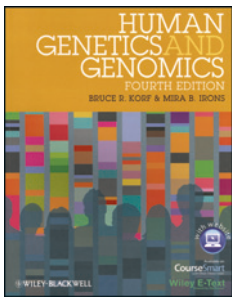


## Pedagogisk og innholdsrik genetikkbok



Bruce R. Korf, Mira B. Irons  
**Human genetics and genomics**  
 4. utg. 269 s, tab, ill. Chichester:  
 Wiley-Blackwell, 2013. Pris GBP 38  
 ISBN 978-0-470-65447-7

Dette er fjerde utgave av Korfs lærebok, som opprinnelig ble utgitt for 16 år siden. Den har i tillegg en ny forfatter, Mira B. Irons. Boken foreligger på engelsk. I forrige utgave ble ordet «genetics» i tittelen erstattet med «genetics and genomics» for å markere en genomisk tilnærming.

Åtte kapitler omhandler basal genetik og ni klinisk genetik. I begynnelsen av hvert kapittel oppgir forfatterne nøkkelpunkter, på slutten spørsmål og lenke til selvtesting på nettet. En kode som skrapes frem på innsiden av omslaget, gir interaktiv tilgang til boken. Språket flyter godt, men det er ikke snakk om å kunne hvile øynene på hele boksider med kontinuerlig brødtekst. De basale kapitlene er utstyrt med et mylder av små faktabokser om «hot topics», «clinical snapshots» (inkludert kliniske fotografier), metoder, etiske spørsmål eller tips om informasjonskilder. Boksene er velplasserte i forhold til teksten, og for en gangs skyld oppleves de ikke som heft i lesingen. I boksene i de kliniske kapitlene presenteres pasienthistorier, oppdelt som små føljetonger. Her er gode tabeller og figurer (inkludert illustrasjoner fra laboratorieundersøkelser). Denne kryssvinklingen kan ha en god pedagogisk effekt. Bakerst finnes en genetisk ordliste.

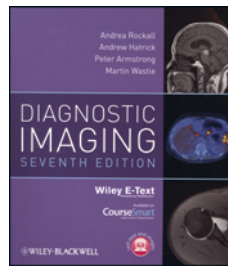
Et raskt gjennomsyn viser at tittelendringen er ment som mer enn en tidsriktig oppdatering av navnet. Nyere kunnskap fra det humane genomprosjektet, ENCODE-prosjektet, og genomvide assosiasjonsstudier er tatt opp blant annet i kapitlene *The human genome*, *Genetic variation*, *Genetic risk assessment* og *Treatment of genetic disorders*. I kapitlet *Genetic risk assessment* blir genetiske «direct-to-consumer-tests», som nylig fikk mye omtale i norske aviser, diskutert. I kapitlet om genetiske syndromer, korrekt betegnet utviklingsgenetik, peker forfatterne på molekulære årsaker til utviklingsavvik. Metoden dypsekvensering (high throughput sequencing) gir betydelig forbedret molekylær diagnostikk. At bare en håndfull av de mest kjente misdannelsessyndromene er omtalt, er på den ene side en svakhet, på den annen side muligens et hensiktsmessig pedagogisk grep. Kreftgenetik er tilgodesett med to innholdsrike kapitler – ett i den basale og ett i den kliniske delen. Nyfødtscreening er omtalt i et eget kapittel. Kapitlet om genetisk bærerscreening er relevant for norske leger på grunn av internasjonalisering. Forfatterne forklarer hvordan genetisk screening for kjente tilstander ikke nødvendigvis forutsetter molekylærgenetiske undersøkelser, som begrenses av mutasjonspanelet det testes for. Genomisk screening, ikke målrettet undersøkelse av hele genomet, omtales også. Validering av slike undersøkelser mangler ennå. Viktigheten av genetisk veiledning i forbindelse med tolkning og formidling av resultater blir fremhevet.

Denne boken passer best for leger i spesialisering i medisinsk genetik, men medisinstudenter og andre leger vil også kunne ha stor glede av den. Selv om den er kortere enn læreboken som har vært mest benyttet av studenter de senere årene, bidrar pedagogisk presentasjon og innhold til at den fremstår som et aktuelt alternativ.

### Benedicte Paus

Avdeling for medisinsk genetik  
 Oslo universitetssykehus

## En foreldet klassiker



Andrea G. Rockall, Andrew Hatrick,  
 Peter Armstrong et al.

**Diagnostic imaging**  
 Includes Wiley e-text. 7. utg. 508 s, tab, ill.  
 Chichester: Wiley-Blackwell, 2013.  
 Pris GBP 40  
 ISBN 978-0-470-65890-1

Målgruppen er medisinstudenter og unge leger i forskjellige spesialiseringer. Hovedmålet er å gi en oversikt over bildediagnostikken, i tillegg til å formidle basiskunnskap. Således har man lagt stor vekt på konvensjonell røntgen.

Boken er delt inn i kapitler etter organsystemer og byr på en gjennomgang av de viktigste symptomene og sykdomsbildene i henhold til bildediagnostikk. Enkle anatomiske skjemategninger hjelper leseren med å forstå funnene på røntgenbildene. De viktigste punktene er oversiktlig sammenfattet i temabokser.

Etter en gjennomgang av røntgen følger en kortfattet innføring i ultralyd, computertomografi, magnetresonanstomografi, intervensjonsradiologi og nukleærmedisinske metoder. Til dels fremstår ultralydbildene dessverre som noen år gamle, og gjenspeiler ikke dagens teknologiske standard. CT-bildene er heller ikke alltid av fremragende kvalitet. MR-bildene er derimot akseptable og fremstiller relevant patologi. En detaljert beskrivelse av røntgen tynntarm og colon med enkel- og dobbelkontrast er dessverre av liten aktuell betydning, siden metoden er foreldet (1) og sjelden blir brukt i dag – i hvert fall ikke i Norge. I stedet kunne jeg ønsket meg CT-bilder av relevante problemstillinger innen akutt radiologi som ileus, traume eller postoperative komplikasjoner.

I slutten av hvert kapittel kunne det vært ønskelig med informasjon om mer utfyllende litteratur eller kildehenvisninger. I stedet blir man henvist til en nettside, der man finner anbefalinger av andre bøker egnet for studenter. I tillegg finner man en digitalversjon av boken og en bildesamling som inneholder akkurat de samme bildene som papirutgaven. Etter å ha lest boken kan leseren teste seg selv via flervalgsoppgaver. Til skuffelse for radiologen blir det ikke henvist til bilder, men bare testet huskestoff.

Kort sammenfattet kan jeg si at boken egner seg til å få en oversikt over konvensjonell røntgen. Dersom man ønsker informasjon om faget i sin helhet, er nok ikke denne boken førstevalget. På grunn av tittelen – *Diagnostic imaging* – forventer man dessuten bedre kvalitet på bildene som gjenspeiler aktuell standard. Det er tross alt det radiologien handler om – bildediagnostikk!

### Anne Bethke

Avdeling for radiologi  
 Klinikk for diagnostikk og intervensjon  
 Oslo universitetssykehus

### Litteratur

1. Laghi A, Rengo M, Graser A et al. Current status on performance of CT colonography and clinical indications. *Eur J Radiol* 2013; 82: 1192–200.