska metoder har kunnat identifieras. de la Chapelle tog också upp det faktum att vissa andra ärftliga sjukdomar, som i en del länder är vanliga eller anrikade, nästan helt saknas i Finland. Som exempel nämnde han

cystisk fibros och fenylketonuri. Anrikningen och bristen på anrikning har samma orsaker: det sätt på vilket landet koloniserades, det ringa antalet urinvånare, sammansättningen av deras genpool och isoleringen.

Under de senaste årtiondena har sjukdomspanoramat i vårt land förändrats till följd av globalisering och ökad invandring. Många infektionssjukdomar och en del ärftliga sjukdomar som tidigare varit ovanliga eller aldrig varit en del av vårt sjukdomspanorama träffar vi nu på i ökande omfattning. Till dem hör genetiskt betingade hemolytiska anemier och vissa inflammatoriska sjukdomar.

Importerade genetiskt betingade hemolytiska anemier kan bero på en störning i hemoglobinsyntesen eller på enzymbrist. Bland de förra märks talassemier och sickelcellanemi, vilka nedärvs recessivt, och bland de senare brist på glukos-6-fosfatdehydrogenas (G6PD), som är en X-kromosomal sjukdom. Alfatalassemier förekommer främst i Sydostasien och Västafrika, medan betatalasemiernas utbredningsområde sträcker sig från Medelhavsområdet över Arabiska halvön och Indien till Sydostasien. Sickelcellanemi förekommer framför allt i de malariaendemiska områdena i Afrika, vilket skulle tyda på att sjukdomen har en viss skyddande effekt mot malaria. Vid talassemier ses hemolys av varierande svårighetsgrad och ofta mikrocytär anemi, som måste skiljas från järnbristanemi. Sickelcellanemi orsakar ett brett spektrum av symtom, där de centrala fynden är kronisk hemolytisk anemi och hypoxi

i parenkymatösa organ till följd av försvagad perfusion.

Liksom sickelcellanemi påträffas brist på G6PD i de malariaendemiska områdena. Vid G6PD-brist orsakas hemolytiska episoder av faktorer som kan ge upphov till oxidativ stress. Sådana faktorer är infektioner och läkemedel, bland andra antimalariamedel, nitrofurantoin, sulfa och acetylsalicylsyra. Favism, det vill säga hemolys efter intag av bondbönor, har varit känd sedan antikens dagar.

Familjär medelhavsfeber är vanligast hos personer med ursprung i östra Medelhavsområdet. Sjukdomen, som i typfallet nedärvs recessivt, utmärks av återkommande kortvariga skov av hög feber i kombination med peritonit, pleurit, artrit, erysipelasliknande hudutslag och allmänna symtom på inflammation. Den kliniska bilden kan vara svår att skilja från akut appendicit. En multifaktoriell inflammatorisk sjukdom som sannolikt kommer att påträffas allt oftare hos oss är Behçets sjukdom, också känd redan under antiken. Sjukdomen är vanligast i östra Medelhavsområdet och längs den gamla Sidenvägen. Som orsak till feber och andra inflammationssymtom ska ändå möjligheten av smittsamma sjukdomar i första hand beaktas.

När sjukdomspanoramata förändras behöver de som arbetar inom vården anpassa sig till situationer där de förväntas ta hand om personer med sjukdomar, som endast ytligt behandlats i deras grundutbildning. Att bemöta patienter från andra kulturer ställer nya krav på läkare och sjukskö-

tare. Det är inte bara kunskapsluckor som måste fyllas och språkliga svårigheter som måste övervinnas, utan det gäller att inse att en människas kulturella bakgrund i hög grad bestämmer hennes uppfattning av och förhållningssätt till hälsa och sjukdom. I en del kulturer betraktas den västerländska medicinen med misstro, medan folkmedicinen och traditionella behandlingsmetoder har stor betydelse. Kvinnans och barnens ställning i familjen varierar mycket från kultur till kultur. Upplevelsen av smärta är som känt i hög grad kulturbunden. För patienter från andra kulturer kan det vara nödvändigt att reservera mera tid än vanligt på mottagningen för att de ska kunna ta till sig all information som meddelas och för att en förtroendefull relation ska kunna byggas upp. I fall av bristande läskunnighet måste all information också ges muntligt. När det gäller ärftliga sjukdomar ställs många frågor på sin spets. Här spelar faktorer som värderingar, trosuppfattningar, konsangvinitet och eventuella skuldkänslor hos föräldrar ofta en betydande roll.

Det skulle vara angeläget att yrkesverksamma inom hälso- och sjukvården redan under sin grundutbildning vid universitet och yrkeshögskolor bibringades färdigheter att respektfullt och fördomsfritt bemöta patienter från andra kulturer. Finska Läkaresällskapet och Medicinarklubben Thorax är värda en eloge för sitt initiativ att våren 2023 ordna en gemensam temakväll om mångkulturalitet på läkarmottagningen.

Tom Pettersson