

AKTUELLT OM

VETENSKAP & HÄLSA

POPULÄRVETENSKAPLIGT OM MEDICINSK FORSKNING FRÅN LUNDS UNIVERSITET OCH REGION SKÅNE | JUNI 2015



SÄKRARE DIAGNOS

- effektivare behandling



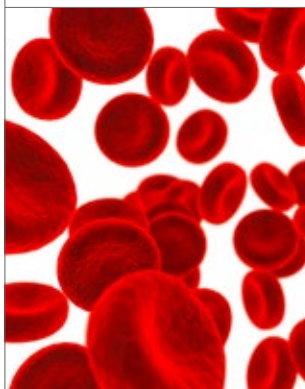
INNEHÅLL

- 3 Framtidens diagnostik är redan här
- 4 "Jag tvekade aldrig"
- 5 Allt fler söker för genetisk utredning
- 6 Biomarkörer hittar dödlig cancer
- 8 Från 15 år till 24 timmar
- 9 Gener hjälper läkare välja behandling
- 10 Superkameran gynnar hjärtforskningen
- 11 7 Tesla - in i minsta detalj
- 12 Utvecklar MR för tidig diagnos av hjärntumörer
- 13 Enkel koll på hals kan hjälpa läkaren i svåra beslut
- 14 De vill utrota Alzheimers sjukdom
- 16 Viktigt med tidig upptäckt av försämring
- 17 Blodkärl i nagelband ger ledtrådar
- 18 Stora möjligheter men också stora risker
- 19 Ny metod skyndar på ADHD-utredningar
- 20 Vem går från svårt sjuk till dödssjuk?
- 21 Fler kännetecken på sepsis behövs
- 22 Snabbare "fingeravtryck" från bakterier
- Spåra DNA från bakterier
- 23 Mot skräddarsydd behandling för typ 2 diabetes
- 24 Friskare liv med gentest och personliga kostråd?
- 25 Många vill välja mat efter gener
- 26 Havandeskapsförgiftning - ny diagnosmetod på gång
- 27 Nytt test avslöjar fostrets blodgrupp
- 28 De hjälper patienter med oklara diagnoser
- Diagnostiskt Centrum löste gåtan
- 30 Strokediagnos via videolänk
- 31 Bättre koll på KOL-patienter

"Jag tvekade aldrig"

4

Karin Tunér var 29 år när hon fick veta att hon bar på BRCS-mutationen för bröst och äggstockscancer.



Vem går från svårt sjuk till dödssjuk?

20

Av tio patienter på en akutmottagning, alla svårt sjuka i influensaliknande symtom, kan en komma att dö i svår sepsis.

Säkrare diagnos – effektivare behandling

Att så tidigt som möjligt kunna ställa rätt diagnos kan vara avgörande för den som drabbats av sjukdom. Oavsett om det är en livsstilsrelaterad, genetiskt betingad, åldersrelaterad eller annan sjukdom är förutsättningarna de samma; för att få bästa möjliga behandling måste vi ha en korrekt diagnos.

Varje dag sker det framsteg inom forskningen som bidrar till att vi blir lite bättre på att ställa rätt diagnos, såväl för sjukdomar som för olika funktionshinder.

I detta nummer av Aktuellt om vetenskap och hälsa berättar vi om en del av den diagnostik som ännu är i sin linda och om diagnostik och behandling som kommer

inom en snar framtid. Men också om några av de landvinningar som redan gjorts och som bidrar till att man redan idag kan förebygga och behandla sjukdomar på ett sätt som var omöjligt för bara tio år sedan.

God läsning!

Gunilla Westergren-Thorsson
Professor och dekanus
Medicinska fakulteten,
Lunds universitet

Hannie Lundgren
Forskningschef
Region Skåne

Aktuellt om vetenskap & hälsa ges ut av Medicinska fakulteten vid Lunds universitet, Skånes universitetssjukvård, Medicinsk service/Labmedicin, Skånevård Sund och Skånevård Kryh vid Region Skåne • Texter: Ingela Björck, Olle Dahlbäck, Åsa Hansdotter, Sara Liedholm och Björn Martinsson, Medicinska fakulteten, Eva Bartonek Roxå (redaktör), Eva Blomgren, Nina Nordh och Anna-Mi Wendel, Skånes universitetssjukhus • Layout: Sun Nilsson och Karin Andén, Skånes universitetssjukhus • Omslagsfoto: Roger Lundholm, Skånes universitetssjukhus • Upplaga: 10 000 ex • Tryck: Elanders • För efterbeställning av tidigare nummer kontakta Katrin Ståhl, katrin.stahl@med.lu.se



LUNDS UNIVERSITET
Medicinska fakulteten

FRAMTIDENS DIAGNOSTIK ÄR REDAN HÄR

Individanpassad eller skräddarsydd medicin, på engelska kallad "personalised medicine" innebär att man försöker skräddarsy läkemedel och behandlingar utifrån den enskilda individens förutsättningar och behov och sjukdomens specifika art. Syftet är att kunna erbjuda effektivare behandling med högre precision och färre biverkningar till varje enskild patient.

Genom att exempelvis analysera en tumörs genetiska sammansättning eller biomarkörer i ett blodprov kan man få detaljerad information om hur just den specifika tumören ska behandlas.

Avancerad teknik för genanalyser har gjort det möjligt att snabbt få reda på om man bär på anlag för en genetisk sjukdom. Sådan ny kunskap öppnar ibland upp för möjligheter till förebyggande åtgärder eller till att planera sitt liv på ett annorlunda sätt. Samtidigt kan det vara tungt att få ett sådant besked. Behovet av genetisk vägledning kommer att öka allt eftersom vi kan analysera fler genetiska förändringar.

Lund fick nyligen en ny "superstark" magnetkamera. Den kommer att ge forskare och läkare möjlighet att studera strukturer i kroppen på ett mycket mer detaljerat sätt än förut. Till exempel kommer forskarna att kunna studera hjärnan

med mycket högre upplösning, något som öppnar för bättre förståelse av orsakerna till bland annat Alzheimers sjukdom.

NYA TEKNIKER för alltid med sig stora förväntningar, ibland allt för stora. Det är viktigt att inte glömma de enkla och effektiva sätten att ställa en diagnos. I akuta lägen, då tiden är oerhört knapp kan den erfarna kliniska blicken vara helt avgörande. Ibland kan det också vara viktigare att göra några enkla undersökningar och upprepa dem ofta, istället för avancerade undersökningar vid ett enda tillfälle.

Den individanpassade medicinen är inte heller problemfri ur ett etiskt perspektiv. Den bygger på forskning som genererar enorma mängder data om enskilda personer, information som sedan lagras i stora biobanker. Det ställer stora krav på säker datalagring. Och hur kommer all den kunskap vi får om vår genetik att påverka finansieringen av den svenska sjukvården? Om vi i framtiden kan förutsäga vem som kommer att bli sjuk, är det då rimligt att alla bidrar med lika mycket till sjukvården? Det finns all anledning att diskutera de nya teknikerna i ett större samhällsperspektiv.

EVA BARTONEK ROXÅ



FOTO: ROGER LUNDHOLM

Namn: Karin Tunér
Ålder: 42 år
Familj: Man och två barn på
10 respektive 12 år
Yrke: Apotekare

"Jag tvekade aldrig"

När Karin Tunér var 29 år fick hon veta att hon bar på BRCA-mutationen för bröst- och äggstockscancer. Då hade hennes mormor redan dött i underlivscancer och hennes mamma hade opererat bort sitt ena bröst samt äggstockarna som en följd av sin cancer.

– När min kusin väntade sitt tredje barn fick hon också bröstcancer och startade då en utredning om hon bar på någon mutation. Då blev jag rejält uppskakad, berättar Karin.

Karin kontaktade bröstenheten för att göra en mammografi och fick sedan snabbt en tid för en onkogenetisk utredning i Lund. Det visade sig att både hennes mamma, hennes fyra möstrar och

två morbröder samt Karin själv bar på genen för bröstcancer.

– Jag visste redan innan jag bestämde mig för att göra testet att jag skulle ta bort bröstet om det visade sig att jag hade genen. Då visste jag ännu inte att mutationen även hängde ihop med äggstockscancer.

KARIN OCH hennes man valde att snabba på processen med att skaffa sitt andra barn eftersom Karin gärna ville amma. Hon ville fokusera på familjelivet med hus och småbarn men när hon väntade sitt andra barn vid 32 års ålder, bestämde hon att operationen skulle ske efter att hon slutat amma. Vänner och släktingar stöttade henne och många uttryckte hur "stark" hon var.

– Jag var inte alls speciellt stark utan med 80-90 procents risk för att få bröstcancer kände jag att jag inte hade något annat val.

När dottern var 11 månader gammal genomgick Karin dubbel mastektomi och tog bort båda bröstet. Hon var väldigt nervös inför operationen men ändå fast beslutsam.

– Det är en jättestor operation och det tog lång tid att bli återställd. Med facit i hand skulle jag ha väntat ytterligare några månader så att min dotter hunnit skolas in på dagis – det hade underlättat.

REDAN SOM 30-åring bestämde Karin att hon skulle vänta med att operera bort äggstockarna till dess att hon passerat 40, eftersom äggstockscancer tenderar att debutera senare än bröstcancer. Varje halvår har hon gått på kontroller för att se om hon hade cellförändringar och ju närmare 40-årsgränsen hon kom, desto jobbigare blev det att vänta på provsvaren.

– Rädslan för att operera bort äggstockarna var större än med bröstet. Vem blir jag med östrogenbortfallet och risk att komma i ett tidigt klimakterium?

Men med hjälp av östrogenplåster har det fungerat bra berättar Karin. Idag har hon inte någon rädsla för att få cancer och hon ångrar inte sitt beslut. När det gäller barnen så har genetiska kliniken strikta regler på att man måste vara myndig för att genomgå ett gentest.

– Min dotter som är yngst ser ju att jag har opererat mig men förstår ännu inte vad det betyder. När barnen blir lite större så får vi ta det samtalet.

ÅSA HANSDOTTER

Nätverk

Facebookgrupperna BRCA Sverige, BRCA Sisterhood. Slutna grupper för personer med BRCA1 & BRCA2

ALLT FLER SÖKER FÖR GENETISK UTREDNING

Till Genetiska kliniken i Lund söker sig årligen runt 1 500 familjer för att göra en genetisk utredning. Ungefär hälften av dem har frågor om misstänkt ärftlig cancer och genetiskt test.

– Vanligast är att man vill testa om man bär på anlag för genetisk bröst- och äggstockscancer, tjocktarms- eller livmoderhalscancer, berättar Ulf Kristoffersson, docent vid Lunds universitet och överläkare på Genetiska kliniken vid Medicinsk service/Labmedicin.

Den andra stora gruppen är familjer som söker därför att det finns unga personer i släkten som råkat ut för hjärtstopp. Sökande till kliniken har antingen fått en remiss från sin läkare, eller så har personen själv skrivit ett brev och bitt om att få komma. Under de senaste åren har antalet sökande ökat markant – människor har blivit mer medvetna om gentester och fler remisser kommer från primärvården. Framför allt vid de cancergenetiska utredningarna får personen lämna information om sjukdom i familj och släkt via ett omfattande formulär. Från detta kan man sedan upprätta ett släkträd och följa eventuella sjukdomar för att avgöra om det finns ett mönster som tyder på ett ärftligt tillstånd som bör utredas vidare.

– Vid bröst- och äggstockscancer kan man tänka på "telefonnummerregeln" – 53 42 31: Tre kvinnor som är nära släkt och får cancer varav en som är under 50 år vid insjuknandet. Eller två kvinnor varav en är under 40 år vid insjuknandet, eller en kvinna under 30 år som får cancer oavsett hur det ser ut i släkten. Det blir telefonnummerregeln – vilket är en indikation för vidare utredning vid genetisk bröst- och äggstockscancer, berättar Karin Svensson, genetisk vägledare på kliniken.

OM MAN ser att det finns anledning till att gå vidare med ett genetiskt test, tar man ett blodprov som skickas på analys. Att få svar tar allt från ett par veckor upp till fyra månader. Även om testen inte visar att man bär på en genetisk sjukdom så



"Runt fem procent av all sjuklighet, oavsett vilken sjukdom, är i huvudsak orsakad av att du har en genetisk sjukdom."

kallas alla som genomgått ett test till kliniken för att få sitt svar av en läkare eller genetisk vägledare.

– Det är alltid förenat med en kris att få ett besked att man bär på en genetisk sjukdom, men de flesta hittar ett bra sätt att förhålla sig till det. Har man väl tagit steget att gå igenom ett gentest så har man ofta mentalt hunnit förbereda sig. Det är viktigt att ett beslut inte hastas fram – framför allt inte vid test som görs före personen har fått symptom, berättar Karin Svensson.

De flesta som kommer till Genetiska kliniken uppfyller dock inte kriterierna för att gå vidare med ett gentest efter den genetiska utredningen.

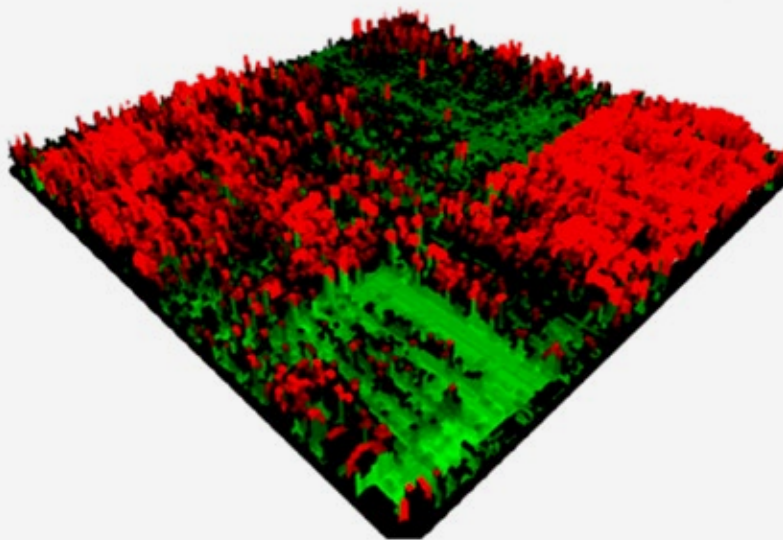
– Runt fem procent av all sjuklighet, oavsett vilken sjukdom, är i huvudsak orsakad av att du har en genetisk sjukdom. Cancer drabbar exempelvis var tredje person någon gång i livet och är vanligtvis inte en del av en genetisk sjukdom. Det mest vanliga är att det inte är ärftligt, avslutar Ulf Kristoffersson.

Vid genetiska utredningar får den som söker lämna information om sjukdom i familj och släkt. Från detta kan man sedan upprätta ett släkträd för att avgöra om det finns ett mönster som bör utredas vidare.

ILLUSTRATION: COLOURBOX

ÅSA HANSBOTTER

Biomarkörer hittar dödlig cancer



Bilden visar ett så kallat molekyllärt fingeravtryck, en uppsättning av biomarkörer, proteiner i blod. Ett visst mönster kan tyda på exempelvis cancer i bukspottkörteln. Röda staplar betyder att det finns mer av en viss biomarkör än hos friska personer, och tvärtom för gröna staplar. BILD: CHRISTER WINGREN OCH ANDERS CARLSSON

”Det känns fantastiskt bra att utveckla något som verkligen kan göra en skillnad på liv och död. Det har gett en stark drivkraft i arbetet!”

Att så tidigt som möjligt kunna ställa rätt diagnos kan vara avgörande för patientens öde. En ganska ny metod är att ta hjälp av biomarkörer – biologiska företeelser som går att mäta, och vars mått säger något om patientens hälsa. På Lunds universitet arbetar Christer Wingren och Sara Ek med proteiner som kan användas som biomarkörer vid två svåra cancersjukdomar, pancreascancer och mantelcellslymfom.

Pancreascancer (cancer i bukspottkörteln) är en dödlig sjukdom: efter fem år är bara tre procent av patienterna fortfarande i livet.

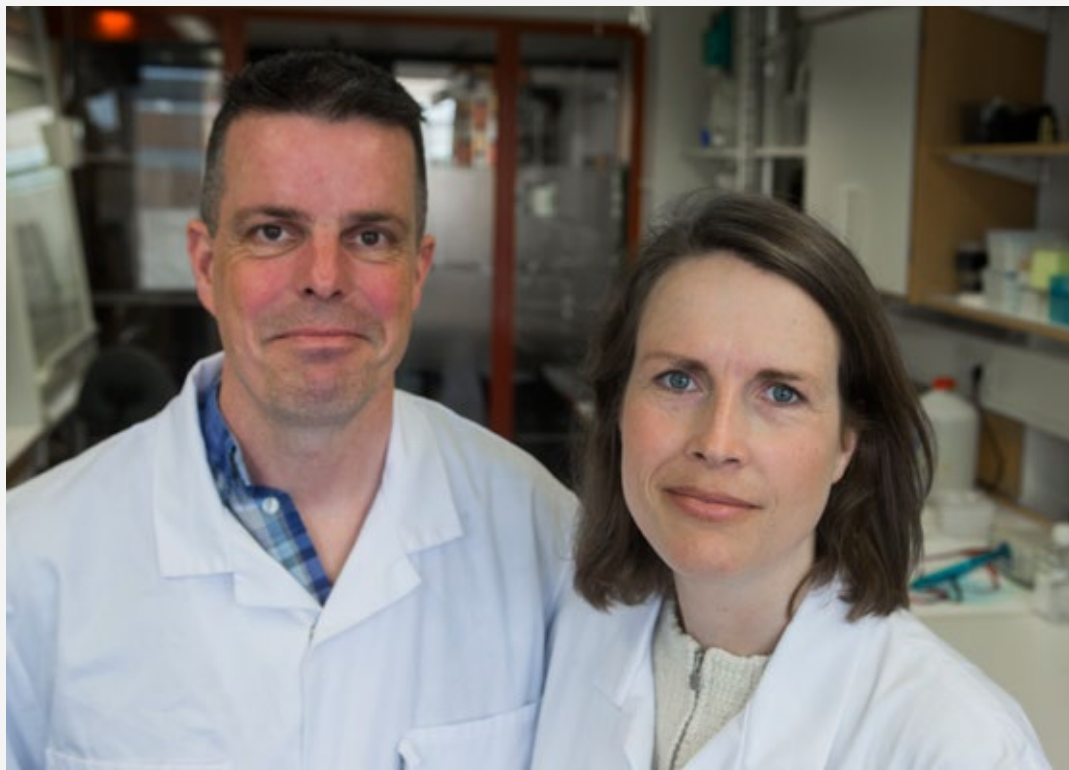
– Problemet är att pancreascancer ger så diffusa symtom att den inte märks förrän det är för sent. När tumören till slut upptäcks är den nästan alltid så stor att cancer inte går att behandla, säger forskaren Christer Wingren.

Hans grupp arbetar med en diagnosmetod som kan ge svar på ett tidigare stadium. Genom att analysera proteiner i ett blodprov kan man se ett mönster, ett ”molekyllärt fingeravtryck” som tyder på pancreascancer.

Blodet innehåller hundratusentals proteiner, så att finna de rätta är som att hitta ett litet antal nålar i en höstack. Men forskargruppen har utvecklat ett sätt att med hjälp av antikroppar – ämnen i immunförsvaret – sälla fram just de proteiner som utgör biomarkörer för sjukdomen.

– Ett enda protein betyder inte mer än en enda linje i ett fingeravtryck. Vi har i stället en grupp på 10–20 biomarkörer som tillsammans ger den speciella bild man får vid pancreascancer, förklarar Christer Wingren.

NÄR DIAGNOSMETODEN finns på marknaden om ett par år är tanken att den ska användas dels för patienter med diffusa men misstänkta symtom,



Christer Wingren arbetar med biomarkörer för pancreascancer, en svår sjukdom där möjligheten att hitta tumören på ett tidigt stadium kan rädda liv. Sara Ek forskar om en annan cancerform, mantelcellslymfom, och ett sätt att skilja denna från andra typer av cancer. FOTO: ROGER LUNDHOLM

dels för människor som på grund av ärftlighet eller andra sjukdomar löper högre risk för pancreascancer.

– Det känns fantastiskt bra att utveckla något som verkligen kan göra en skillnad på liv och död. Det har gett en stark drivkraft i arbetet! säger forskaren.

Även hans kollega på Institutionen för immunteknologi, Sara Ek, arbetar med en diagnosmetod som kan rädda liv. Hon forskar om mantelcellslymfom, en svår blodcancer som oftast drabbar äldre män. Hennes metod bygger på analys av ett prov från en tumör som just upptäckts, och där man ännu inte vet vilken cancerform det handlar om.

– Om patienten har t.ex. en tumör i en lymfknotta kan det vara en relativt godartad cancer, men det kan också vara mantelcellslymfom. Den senare är så aggressiv att man genast måste sätta in stora doser av olika cellgifter, säger Sara Ek.

För att avgöra om det är mantelcellslymfom använder sig Sara Ek av ett visst protein kallat SOX11. I hennes fall behövs inte mer än en biomarkör, ett enda protein. SOX11 finns nämligen inte i lymfvävnad i normala fall, utan är ett tydligt tecken på mantelcellslymfom.

SOX11-analysen kan också bidra till att förbättra behandlingen av sjukdomen, hoppas Sara Ek.

– Vi har funnit att patienter som har ovanligt låga mängder av SOX11 i tumören svarar dåligt på dagens behandling. För dem kan det vara bättre att testa något av de nya läkemedel som är på väg in på sjukhusen, menar hon.

BEHANDLINGAR

Behandling av cancersjukdomar i Sverige följer nationella riktlinjer för varje enskild diagnos, för att alla med samma diagnos ska behandlas på ett likvärdigt sätt. Inom varje diagnosgrupp finns variation mellan olika patienter beroende på att mutationerna varierar mellan olika tumörer. Den kunskapen gör att läkemedel och behandling kan riktas mot specifika mutationer, s.k. riktad behandling för varje enskild patient.

Individanpassad medicin/behandling, även kallad skräddarsydd, personcentrerad eller på engelska "personalised medicine" utgår från den enskilda individens förutsättningar och behov och sjukdomens specifika art, t.ex. en tumörs genetiska egenskaper.

Riktad läkemedelsbehandling handlar om målsökande läkemedel (kan t.ex. vara antikroppar och små molekyler) och är riktad mot en specifik biologisk mekanism eller tumörvävnad.

INGELA BJÖRCK



FRÅN 15 ÅR TILL 24 TIMMAR

Forskarvärlden hade jobbat i ungefär 15 år när de i början av 2000-talet presenterade människans hela arvs massa. Idag kan man få fram samma information på 24 timmar och till en bråkdel av kostnaden. Vi talar om NGS, "next generation sequencing".

Nya generationens DNA-sekvensering, NGS, är en ny metod som fick ett rejält uppsving 2007 när ett teknikgenombrott skedde och nya sekvenseringsapparater blev kommersiellt tillgängliga. Mycket kortfattat går metoden ut på att man slumpmässigt delar sönder arvs massan i mindre bitar som alla sedan sekvenseras* på samma gång. Detta ger upphov till en uppsjö av mindre sekvenser som delvis överlappar varandra. Med hjälp av överlappen pusslar man sedan ihop den kompletta DNA-sekvensen.

NÄR DET plötsligt gick så mycket snabbare och blev så mycket billigare att sekvensera delar av eller hela genom blev metoden intressant för sjukvården. En viktig tillämpning av NGS idag är inom cancerdiagnostik för att analysera genetiska förändringar i tumörer. Metoden används redan inom sjukvården och hösten 2014 inrättade Region Skåne ett nytt Centrum för Molekylär Diagnostik (CMD), vars syfte är att stärka klinisk diagnostik med den nya generationens DNA-sekvenseringsteknik (läs mer i faktaruta).

– Kunskap om tumörens genetik ger oss möjlighet att ställa en bättre, mer exakt diagnos. Man kanske vet att tumörer med en typ av genetik är mindre känsliga för viss behandling än tumörer med annan genetik. Då kan man skilja ut vilka patienter som behöver vilken behandling, säger Thoas Fioretos, professor vid Lunds universitet och överläkare vid Medicinsk service/Labmedicin.

NGS-baserad diagnostik ger också underlag för bättre prognosbedömning och gör det enklare att följa behandlingens effekt. Vid vissa typer av cancer har man så pass mycket kunskap om de underliggande orsakerna att man kan erbjuda behandlingar som utgår från den enskilda individens och tumörens egenskaper, s.k. skräddarsydd behandling.

ETT ANNAT snabbt expanderande tillämpningsområde för NGS är diagnostik av ärftliga sjukdomar.

– Genom att till exempel jämföra arvs massan hos friska föräldrar med det sjuka barnets arvs massa, kan man upptäcka mutationer hos barnet som förklarar varför sjukdomen uppkommit.

NIPT, "non-invasive prenatal testing" är ytterligare ett tillämpningsområde där NGS kan komma att användas. NIPT är en form av fosterdiagnostik som bygger på att fostrets DNA läcker ut via moderkakan till mammans blod och kan därför analyseras genom ett enkelt prov vilket är förenat med mindre risk för missfall. Metoden har dock ännu inte hunnit utvärderas i Sverige.

NGS är en kraftfull teknik som öppnar möjligheter inom många områden. Samtidigt genererar NGS enorma mängder data.

– Det ställer stora krav på datorkapacitet, säker datalagring, bioinformatisk analys och tydliga riktlinjer för hantering av bifynd**. Behovet av genetisk vägledning kommer också att öka eftersom NGS-tekniken kan påvisa förändringar i gener som leder till ärftliga sjukdomar. I Sverige har Svensk förening för medicinsk genetik påbörjat arbete att anpassa internationella riktlinjer till svenska förhållanden kring hur man ska informera i dessa frågor, berättar Thoas Fioretos.

CMD

Region Skåne inrättade hösten 2014 ett Centrum för Molekylär Diagnostik (CMD) för att stärka den kliniska diagnostiken med NGS. Verksamheten leds av professor Thoas Fioretos och docent Hans Ehrencrona, båda överläkare vid Genetiska kliniken, Medicinsk service. CMD:s uppgift är att samordna olika aktörer inom klinik och forskning. Initialt har man fokuserat på klinisk diagnostik av malignt melanom, lungcancer och tjocktarmscancer. Framöver kommer ytterligare cancerdiagnoser och ärftliga sjukdomar att analyseras. (skane.se/cmd)

*Sekvensera, att bestämma den genetiska koden, ordningen av kvävebaserna (nukleotiderna) i DNA:t.

**Bifynd, att man också hittar annan information än den man letar efter.

Gener hjälper läkare välja behandling

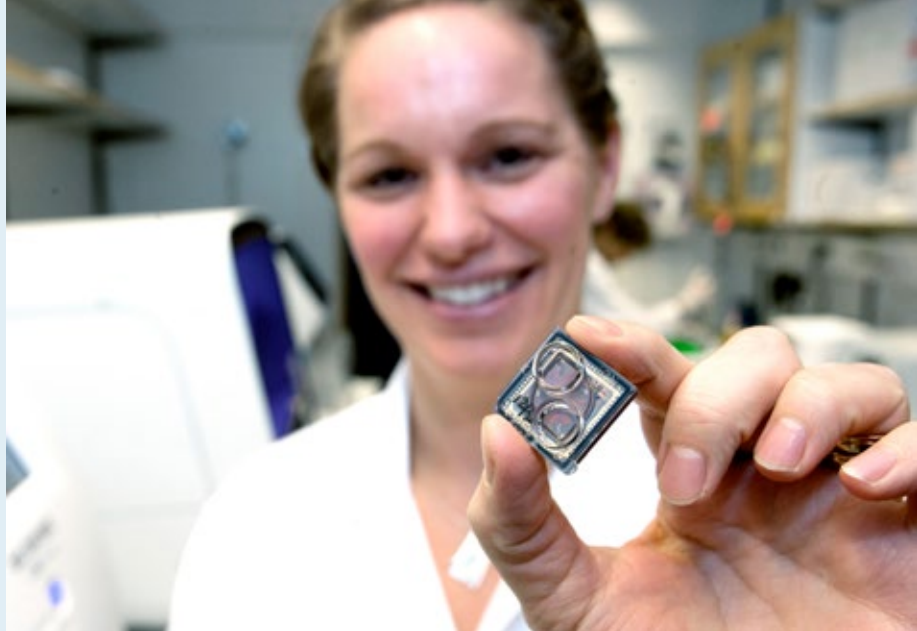
Tarmcancer är en av de sjukdomar där den nya generationens sekvensering, NGS, används som diagnostikmetod. Resultaten från NGS-analysen används för att hitta den patientgrupp som blir hjälpt av behandling med s.k. riktade läkemedel. För att rätt patient ska få rätt läkemedel vid rätt tidpunkt.

Vid diagnosen tarmcancer är den primära behandlingen operation, där man tar bort den del av tarmen där tumören sitter. Ibland ges även en tilläggsbehandling med cellgifter. Trots detta drabbas vissa patienter av återfall och en del får en allvarlig utspridd cancer där läkare bedömer att det inte finns någon bot. I det stadiet kan vissa typer av riktade läkemedel bli aktuella som behandlingsalternativ. De gör att livet kan förlängas en tid och att livskvalitén höjs i livets slutskede.

Innan behandlingen sätts in, görs en molekylär-genetisk analys av tumören, för att ta reda på i vilka gener och på vilka positioner mutationer finns.

– Vi testar inte alla patienter som har tarmcancer vid diagnostillfället, utan bara dem som de behandlande läkarna bedömer har en allvarlig spridd cancer, berättar Kajsa Ericson-Lindquist, ST-läkare som är medicinskt ansvarig för NGS-analyserna av tarmcancer vid Medicinsk service/Labmedicin i Lund.

Stora välkända forskningsstudier har visat att om tumören har vissa specifika mutationer hjälper det inte att behandla med de riktade läkemedlen som finns att tillgå idag. Med hjälp av ana-



lysen ser forskarna vilka patienter som inte har nytta av riktad läkemedelsbehandling. Istället för målstyrd, verkningslös terapi får dessa patienter traditionell cytostatikabehandling.

Utrustningen som används till NGS-analyserna har en enorm kapacitet och kan identifiera cirka 300 miljoner baspar (bokstäver i DNA-sekvensen) under loppet av några timmar. Det är möjligt att analysera DNA från flera patienter samtidigt och sekvensen läses 1 000-1 500 gånger.

– Anledningen till att vi behöver läsa sekvensen så många gånger är för att vi vill öka metodens känslighet. Till exempel i prover där det finns en stor andel normala celler krävs ett större ”läsdyk” för att med så stor sannolikhet som möjligt kunna hitta mutationer som enbart återfinns i tumörcellerna. I klinisk diagnostik är det ju även viktigt att med säkerhet kunna rapportera ut negativa fynd, säger Per Léeven som arbetar som molekylärbiolog vid Medicinsk service/Labmedicin.

EVA BLOMGREN

DNA utvinns från tumörmaterial och bearbetas vidare med olika reagenser. Till sist droppas det på ett chip för analys, berättar Emma Mårtensson som är sjukhusgenetiker vid Medicinsk service/Labmedicin i Lund. FOTO: ROGER LUNDHOLM

”Vi testar inte alla patienter som har tarmcancer vid diagnostillfället.”

NGS VID ANDRA CANCERDIAGNOSER

Medicinsk service/Labmedicin och Centrum för Molekylär Diagnostik i Lund utför även NGS-baserad diagnostik vid lungcancer och melanom. Dessa analyser utförs i samverkan med Avdelningen för Onkologi och Patologi vid Lunds universitet med Johan Staaf respektive Göran Jönsson som ansvariga, vilka också leder forskningsprojekt inom dessa tumörsjukdomar.



<http://www.vetenskaphalsa.se/ngs-baserad-diagnostik-av-cancer>



SUPERKAMERAN GYNNAR HJÄRTFORSKNINGEN

Max IV och synkrotronljus
Synkrotronljus är elektromagnetisk strålning som bildas när man accelererar elektroner till nästan ljusets hastighet. I den nya Max IV-anläggningen utanför Lund används synkrotronljus för att studera material och strukturer ända ner på nanometernivå.

Drygt 40 ton tung och med ett utseende som påminner om en kolossalt stor tvättmaskin. I vintras lyftes den på plats på sjukhusområdet i Lund, "supermagnetkameran" på 7 tesla (7T), som kan framställa kroppens anatomiska strukturer i minsta detalj och där forskarna kan göra avancerade mätningar av blodflöden.

– Den här magnetkameran ger oss möjligheter att studera både form och funktion i kroppen i en otrolig upplösning, säger Håkan Arheden, professor i klinisk fysiologi och hjärtforskare vid Lunds universitet.

Nu ser Håkan Arheden och hans kollegor dessutom fram emot att forskningsanläggningen Max IV med MedMAX, en modul som Lunda-forskar-

na kommer att få tillgång till, ska förverkligas.

– När MedMAX står färdigt kommer vi med hjälp av synkrotronljus att se saker som ingen tidigare sett när det gäller studier på hjärtinfarkt och hjärtats blodförsörjning. Den ger oss dessutom möjlighet att mäta koncentrationen av olika ämnen i kroppen. Det kommer att ge oss en bättre förståelse av kroppens normala funktioner och sjukdomsprocesser.

HÅKAN ARHEDEN och hans forskargrupp sitter i Centralblockets ena flygel på Skånes universitetssjukhus i Lund. Integrerat studerar läkare, biomedicinska analytiker, ingenjörer, matematiker och fysiker med hjälp av bilder hjärtinfarkt, hjärtsvikt, blodflöde, medfödda hjärtfel och hur hjärtat pumpar. Forskarna är helt beroende av närheten till patienten och den bildutrustning som finns att tillgå i Lund.

– Det är helt avgörande. Hade vi inte haft närheten till patienter och tillgång till den här utrustningen hade vi inte kunnat få svar på våra frågeställningar. Det underlättar den så kallade translationella forskningen, där vi exempelvis studerar patienter med hjärtinfarkt på kliniken, drar nytta av kunskaperna i djurexperiment i laboratoriet, innan vi går tillbaka till kliniken med nya kunskaper för diagnostik och behandling av patienter.

Håkan Arheden ser också fram emot att börja använda den nya supermagnetkameran.

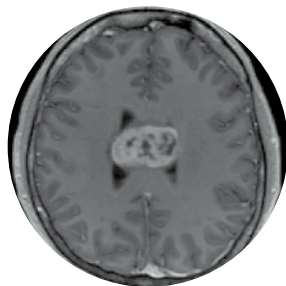
– I den kommer vi kunna studera levande material med mikroskopisk upplösning. Det kommer på sikt att gynna patienten, med till exempel tidigare och säkrare diagnostik av hjärt-kärlsjukdomar och komplikationer till systemsjukdomar, som exempelvis diabetes, reumatoid artrit och sklerodermi.

OLLE DAHLBÄCK

Hjärtforskaren Håkan Arheden ser fram emot att få använda den nya magnetkameran i sin forskning om bland annat hjärt- och kärlsjukdomar.

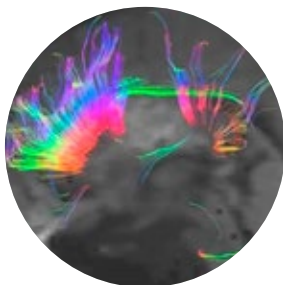
FOTO: ROGER LUNDHOLM





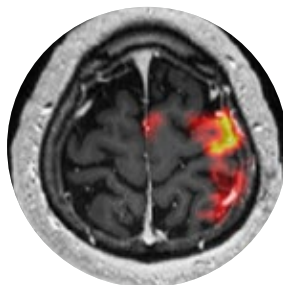
MR (magnetisk resonanstomografi)

Med MR kan man ta tvärsnittsbilder av kroppens organ. Tekniken utnyttjar att vi till största delen består av vatten och i ett starkt magnetfält registreras signaler från vattnets väteatomer. Kraftfulla datorer omvandlar sedan informationen till detaljrika bilder. Metodens fördelar är bland annat dess snabbhet och att ingen röntgenstrålning behövs. Nackdelen kan vara svårigheter i att tolka all den information MR-bilderna ger.



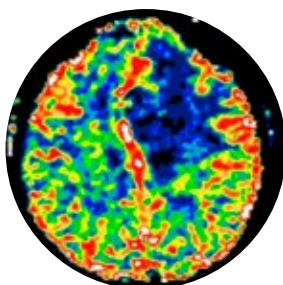
Diffusions-MR

Metoden speglar vattenmolekylernas rörelse och kan avbilda riktningen på rörelsen. Diffusions-MR kan också visa tumörer som är så täta att vattenmolekylerna har svårt att alls röra sig. Då ger de hög signal ("lyser upp") på vissa ställen i MR-bilden. Liknande kan ses vid akut hjärninfarkt (stroke).



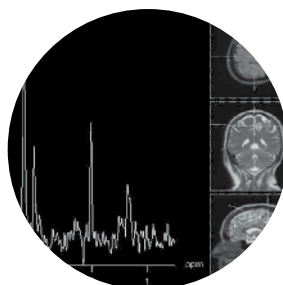
Funktionell MR (fMRI)

fMRI är en vidareutveckling av MR som används för att få tredimensionella bilder framförallt av hjärnan under aktivering. Med fMRI kan man visualisera funktioner i kroppen, genom att hjärnans arbete avspeglas i informationen.



Perfusions-MR

Med perfusions-MR studeras förändringar i hjärnans och tumörens blodvolym eller blodflöde.



MR-spektroskopi

Genom att studera väteatomerna i andra molekyler än vatten (så kallade metaboliter), kan man få kemisk information om tumören och dess omgivning som kompletterar den konventionella MR-bildens information.



7 TESLA - in i minsta detalj

Nyligen invigdes Sveriges första "super-magnetkamera" på 7 Tesla (7T). Fram tills nu har de mest kraftfulla magnetkamerorna i Sverige, som används på människor, haft ett magnetfält på 3 Tesla.

Med en 7T-kamera kommer forskarna att kunna studera hjärnan med mycket hög upplösning för att till exempel se de första tecknen på hjärnförändringar vid Alzheimers sjukdom. Detta skulle kunna öppna möjligheter för både tidigare och effektivare behandling. Kameran kommer även att kunna användas för att studera andra delar av kroppen. Sjukdomar i leder och extremiteter liksom cancer i olika delar av kroppen samt framtidsvis hjärt-kärlsjukdomar kommer att kunna undersökas med hittills oöverträffad teknik.

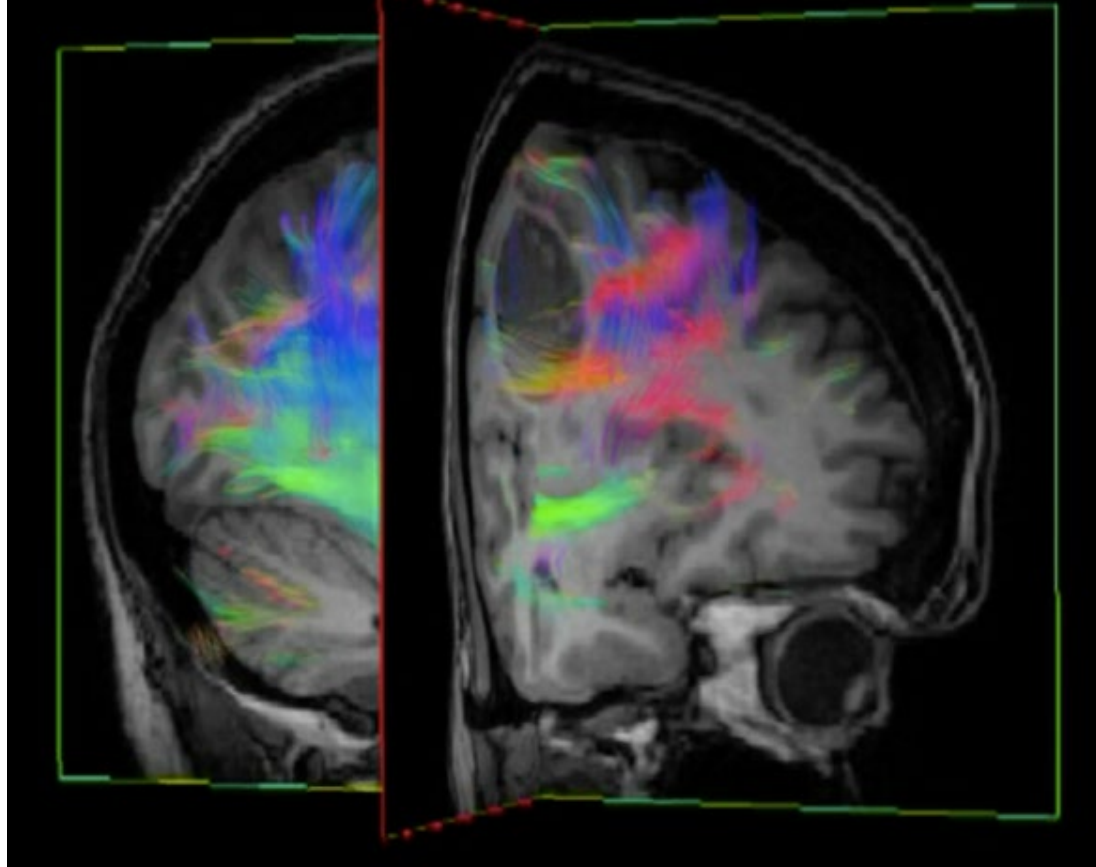
– Den nya utrustningen ger Sverige ett unikt verktyg för både anatomisk och funktionell MR-forskning, säger Freddy Ståhlberg som är föreståndare för Lunds universitets Bioimaging Center (LBIC) och den som varit ansvarig för den flera år långa processen att få kameran på plats.

7T-kameran används än så länge bara i forskningssyfte.

(Tesla är SI-enhet för magnetisk flödestätthet)

EVA BARTONEK ROXÅ

Med diffusions-MR går det också att se nervbanorna i hjärnans vita substans. I samband med en operation i hjärnan ger det kunskap som minskar risken för att skada viktiga nervbanor som behövs för att vi ska kunna röra oss. BILD: SKÅNES UNIVERSITETSSJUKHUS



UTVECKLAR MR FÖR TIDIG DIAGNOS AV HJÄRNTUMÖRER

”Från alla MR-data som samlas in gör vi en sammanslagen bild som visar hur tumören förändras av behandlingen.”

Efter att en tumör i hjärnan har opererats bort behövs en behandling som dels är så effektiv att eventuella tumörrester helt avlägsnas, dels inte skadar den omkringliggande hjärnvävnaden. Att tidigt kunna se hur patienten svarar på en påbörjad behandling blir därför oerhört viktigt.

– Med konventionella MR-metoder är det svårt att se om tumören har växt eller om det man ser är tillfälliga förändringar som beror på strålbehandlingen och cytostatikan, så kallad pseudo-progression, säger professor och överläkare Pia Maly Sundgren.

– Det gör att den första MR-kontrollen efter behandlingen brukar vara först efter tio veckor. Om det då visar sig att strålningen och cytostatikan inte har tagit, har vi förlorat mycket tid.

Därför undersöker just nu en grupp forskare vid Lunds universitet och Skånes universitetssjukhus hur en kombination av nya MR-metoder

och andra diagnostiska metoder fungerar en, tre och sex veckor efter påbörjad behandling.

BLAND DE MR-tekniker som används i studien är perfusions-MR metoden som tittar på blodcirkulationen i hjärnan, diffusions-MR som studerar vattnets rörlighet i hjärnan och MR-spektroskopi som visar hjärnans metabola aktivitet (se faktaruta föregående sida).

– Från alla MR-data som samlas in gör vi en sammanslagen bild som visar hur tumören förändras av behandlingen. De tekniker vi använder har funnits länge men tillsammans med MR-fysikerna har vi vidareutvecklat en del av dessa metoder och kombinerat dem. Målet med forskningen är att lära oss förstå hur hjärntumören svarar på olika typer av behandlingar, så att vi snabbt kan hitta rätt behandling för varje patient.

NINA NORDH



Enkel koll på hals kan hjälpa läkaren i svåra beslut

det finns skäl att vara vaksam på och undersöka närmare, eftersom denna typ av plack har lättare att brista.

– Information från den teknik vi nu utvecklar kan hjälpa till att bedöma om det är lämpligt att operera en patient eller inte. Även beslut om ballongvidgning och behandling med statiner (blodfettsänkande läkemedel) underlättas när man vet mer om plackens beskaffenhet. Tekniken kan därför få stor betydelse för patienten, berättar Isabel Goncalves.

ATT ANVÄNDA ultraljud för att diagnosticera hjärt-kärlsjukdom är i och för sig inget nytt. Men med dagens teknik får man i princip bara en indikation på om patienten har plack eller inte.

Tidigare har man också trott att det främst är plackens storlek som har betydelse för om de riskerar att brista. Kunskapen om att plackens sammansättning spelar stor roll är ganska ny.

– Plackens varierande egenskaper är en stor utmaning också för oss som utvecklar tekniken. Det gäller att få med så mycket som möjligt i bildinformationen till ultraljudssköterskan eller läkaren, förklarar doktoranden Tobias Erlöv, en av dem som utvecklar själva tekniken.

Tekniken behöver testas ytterligare, men kanske kan den införas redan inom några år.

– När alla tester är klara är införandet enkelt. Det som behövs är ny programvara och utbildning av personalen. Tekniken är också billig och man slipper strålning som vid röntgen. Därför passar den för stora screeningundersökningar, berättar Magnus Cinthio, lektor i biomedicinsk teknik vid Lunds tekniska högskola.

Ett forskningsprojekt särskilt inriktad på diagnostik av patienter med typ 2-diabetes pågår parallellt.

Intrycket är blygsamt, en liten röd fläck böljar fram och tillbaka på en suddig bildskärm. Men det är större än så, det är ny teknik som kan få betydelse för många hjärt-kärlpatienters hälsa.

Den rödfärgade formationen återger en snittyta av halspulsådern, med unika möjligheter att bedöma tillståndet i patientens blodkärl och om där finns åderförkalkningsplack.

– Halspulsådern är enkel att komma åt när man mäter med ultraljud. Har du plack där så har du med största sannolikhet plack även i hjärtats kranskärl, förklarar Isabel Goncalves, docent vid Lunds universitet och specialistläkare vid Skånes universitetssjukhus.

Åderförkalkningsplack utvecklar vi alla med stigande ålder. Det är fettinlagringar i kärlväggen, som när de fått utvecklas över tid i en del fall riskerar att brista. Då kan en blodpropp bli följden.

Bilden på skärmen hämtar information från en ultraljudsapparat och den röda färgen betyder att placket har hög fetthalt, är inflammerat eller har dålig bindväv. Därför är det en patient som

“Information från den teknik vi nu utvecklar kan hjälpa till att bedöma om det är lämpligt att operera en patient eller inte.”

Ultraljudsundersökning kan tack vare nya framsteg ge alltmer detaljerad information av tillståndet för hjärta och kärl, berättar läkaren och forskaren Isabel Goncalves. FOTO: ROGER LUNDHOLM

BJÖRN MARTINSSON

DE VILL UTROTA ALZHEIMERS SJUKDOM

De senaste 10-15 årens försök att hitta medel mot Alzheimers sjukdom hade varit fruktlösa. Framgångsrika resultat från möss hade inte fungerat på människor varför det var det dags att ta ett nytt grepp. BioFINDER-studien tar ett helhetsgrepp och utgår från kunskap om människor. Patienter med lätta minnesproblem och friska kontrollpersoner kommer att följas under många år med olika tester och provtagningar. Målet är att stoppa sjukdomen helt.

Än så länge finns ingen bot mot Alzheimers sjukdom men den allvarliga sjukdomen drabbar så många att den nästan har setts som en naturlig, om än olycklig del av åldrandet. Risken att drabbas av demens ökar med stigande ålder och i och med att vi blir allt äldre kan man förmoda att antalet demenssjuka kommer att öka.

– När vi kommer upp i 65–70-årsåldern blir vi kanske lite långsammare i tanken på grund av naturliga förändringar men tack vare hjärnans stora reservkapacitet klarar vi oss bra ändå. Men eftersom Alzheimers sjukdom börjar nästan tjugo år innan de första märkbara symtomen, är stora delar av hjärnan redan angripna när sjukdomen ger sig till känna. Reservkapaciteten är borta och den kognitiva förmågan försämras snabbt, säger Lennart Minthon, professor vid Lunds universitet och överläkare vid Minneskliniken på Skånes universitetssjukhus.

MED DAGENS mediciner kan man bromsa förloppet något och patienten kan vinna några extra år med god livskvalitet. Med hjälp av BioFINDER-studien hoppas forskarna kunna närma sig roten

till det onda” och kunna ställa diagnos och erbjuda behandling allt tidigare – för att till sist kunna stoppa sjukdomen helt.

Neurologen och forskaren Oskar Hansson har lyckats visa att två biomarkörer, två proteiner (beta-amyloid och tau) som finns i ryggvätska, kan kopplas till risken att utveckla Alzheimers sjukdom. Och att de sjukliga förändringarna i halterna av dessa proteiner kan ses så tidigt som tio år innan patienten fick sin Alzheimersdiagnos.

– I ett nästa steg hoppas vi kunna göra det möjligt att analysera proteinerna direkt från blodprov. Då kan provtagningen ske direkt på vårdcentralerna och ge läkarna ytterligare ett verktyg för att kunna ställa rätt diagnos tidigt, säger Oskar Hansson.

FÖR ATT studera vad som händer i hjärnan på ett ännu tidigare stadium måste biomarkörerna kombineras med avancerad bildteknik. Till exempel har forskarna kunnat visa att det ena proteinet, beta-amyloid, börjar ansamlas i hjärnan väldigt tidigt, 10–20 år innan symtomen kommer. Det andra proteinet, tau, kommer betydligt senare, men har en mycket starkare koppling i både tid och rum till nervcellernas död. De nya teknikerna öppnar stora möjligheter att studera hur dessa proteiner förhåller sig till varandra. Om forskarna kan hitta svar på frågor kring vad som leder till att nervceller börjar gå under öppnar det möjligheter att utveckla läkemedel som är riktade mot dessa processer.

Håkan Toresson är docent och cellbiolog och hans del i BioFINDER-studien går ut på att utveckla system för att kunna studera vad som händer i hjärncellerna under sjukdomsprocessen utan att behöva gå in i hjärnan – något som knappast

”Då kan provtagningen ske direkt på vårdcentralerna och ge läkarna ytterligare ett verktyg för att ställa rätt diagnos tidigt.”



Beta-amyloid börjar ansamlas i hjärnan väldigt tidigt, kanske redan tjugo år innan de första märkbara symtomen, förklarar Oskar Hansson. FOTO: ROGER LUNDHOLM

skulle vara etiskt försvarbart. Just nu finslipar hans forskargrupp på en teknik där man omvandlar hudceller, tagna genom ett vanligt vävnadsprov från huden, till nervceller som lever i en odlingsskål.

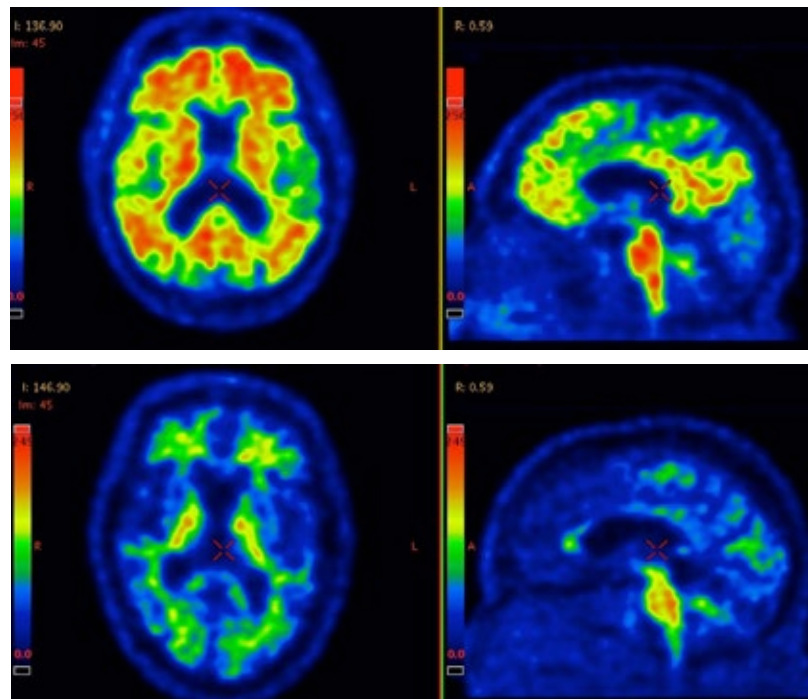
– Vi kommer att jämföra beta-amyloid/tau-mönstret i ryggvätska med mönstret i de omvandlade hudcellerna från en och samma person. Det vi hoppas på är att mönstren ska stämma överens. Då har vi en mycket intressant metod för att studera vad som händer i hjärncellerna, säger Håkan Toresson.

Ytterligare forskargrupper vid Skånes universitetssjukhus och Lunds universitet är involverade i BioFINDER-studien. Samarbete sker även med forskare vid Karolinska institutet och Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet – med det gemensamma syftet att utrota Alzheimers sjukdom.

EVA BARTONEK ROXÅ



Läs mer på www.vetenskaphalsa.se/mer-om-biofinder-studien



De lysande områdena i hjärnan (rött, gult och grönt) visar på proteinansamlingar av beta-amyloid. Översta raden visar hjärnan hos en patient med diagnosen Alzheimers sjukdom, nedre raden visar hjärnan hos en frisk person. Det sker alltid en viss ospecifik inbindning av färgmarkören, därav de lysande fläckarna hos den friska personen. FOTO: SWEDISH BIOFINDER STUDY

DET ENKLA KAN IBLAND VARA DET VIKTIGASTE

Det är inte alltid de mest avancerade metoderna som hjälper läkaren på rätt väg mot en diagnos. I två artiklar berättar vi om hur till synes enkla metoder kan vara avgörande för att snabbt ställa diagnos och sätta in rätt behandling.

Viktigt med tidig upptäckt av försämring

– Det paradoxala är att som läkare på en operationsavdelning eller i intensivvården använder vi den mest avancerade utrustningen. Samtidigt trycker vi på vikten av att använda de allra enklaste metoderna för att ställa diagnos – med synen, hörseln, känseln och lukten. Hela tiden.

Jonas Åkeson är professor och överläkare i anesthesiologi och intensivvård vid Lunds universitet och Skånes universitetssjukhus. Han pekar på hur viktigt det är att läkare, sjuksköterskor och andra inom vården uppmuntras att träna upp och använda sin kliniska blick.

– I akuta lägen kan tiden vara oerhört knapp och det finns kanske varken tid eller möjlighet till några mer avancerade undersökningar, säger Jonas Åkeson. Vi måste ofta gå mycket på enkla iakttagelser och inledningsvis behandla utifrån symtomen.

Det låter enkelt, men när Jonas Åkeson beskriver hur det går till förstår man att det krävs lång erfarenhet för att snabbt kunna göra rätt bedömningar när en patient kommer in till akuten eller intensivvården.

– Träffar jag till exempel på en patient som har

fått svårt att andas, kan jag ofta ana mig till orsaken från hur patienten låter och ser ut när hon eller han andas. Andra gånger kan det räcka att känna på pulsen för att bilda sig en uppfattning om hur patienten mår. Är pulsen svag, snabb eller ojämn? Jag undersöker till exempel också om fingrarna ser bleka ut och känns kalla. Då kan det tyda på stor blodförlust. Och så vidare.

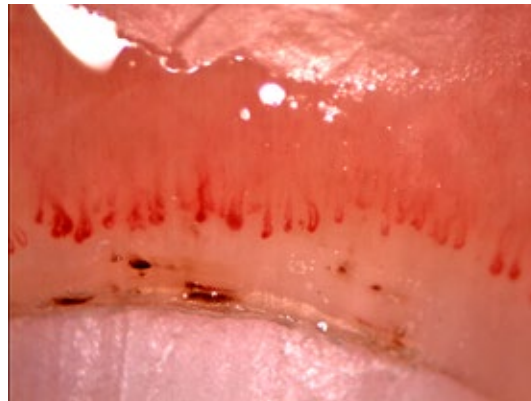
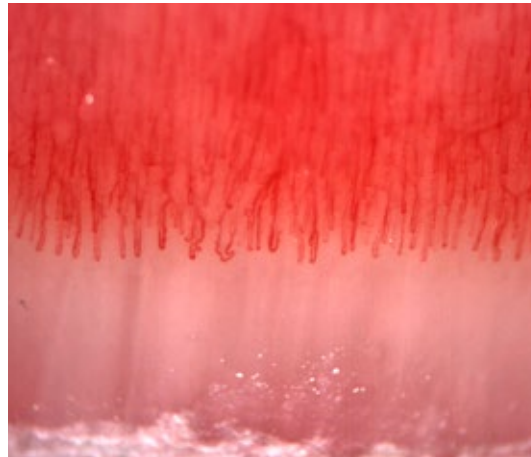
Jonas Åkeson förklarar också att det inom intensivvården många gånger kan vara viktigare att göra några enkla men betydelsefulla undersökningar och upprepa dem regelbundet, än att göra en mängd avancerade undersökningar vid ett enda tillfälle och sedan slå sig till ro.

– Runt patienten finns ett helt team av specialutbildad vårdpersonal som behöver vara lyhörd för att tidigt upptäcka en eventuell försämring. Går det så pratar vi förstås också med patienterna om hur de mår, men de kan ju vara medvetslösa eller nedsovda och helt utlämnade till våra bedömningar.

För att den patient som behöver avancerad sjukvård ska vara i trygga händer finns alltid någon som håller ett vakande öga.

– Dygnet runt finns det ständigt någon vid patientens sida – på en intensivvårdsavdelning eller under en operation – för att snabbt kunna upptäcka, och omedelbart ingripa, vid minsta försämring av tillståndet, avslutar Jonas Åkeson.

NINA NORDH



Till vänster: Genom en enkel undersökning av nagelbanden i ett mikroskop kan Roger Hesselstrand se de förändringar i nagelbandens blodkärl som är karaktäristiska för sjukdomen systemisk skleros. FOTO: ROGER LUNDHOLM

Till höger: Mikroskopibilderna visar friska blodkärl i nagelbandet (överst) och blodkärl hos en patient med systemisk skleros (nederst). FOTO: ROGER HESSELSTRAND

BLODKÄRL I NAGELBAND GER LEDTRÅDAR

Att ställa diagnos vid reumatiska sjukdomar kan vara svårt och tidsödande. En lite oväntad pusselbit när diagnosen systemisk skleros (sklerodermi) ska ställas är bilder av blodkärlen i fingrarnas nagelband, så kallad kapillärmikroskopi.

Läkaren och forskaren Roger Hesselstrand vid Skånes universitetssjukhus och Lunds universitet berättar om metoden som har funnits i många år, men först 2013 kommit med i diagnoskriterierna för sjukdomen.

Men varför just blodkärlen i nagelbanden? Roger Hesselstrand förklarar att just den här sjukdomen bland annat ger förändringar i blodkär-

len. Något som många gånger kan ge svåra cirkulationsproblem i fingrarna i sjukdomens sena förlopp.

– I nagelbandens blodkärl kan vi se förändringarna i ett mycket tidigt skede. Det blir färre och tjockare blodkärl. Tekniken är enkel och undersökningen tar bara några minuter.

– Allra viktigast för oss när vi ställer diagnos är ändå helhetstänkandet, säger Roger Hesselstrand. Att ställa diagnos handlar om att väga samman alla provsvar med patientens berättelse och det vi ser med våra ögon och känner med fingrarna.

”Allra viktigast för oss när vi ställer diagnos är ändå helhetstänkandet.”

NINA NORDH

Stora möjligheter men också stora risker

Att kunna erbjuda läkemedel med bättre precision och mindre biverkningar. Att i förväg kunna få reda på om man löper stor risk att drabbas av bröstcancer – och kunna vidta åtgärder innan det händer. Detta är några exempel på fördelar med individanpassad medicin. Är inte det bra?

kartläggs i allt större utsträckning ger inte bara bättre vård. Det kommer också att driva fram en helt ny finansieringssituation och risken är att det kan leda till diskriminering, orättvisor och stigmatisering av vissa grupper.

SKRÄDDARSYDDA BEHANDLINGSMETODER kommer säkert att göra stor nytta inom flera områden men kan bli en besvikelse inom andra. Nils-Eric Sahlin varnar för att man många gånger har överdrivna förväntningar på den nya tekniken som då kan stjäla resurser från andra "mindre sexiga" men välbehövda sjukvårdssatsningar. Det kan röra sig om så vitt skilda områden som råd om kost och levnadsvanor till enkla förebyggande satsningar för att minska problemen med urininkontinens hos äldre.

– Många forskare är inte tränade i att diskutera dessa värdefrågor, deras fokus ligger på att ta reda på hur saker fungerar, att lösa medicinska problem. Men den grundläggande frågan är nästan alltid en värdefråga. Mitt huvudbudskap är att vi måste diskutera de nya teknikerna i ett större perspektiv. Vad kan de få för konsekvenser och kan vi i så fall acceptera dem? Vilken sjukvård och vilket samhälle vi vill ha och leva i? Och inte minst vad det är som vi inte vill ha, avslutar Nils-Eric Sahlin.

EVA BARTONEK ROXÅ



"Många forskare är inte tränade i att diskutera dessa värdefrågor, deras fokus ligger på att ta reda på hur saker fungerar, att lösa medicinska problem."

– Ja, det är givetvis bra och jag säger inte att vi ska förbjuda någon av dessa tekniker, något som jag för övrigt inte tror hade varit möjligt. Däremot menar jag att vi måste tala om teknikernas moraliska problem, säger Nils-Eric Sahlin, professor i medicinsk etik vid Lunds universitet och sakkunnig vid Statens medicinsk-etiska råd (Smer).

Han ger exempel på några etiska problem som den individanpassade medicinen leder till och som vi bör vara medvetna om. För det första nämner han de enorma mängder data som den här forskningen genererar, personlig information om enskilda individer som lagras i stora biobanker.

– Förespråkarna menar att uppgifterna som ligger i biobankerna är kodade och att det inte går att lista ut vem de tillhör. Men man har faktiskt kunnat visa att det i vissa fall går att identifiera enskilda individer bara genom att få kunskap om ett par tre variabler, säger Nils-Eric Sahlin.

DETTA OCH möjligheter att samköra olika register kan utgöra ett hot mot den personliga integriteten.

Det andra etiska problemet som Nils-Eric Sahlin nämner är hur all den kunskap vi får om vår genetik kommer att påverka finansieringen av den svenska sjukvården. Dagens sjukvård bygger på att vi inte vet vem som kommer att bli sjuk och vem som får vara frisk. Vi bidrar alla till sjukvården genom den skatt vi betalar och den som har oturen att bli sjuk erbjuds vård på rimligt lika villkor. Men vad händer om vi redan från födseln kan skilja ut dem som kommer att bli sjuka från de friska? Är det rimligt att de med friska gener ska betala lika mycket som de med sjuka gener?

– En utveckling där individers sjukdomsrisker

– Min uppgift som filosof är att rita upp extremalternativen, vad är det bästa respektive det värsta som kan hända, och sedan diskutera dessa och alternativen däremellan, förklarar Nils-Eric Sahlin.

FOTO: MIKAEL RISEDAL



NY METOD SKYNDAR PÅ ADHD-UTREDNINGAR

Fyra procent av alla barn och ungdomar i Sverige under 18 år förväntas ha diagnosen ADHD. Väntetiderna för en utredning på många BUP-kliniker i landet är lång. Därför har forskare vid Lunds universitet i en ny studie tagit fram en diagnosmetod för ADHD som är både snabb, billig, träffsäker och objektiv, som ett komplement till dagens utredning.

– Alla patienter behöver kanske inte genomgå en så omfattande ADHD-utredning som de får idag. Vid enklare fall, där inte problematiken är så stor, borde en utredning inte ta mer än 1,5 timmar och göras vid ett besök, förutsatt att en familj i förväg fyllt i ett antal frågeformulär innan de kommer till kliniken. Då hinner vi med ett ABR-test, kontrollera kognitiv förmåga, sjukdomshistoria, levnadsbeskrivning och en läkarundersökning med fokus på neurologi, säger Emma Claesdotter-Hybbinette och Magnus Lindvall, forskare vid Barn- och ungdomspsykiatri i Lund.

Forskarna har sedan några år studerat om hjärnstamsaudiometri, ABR (Auditory Brainstem Response), samma metod som bland annat används för att utreda barn som är döva, kan an-

vändas vid en ADHD-utredning.

Patienten får elektroder fästa i pannan och bakom öronen och i hörlurar får de lyssna till noga utvalda ”klickljud”. Patientens reaktioner på signalerna resulterar i en grafisk kurva som ger forskarna viktig information i utvärderingen om patienten har ADHD eller inte.

I studien ingick både pojkar och flickor men forskarna har valt att fokusera på flickor då det är denna ADHD-grupp som forskarna vet minst om.

– Vi såg signifikanta skillnader hos flickorna med ADHD, jämfört med både de friska kontrollerna och med pojkar med ADHD. När vi samkörde våra resultat från ABR-testen med resultat från den traditionella ADHD-diagnostiken, kunde vi konstatera att ett ABR-test är viktigt för en korrekt ADHD-diagnos, säger Emma Claesdotter-Hybbinette.

– ABR-testet är fortfarande på forskningsstadiet, men intressant både vad gäller patientsäkerhet och ur ett hälsoekonomiskt perspektiv. Det tar endast 30 minuter och är dessutom ett objektivt test, utan påverkan utifrån.

Forskare i Lund har tagit fram en ny diagnosmetod för snabbare utredning av ADHD. Bilden är arrangerad.

FOTO: PELLE HYBBINETTE

OLLE DAHLBÄCK

VID EN ALLVARLIG BLODFÖRGIFTNING ÄR DET TIMMAR SOM RÄKNAS

Sepsis – även kallat blodförgiftning – går att behandla om rätt diagnos ställs i tid. Problemet är bristen på specifika kännetecken som kan skilja sepsis från andra, mer beskedliga tillstånd. Därför arbetar flera forskare med att testa olika biologiska markörer som kan ge tillförlitliga och snabba svar. Adam Linder och Cecilia Rydén, forskare vid Lunds universitet och överläkare i infektionssjukdomar vid Skånes universitetssjukhus respektive Helsingborgs lasarett har följt var sitt lovande spår.

Vem går från svårt sjuk till dödssjuk?

Av tio patienter på en akutmottagning, alla svårt sjuka i influensaliknande symptom, kan en komma att dö i svår sepsis. Det är ett tillstånd där immunförsvaret börjat skena på ett okontrollerat sätt. Sepsis går att behandla – men bara om tillståndet upptäcks i tid. Läkarna måste därför snabbt kunna identifiera riskpatienterna.

– Problemet är att alla patienterna i det tänkta exemplet verkar lika sjuka. Utifrån vanliga kontroller som blodtryck, puls och blodvärde är det svårt att avgöra vem som några timmar senare går från att vara svårt sjuk till dödssjuk, säger läkaren och forskaren Adam Linder.

Sepsis (även, men lite felaktigt, kallat blodförgiftning) innebär att immunförsvaret överreagerar på en infektion. Detta sätter igång en hel serie händelser i kroppen. Blodkärlen börjar läcka, vilket ger ett blodtrycksfall som i sin tur skadar både njurar, hjärta och hjärna. Om tillståndet inte

snabbt hävs kan det bli livshotande på bara några timmar.

– Immunförsvarets överreaktion kan liknas vid att använda en atombomb för att försvara sitt territorium. Man dödar angriparna, men riskerar också den egna befolkningens liv! säger Adam Linder.

SEPSIS KAN behandlas med hjälp av antibiotika, vätska och syrgas. Men det kräver att läkarna insett vad det handlar om, och det är svårt. Sepsis har inga specifika kännetecken, utan dess symptom – bland annat lågt blodtryck, feber, hög puls, värk, och förvirring – förekommer också vid mer beskedliga tillstånd.

Därför finns det ett stort behov av en säker diagnosmetod, och det är vad Adam Linder och hans medarbetare nu försöker utveckla. Man har funnit att proteinet HBP (heparinbindande protein) släpps ut från de vita blodkropparna i mängder som motsvarar immunsystemets reaktion. Ju större överreaktionen är, och därmed risken för



Adam Linder. FOTO: ROGER LUNDHOLM



svår sepsis, desto större är mängden HBP i patientens blod.

EN PÅGÅENDE studie av HBP som biomarkör har gett lovande resultat. HBP tycks verkligen kunna skilja ut riskpatienterna både tidigt och tydligt, så att varje patient kan få den behandling som krävs.

En ytterligare, större studie planeras nu, som ska omfatta sjukhus i Lund, Helsingborg, Bern och Vancouver. Samtidigt arbetar två läkemedelsföretag med att snabba upp analysprocessen.

– När jag började studera HBP och gjorde mina analyser i forskningslabbet, så tog det sex timmar. Så länge kan en akutläkare omöjligen vänta. Målet är att få ner svarstiden till bara 20–30 minuter, säger Adam Linder.

Teoretiskt sett skulle kopplingen mellan HBP och svår sepsis kanske kunna användas även för behandling. Om det är så att sepsisprocessen börjar med att de vita blodkropparna vräker ut farligt stora mängder av HBP, så borde ju ett läkemedel som hämmar proteinets effekter kunna skydda kroppen mot sepsis. Men det är en fråga som kräver ytterligare forskning.

INGELA BJÖRCK



SEPSIS

Sepsis uppstår genom kroppens svar på en infektion. Infektionen orsakas i de flesta fall av bakterier eller virus, och kan ha formen av t.ex. lunginflammation, urinvägsinfektion, blindtarmsinflammation och/eller en infektion som spritts i blodet.

Varje år drabbas omkring 28 miljoner människor av sepsis, och 30 procent av dem dör. Svår sepsis dödar fler patienter än prostatacancer, bröstcancer och AIDS, och är den tionde vanligaste dödsorsaken i världen.

Trots att tillståndet alltså är både vanligt och farligt, så är det föga känt. Adam Linder och hans kollegor Heiko Herwald och Arne Egesten har därför tagit initiativet till en internationell sepsiskonferens i Lund i september. Konferensen utgör startskottet och är en del av ett strategiskt arbete för att sätta sepsis på kartan i Sverige.

Fler kännetecken på sepsis behövs

– Vi letar efter markörer som kan hjälpa oss att ställa diagnos på ett stadium innan vi hittar bakterierna i blodet. Helst ska de också kunna visa om den behandling vi har satt in är effektiv, säger Cecilia Rydén.

Hepcidin är en hormonpeptid (litet kroppseget protein) som reglerar järnnivåerna i blodcirkulationen, och mäts vid blodbristutredningar. Patienter med svåra infektioner får blodbrist som en bieffekt av infektionen. Den kunskapen gav forskarna idén om att undersöka om den skulle fungera som biomarkör för svåra infektioner.

– Resultatet från en pilotstudie som vi gjort är tillräckligt intressant för att gå vidare och göra större studier, berättar Cecilia Rydén som driver forskningsprojektet tillsammans med Jon Olinder, infektionsläkare, Helsingborgs lasarett.

EVA BLOMGREN



Läs mer på www.vetenskaphalsa.se/fluor-kannetecken-pa-sepsis-behovs

SNABBARE "FINGERAVTRYCK" FRÅN BAKTERIER

I nära hundra år har odling av bakterier varit den metod som använts på kliniska laboratorier för att avgöra vad som orsakar en infektion. Nu har en nygammal metod gjort sitt intåg och revolutionerat analyserna – masspektrometri.

– På bara några minuter kan vi nu göra det som tidigare har tagit oss flera timmar, säger professor Kristian Riesbeck.



NINA NORDH

Läs mer på www.vetenskaphalsa.se/snabbare-fingeravtryck-fran-bakterier



SPÅRA DNA FRÅN BAKTERIER

Den så kallade PCR-metoden revolutionerade den genetiska forskningen på 80-talet. Nu är metoden betydelsefull både inom forskning och klinisk diagnostik inom många områden.

Vid Lunds universitet och Labmedicin inom Region Skåne utvecklades för några år sedan en ny diagnosmetod för att spåra borrelia – borrelia-PCR. Idag används den ibland som ett komplement till patientens sjukdomshistoria och andra diagnosmetoder.

Katharina Ornstein är överläkare vid Centralsjukhuset Kristianstad och den forskare som utvecklade borrelia-PCR. Hon berättar att metoden framför allt används för att ställa diagnos om borrelia misstänks vid ledvärk och vid oklara hudutslag. Just nu planeras för ett EU-samarbete för att utvärdera metoden ytterligare.

NINA NORDH



Läs mer på www.vetenskaphalsa.se/spara-dna-fran-bakterier



Petter Storm är bioinformatiker och en av forskarna i ANDIS (Alla Nya Diabetiker i Skåne) som syftar till att kartlägga nya undergrupper av diabetes.

FOTO: ROGER LUNDHOLM

Mot skräddarsydd behandling för typ 2 diabetes

Hur vi reagerar på ett läkemedel kan bero på vilka gener vi har. Forskare vid Lunds universitets Diabetescentrum, söker efter nya markörer som visar vilket läkemedel vid typ 2 diabetes som passar den enskilde patienten bäst.

Föreställ dig att du blir sjuk.

På vårdcentralen tar man blodprov.

Diagnosen du får är "diabetes typ 2 relativ insulinbrist" och du får veta att du riskerar drabbas av hjärt-kärlsjukdom men att din risk för njurskador är liten.

Läkaren skriver ut läkemedel som passar just dig, med maximal effekt och utan biverkningar.

– Det kommer att revolutionera diabetesvården, säger professor Leif Groop, ansvarig för forskningsprojektet ANDIS (se faktaruta).

GENETISKA MARKÖRER kan användas för att förstå eller förklara svar på läkemedelsbehandling vid typ 2 diabetes.

– Ett svar är till exempel att man inte får någon blodsockersänkande effekt av ett läkemedel. Ett annat kan vara biverkningar, säger Petter Storm, en av forskarna i ANDIS.

Det finns i dag ett tiotal olika läkemedelsklasser för diabetes med helt olika verkningsmekanismer. Att utifrån ett enkelt test kunna avgöra vilket läkemedel som gör mest nytta på en patient skulle spara en massa lidande för patienten.

Det vanligaste läkemedlet för typ 2 diabetes, metformin, är ett exempel. Uppemot en fjärdedel drabbas av biverkningar som kräkningar och diarréer. Gruppen av sulfonylureapreparat är ett annat exempel på läkemedel

som fungerar väldigt bra på vissa diabetiker. Det beror på att de har mutationer i en viss gen. I dag får läkaren och patienten prova sig fram till rätt dos och rätt läkemedel.

– Vi tror att det finns genetiska förklaringar till att man inte tål ett visst läkemedel, säger Petter Storm. Det skulle i så fall innebära ett helt nytt sätt att ordinera läkemedel mot typ 2 diabetes.

FORSKARNA SKA nu analysera arvsmassan, DNA, hos samtliga deltagare i ANDIS.

– Vi kommer också att plocka ut all förskrivningsdata, dvs information om vilka diabetes- och diabetesrelaterade läkemedel, exempelvis för komplikationer som hjärt-kärlsjukdomar, de fått utskrivna de senaste fem åren, säger Petter Storm.

Utifrån uppgifter om HbA_{1c} (långtidsmedelvärde på blodsockret) för varje deltagare kan forskarna följa hur sjukdomen utvecklats.

– Genom att jämföra dem som fått biverkningar med de som varit utan, och de som svarat bra på en behandling med dem som inte gjort det, hoppas vi kunna hitta genetiska markörer som kan förklara skillnaderna.

Innan hela ANDIS-pusslet är lagt hoppas forskarna i ANDIS även hitta genetiska markörer för komplikationer såsom hjärt-kärlsjukdomar eller skador på ögon, nerver och njurar.

– Det fina med ANDIS är att ju längre tiden går, desto mer data får vi in vilket ger oss ett ännu bättre underlag för framtida forskning, säger Petter Storm.



ANDIS

ANDIS (Alla Nya Diabetiker i Skåne):

ANDIS startade 2008 och följer drygt 12 000 personer som insjuknat i diabetes i Skåne. Målet är att kartlägga och klassificera de undergrupper som finns till de i dag mest kända formerna av diabetes; typ 1, typ 2, MODY och LADA.

Med en mer exakt diagnos kan behandlingen skräddarsys och vården bli bättre. Följden blir färre komplikationer och ökad livskvalitet.

Mer information:
andis.ludc.med.lu.se

SARA LIEDHOLM



Hur hänger gener, kost och hälsa ihop? Personliga kostråd ska i framtiden kunna minska risken för hjärt-kärlsjukdom, hoppas doktoranden Sophie Hellstrand.

FOTO: ROGER LUNDHOLM

Friskare liv med gentest och personliga kostråd?

Går det genom analys av din genetiska uppsättning att ta fram personliga kostråd för ett längre och friskare liv? Sophie Hellstrand forskar kring kost, gener och hjärt-kärlsjukdom. Hon har särskilt fokus på några av våra viktigaste fetter.

– Att kostens innehåll och sammansättning har betydelse för hur vi mår är inget nytt. Men de flesta kostråd idag är allmänna. Ingen vet riktigt hur det fungerar på individuell nivå, berättar Sophie Hellstrand som är doktorand vid Lunds universitet.

Ett av hennes forskningsmål är att minska risken för hjärt-kärlsjukdomar genom att anpassa kosten utifrån den enskildes genetik. Till största

delen har vi människor identisk arvs massa, men det finns små variationer som gör var och en av oss unik. Dessa skillnader kan också finnas i anlag för t.ex. fetma, diabetes och hjärt-kärlsjukdom.

– I framtiden hoppas jag att vi ska kunna anpassa råden utifrån din genetiska profil och på så vis förebygga dåliga blodfettsvärden och hjärt-kärlsjukdom. Kanske ökar också motivationen att följa kostråden om de blir skraddarsydda för varje individ.

Hon har forskat på en specifik gen som har betydelse för omsättningen av fett från kosten och nivåerna av blodfett och kolesterol i kroppen, FADS1. Det finns små variationer i genen och dessa påverkar funktionen i ett särskilt enzym (enzymer behövs för kroppens nedbrytning av föda och andra ämnen).

Något förenklat kan man säga att enzymet kan vara antingen bättre eller sämre på att ta hand om de fetter som du får i dig, beroende på vilken variant av FADS1 som du råkar ha. FADS1 kan på så vis medverka till att blodfettnivåerna påverkas olika även hos två personer som har ätit identisk kost.

DE FETTER som Sophie Hellstrand undersökt och kopplat till genen är de för vår hälsa viktiga fleromättade omega 3- och omega 6-fetterna. Dessa finns i exempelvis fet fisk, nötter och rapsolja.

– Personer som hade ett större intag av omega-3-fetter i relation till omega-6-fetter hade lägre risk för hjärt-kärlsjukdom. Men det gällde inte alla, utan bara de som hade en särskild variant av FADS1-genen. En slutsats är därför att samspelet mellan kost och gener kan vara olika från person till person, förklarar Sophie Hellstrand.

Hon har även konstaterat att halten av LDL-kolesterol, som brukar kallas ”det onda kolesterolet”, kan variera beroende på vilken variant av FADS1-genen du bär samt vilken typ av omega 3-fettsyror din kost innehåller.

Internet-erbjudanden där man betalar för personliga gentester innehållande kostråd finns redan, men Sophie Hellstrands råd är att vara försiktig med dessa. Individuella gentester i medicinskt syfte är ännu ganska nytt och forskningen har mycket kvar att göra.

BJÖRN MARTINSSON



MÅNGA VILL VÄLJA MAT EFTER GENER

Ska våra gener få bestämma över vad vi äter? Många är i alla fall intresserade av att gentesta sig för att få personliga kostråd.

Detta är en av huvudslutsatserna i Jennie Ahlgrens avhandling om svenska konsumenters inställning till gentester för hälsans skull, som hon doktorerade på hösten 2014.

– Att få handfasta kostråd, att få veta vad som är bra och dåligt just för mig var det som lockade mest, säger Jennie Ahlgren, doktor i etik vid Lunds universitet.

Hon berättar vidare att det framkom i intervjuerna att människor var trötta på alla generella kostråd och att många trodde att det skulle vara lättare att följa råden om de var personligt ställda.

– Flera av de intervjuade talade också om ett personligt hälsoansvar. Om att utnyttja de möjligheter som fanns för att öka chanserna till ett långt och friskt liv.

Idag finns ett flertal privata aktörer på marknaden, både i Sverige och utomlands, som erbjuder skräddarsydda kostråd utifrån din genprofil.



Priset varierar, 3 000 kronor och uppåt är ganska vanligt även om billigare undantag finns. Själva testet går till som så att man beställer hem ett kit, lämnar ett salivprov i ett rör och skickar in det till företaget. Efter några dagar får man ett svar som man oftast hämtar på internet.

En hel del forskning pågår inom området men forskarna menar att det finns mycket kvar att göra innan man på ett tillförlitligt sätt kan erbjuda individuella kostråd baserade på gentester. Många forskare är därför skeptiska till de kommersiella gentesterna som säljs idag.

Är konsumenterna medvetna om fallgroparna?

– Ja, åtminstone till viss del. Många tycker att det hade varit bättre om den allmänna sjukvården kunde erbjuda sådana gentester och en del är medvetna om att det kan finnas risker förknippade med lagring av genetisk information. Men de flesta är beredda att ta risken, att få skräddarsydda kostråd och därmed öka chansen till ett friskare och längre liv väger tyngre, säger Jennie Ahlgren.

EVA BARTONEK ROXÅ



EMILY SONESTEDT

nutritionist och forskare på bl.a. fetmagener vid Lunds universitet

FOTO: PRIVAT

”

Rent generellt anser jag att vi inte vet tillräckligt mycket för att ge kostråd utifrån de gentester som finns för tillfället. Det är många gener som påverkar vår risk att lägga på oss extra vikt, medan gentesterna tittar bara på ett fåtal fetmagener

Vad gentesterna däremot kan bidra med är att ge livsstilsråden en mer personlig prägel. Om det kan bidra till att få folk att genomföra förändringar i livsstilen så är mycket vunnet.

”

Jennie Ahlgrens avhandling visar att tre av fyra är beredda att gentesta sig för att få personliga kostråd. FOTO: ROGER LUNDHOLM

HAVANDESKAPS- FÖRGIFTNING

- ny diagnosmetod på gång

”Men vi hoppas i framtiden kunna utveckla en enklare metod, t.ex. en provsticka, som kan visa vilka kvinnor som bör söka sig till ett sjukhus.”

Att utveckla en ny diagnosmetod ända fram till en färdig produkt är inte enkelt. Det är många krav som ska mötas på samma gång.

– Metoden ska vara snabb och lätthanterlig, och inte kräva någon dyr utrustning eller dyra substanser. Och framför allt ska den vara säker, så att den inte ger några felsvar, förklarar Magnus Gram.

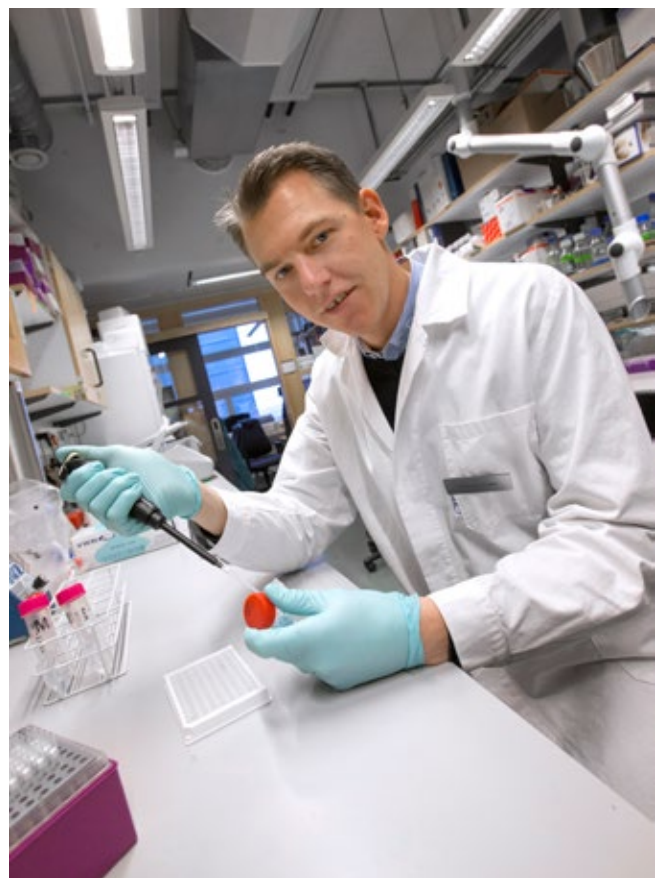
Han har arbetat länge med en ny diagnosmetod för havandeskapsförgiftning. Prototypen är klar och det finns goda resultat från mindre patientstudier som visar att principen fungerar. Nu vill man förbereda stora patientstudier för att nå fram till en färdig, säljbar produkt.

– Dessa förberedelser och kliniska försök är dyra och kräver samarbete med något företag. Men vi har ett par diskussionspartners och hoppas komma till skott inom något år, säger Magnus Gram.

Havandeskapsförgiftning drabbar årligen omkring 8,5 miljoner kvinnor i världen. Tillståndet är mindre livshotande i länder med en bra mödravård, men globalt sett dör en kvinna var tredje minut av leverskador, njurskador eller blödningar som orsakats av sjukdomen.

Till problemet hör att sjukdomen än så länge inte har någon säker metod för prognos och diagnos. Det man idag utgår från är om den gravida kvinnan har högt blodtryck, ibland kombinerat med äggvita i urinen. Då ordinerar läkarna i första hand vila. Hjälper inte det kan kvinnan behöva förlösas i förtid med kejsarsnitt.

SJUKDOMENS FULLSTÄNDIGA orsaker är ännu oklara, men lundaforskaren Stefan Hansson fann för några år sedan en avgörande bakgrundsfak-



Prototypen är klar. Nu söker Magnus Gram och hans kollegor samarbete med företag som kan hjälpa dem till en färdig, säljbar produkt. FOTO: ROGER LUNDHOLM

tor, nämligen att fosterhemoglobin – ett ämne i fostrets blod – läcker över till mammans blodkärl. Samtidigt hade en annan lundaforskare, Bo Åkerström, i många år arbetat med proteinet A1M. Tillsammans med Magnus Gram hade han visat att detta kan motverka bland annat skador från fritt hemoglobin.

– Märkligt nog hade våra två grupper suttit i angränsande korridorer på Biomedicinskt Centrum i Lund utan att känna till varandra, ända tills en forskarkollega påpekade att vi nog hade gemensamma intressen! säger han.

Detta tips har nu gett upphov till både en möjlig prognos- och diagnosmetod och en möjlig behandling av havandeskapsförgiftning. Den förra bygger på mätningar av mängden fosterhemoglobin i mammans blod, medan behandlingen bygger på det skyddande proteinet A1M.

DIAGNOSTIKPRODUKTEN KAN, om allt går plan enligt, komma ut på marknaden inom ett par år. Behandlingsmetoden lär däremot ta längre tid, eftersom den kräver stora kliniska studier som kan visa att den är både ofarlig och effektiv. Men även om det nya sättet att ställa diagnos blir klart innan det finns någon motsvarande ny behandling att ta till, så menar forskarna att en säker diagnos har ett värde i sig.

– Högt blodtryck, som läkarna nu utgår från, kan ha andra orsaker hos en gravid kvinna än havandeskapsförgiftning. Dessa andra orsaker kan behöva behandlas på annat sätt än med bara vila, framhåller Magnus Grahm.

Lundaforskarnas nya metod kräver en viss typ av utrustning, och analysen behöver därför göras på ett sjukhuslaboratorium.

– Men vi hoppas i framtiden kunna utveckla en enklare metod, till exempel en provsticka, som kan visa vilka kvinnor som bör söka sig vidare till ett sjukhus. Det gäller inte minst på den afrikanska landsbygden, där havandeskapsförgiftning är betydligt vanligare än här. I Afrika kan så många som 15 procent av alla gravida kvinnor drabbas, mot mellan 3–8 procent i västvärlden, säger forskaren.

INGELA BJÖRCK



NYTT TEST AVSLÖJAR FOSTRETS BLODGRUPP

Gravida kvinnor som har blodgruppen RhD-negativ riskerar att bilda antikroppar mot fostrets blod om barnet är RhD-positivt. Obehandlat kan det vara livsfarligt för barnet varför alla RhD-negativa kvinnor följs noga under graviditeten. De kvinnor som föder RhD-positiva barn behandlas förebyggande inför nästa graviditet i samband med förlossningen.

Nu finns ett enkelt test som tidigt i graviditeten avslöjar fostrets blodgrupp så att man även kan förebygga de immuniseringar som uppstår redan under graviditeten genom att medicinera de kvinnor som bär på ett RhD-positivt barn.

– Förutom vinsten för kvinnorna och deras barn minskar belastningen för sjukvården. I Danmark, Holland och Finland har man redan tagit nationella beslut att testet ska göras på alla gravida RhD-negativa kvinnor och riktlinjer är på gång även i Sverige, berättar Åsa Hellberg forskare vid Laboratoriemedicin, Lunds universitet som varit delaktig i att utveckla metoder för att mäta blodstatus för gravida i Sverige.

ÅSA HANSDOTTER



Läs mer på www.vetenskaphalsa.se/nytt-test-avslojar-fostrets-blodgrupp



FOTO: COLOURBOX



FOTO: MATS PERSSON

Diagnostiskt Centrum löste gåtan

Han kommer emot mig med raska steg och ger mig ett fast handslag till hälsning, Jan Frick ser ut som en särdeles frisk man i övre medelåldern. Men bara några dagar tidigare hade han svårt för att ens ta sig upp ur sängen. Diagnostiskt Centrum löste gåtan.

Jan Frick drabbades i början av december förra året av lunginflammation och fick samtidigt stark smärta i lederna.

– Jag kunde knappt röra mig, så med möda tog jag mig till vårdcentralen i Kristianstad, säger Jan Frick. Där fick jag penicillin mot lunginflammationen, men värken kunde de inte ta sig an.

Väl hemma var det en utslagen Jan Frick som genomled jul och nyår; olika kurer av antibiotika avlöste förgäves varandra, ingenting verkade hjälpa.

– Den 18 januari sökte jag akut till vårdcentralen igen, jag var helt utmattad, säger Jan Frick.

Vårdcentralen skickade nu honom direkt till Diagnostiskt Centrum vid sjukhuset i Kristianstad. Där togs samma dag dels skiktröntgen av lungorna, dels en rad prover för att komma fram till vad ledbesvärerna berodde på.

– Dagen efter ringer Diagnostiskt Centrum och ber mig komma följande dag, den 20:e. Då går läkaren där igenom mina symtom och tar prov på bakterierna i lungorna.

NÅGON DAG senare kommer svaret och rätt antibiotika kan sättas in. Jan Frick känner äntligen att han börjar tillfriskna i lungorna. Men värken då?

– Då den 20 januari berättade läkaren även att hon misstänkte att jag hade insjuknat i en viss inflammatorisk muskelsjukdom, kallad PMR, vilken kan drabba äldre och som sätter sig på lederna. Men för att undanröja andra närliggande sjukdomar vill man först ta några andra prov.

DE HJÄLPER PATIENTER MED OKLARA DIAGNOSER

Till Diagnostiskt Centrum på sjukhuset i Kristianstad kommer patienter med oklara diagnoser och får en gräddfil in i vården. Projektet, som bara skulle pågå under en begränsad tid, ska nu permanentas.

– Det här är ett nytt sätt att samarbeta inom vården och det har varit väldigt bra, säger Inga Svensson, ansvarig överläkare på Diagnostiskt Centrum och fortsätter:

– Vårdcentraler remitterar patienter direkt hit och vi kan vid ett och samma besök både ta olika sorters prover och genomföra en röntgenundersökning. Det här underlättar för vårdtagaren. Och jag som läkare har betydligt bättre tid för det viktiga samtalet med patienten.

På Diagnostiskt Centrum arbetar förutom överläkaren, en sjuksköterska som projektledare och en medicinsk sekreterare som koordinator. Genom samordning ser de till att såväl undersökning som provsvar går fortare att få fram än inom den vanliga vården. Att patienten därefter utan dröjsmål kan komma direkt till rätt behandling inom sjukvården har gjort verksamheten väldigt uppskattad.

– Innan kunde en patient med oklara symtom och diagnos hänvisas runt till olika instanser allt medan tiden gick. Hos oss sker hela arbetet utan dröjsmål och vi kan även i större utsträckning kontakta specialister.

– Primärvård och andra kliniker uppskattar vår verksamhet, vilket är

till frömma för patienterna!

Inte bara vårdcentraler har vänt sig till Diagnostiskt Centrum för att få hjälp med att utreda vad det är patienten lider av. Även till exempel sjukhusens ortopediska kliniker har remitterat patienter.

– Det är när ortopederna misstänker bakomliggande orsaker, framför allt cancer, vid en del frakturer. Då kommer patienten till oss.

Cancer står för en fjärdedel av de diagnoser som ställs vid centrumet. Andra diagnoser rör främst mag- och tarmsjukdomar, anemi (blodbrist), reumatiska åkommor, infektioner och psykiska besvär.

– Men sen är det ju en del som visar sig vara helt friska också, poängterar Inga Svensson.

Det är det som kan vara lite av en problematik med ny medicinsk teknik och diagnostik. Det går idag att få fram betydligt mer information från till exempel en röntgenundersökning än förr, och allt som upptäcks av förändringar måste undersökas närmare för att konstatera om dessa är av elakartad eller godartad sort.

– Det ställer så klart till oro för patienten. Då är det väldigt meningsfullt att vi snabbt kan gå in och diagnostisera om det handlar om en godartad förändring som patienten kan fortsätta leva med utan problem – vilket det oftast är – eller om det är något elakartat, avslutar Inga Svensson.

ANNA-MI WENDEL

Då dessa visar sig vara utan anmärkning får Jan Frick vara med om en så kallad klinisk fysisk genomgång samt får tid hos reumatologen på sjukhuset i Kristianstad. Reumatologspecialisten går igenom med Jan Frick allt som hänt honom.

– Det var en fantastisk genomgång, läkaren hade läst in sig på alla data från alla inblandade och hade bilden klar och kunde gå vidare med nästa steg.

Och det innebar datortomografi i Lund dit Jan Frick kom någon vecka senare. Han hade nu haft ledsmärta i snart tre månader och hade gått ner tio kilo i vikt.

– Jag röntgas den 2 mars, den 6:e ringer läkaren på reumatologen och säger att nu finns det inga tvivel, diagnosen är klar: Jag har PMR.

Dagen efter hämtar Jan Frick ut kortison och nästa morgon, den 8 mars, kan han för första gången sen i december resa sig ur sängen utan besvär.

När Aktuellt om vetenskap & hälsa träffar Jan Frick fem dagar senare märks inte ett spår av hans ledbesvär.

– Jag är fantastiskt glad att jag hamnade hos Diagnostiskt Centrum. Jag jämför med vad jag, av andra orsaker, har varit med om inom sjukvården av såväl långa väntetider som en betydligt mindre samverkan. När vården fungerar så här är den bara på topp!

ANNA-MI WENDEL

– Jag är en helt annan människa idag, säger Jan Frick som genom Diagnostiskt Centrum snabbt och smidigt kunde få tillgång till de rätta vårdresurserna.

FOTO: ROGER LUNDHOLM



DIAGNOSTISKT CENTRUM

Diagnostiskt Centrum i Kristianstad startade hösten 2012 efter dansk förebild och blev det första i Sverige. Tanken var att ta emot 300 patienter för särskild och snabb diagnosutredning. Det beräknades ett års verksamhet för detta, därefter skulle en utvärdering av verksamheten ske. Tillströmningen av patienter har dock varit mindre än beräknad så först i sommar kommer 300 att ha fått hjälp här. Men det är nu klart att Diagnostiskt Centrum kan fortsätta som en permanent del av sjukvården inom sitt upptagningsområde som förutom Kristianstad även innefattar Hässleholm och Ystad.



STROKEDIAGNOS VIA VIDEOLÄNK

I framtiden kommer allt fler specialistbedömningar kunna göras på distans, tror överläkaren och strokespecialisten Magnus Esbjörnsson vid Hässleholms sjukhus.

Magnus Esbjörnsson kan fjärrstyra videokameran i Hässleholm för en undersökning på distans av misstänkt stroke. På bilden till vänster agerar kollegan Pontus Persson, ST-läkare i Hässleholm, patient.

FOTO: SUN NILSSON

– Det handlar om att spara tid och snabbt kunna sätta in rätt behandling, säger Magnus Esbjörnsson.

Sedan knappt fem år tillbaka har han kunnat koppla upp sig via sin bärbara dator och via en säker videolänk ge kollegorna på sjukhuset råd vid svårbedömda fall.

Magnus Esbjörnsson visar oss hur tekniken fungerar. Till sin hjälp har han en kollega i Hässleholm på andra sidan kameran.

– Jag kan se patienten lika bra som om jag befann mig i samma rum. Från min laptop kan jag fjärrstyra kameran och zooma in för att till exempel studera ögonrörelser och andra neurologiska symtom i ansiktet. Och patienten och de

anhöriga ser mig också. Jag tycker det här arbets sättet har fungerat otroligt bra. Skulle jag i stället ta mig till jobbet när jag har jour skulle vi förlora alldeles för mycket tid. På det här sättet har jag också kunnat hjälpa till även när jag har varit utomlands på någon konferens till exempel.

Med den nya tekniken har Hässleholms sjukhus kunnat öka användningen av propplösande medel i samband med stroke.

– I nio fall av tio beror stroke på en blodpropp i hjärnan som stoppar blodflödet, men innan en propplösande behandling sätts in måste vi göra en noggrann bedömning av orsaken till symptomen. Förutom den bedömning jag kan göra via videolänk krävs också en röntgenundersökning.

Inom Region Skåne finns ett beslut om att sprida arbetssättet till fler sjukhus. Ett annat utvecklingsområde är att få till en fungerande lösning för mobiler.

– Helst skulle vi också vilja kunna koppla upp oss redan mot personalen i ambulansen, men vi har fortfarande en bit kvar innan tekniken är på plats.

NINA NORDH

Bättre koll på KOL-patienter

Lungsjukdomen KOL (Kroniskt obstruktiv lungsjukdom) räknas till våra folksjukdomar, omkring en halv miljon människor i Sverige är drabbade. De som har svårare stadium av sjukdomen kräver ofta mycket vård och är inte sällan i behov av inläggande sjukhusvård vid akuta försämringsattacker. I ett försök att effektivare kunna övervaka KOL-patienters hälsa har forskare tagit mobiltelefonerna till hjälp.

I en pilotstudie, utförd av Leif Bjermer, professor vid Lunds universitet och överläkare vid Skånes universitetssjukhus i Lund, har en patientgrupp dagligen via internet fått rapportera till sjukvården hur de mår samt hur dagens andningstester avlöst. En mobilapplikation har också registrerat deras fysiska aktivitet. Om mätvärdena försämrades skulle sjukvården larmas automatiskt. Fungerade systemet i praktiken?

– Systemet har fungerat rent tekniskt och visar att det sannolikt på ett tidigt stadium kan spåra

en sjukdomsförvärring. Därmed kan vården i tid sätta in åtgärder som minskar behovet av sjukhusvård, konstaterar Mats Ekelund, forskningschef vid Skånevård Kryh, som ansvarat för en förstudie avseende mobila applikationer för KOL-patienter.

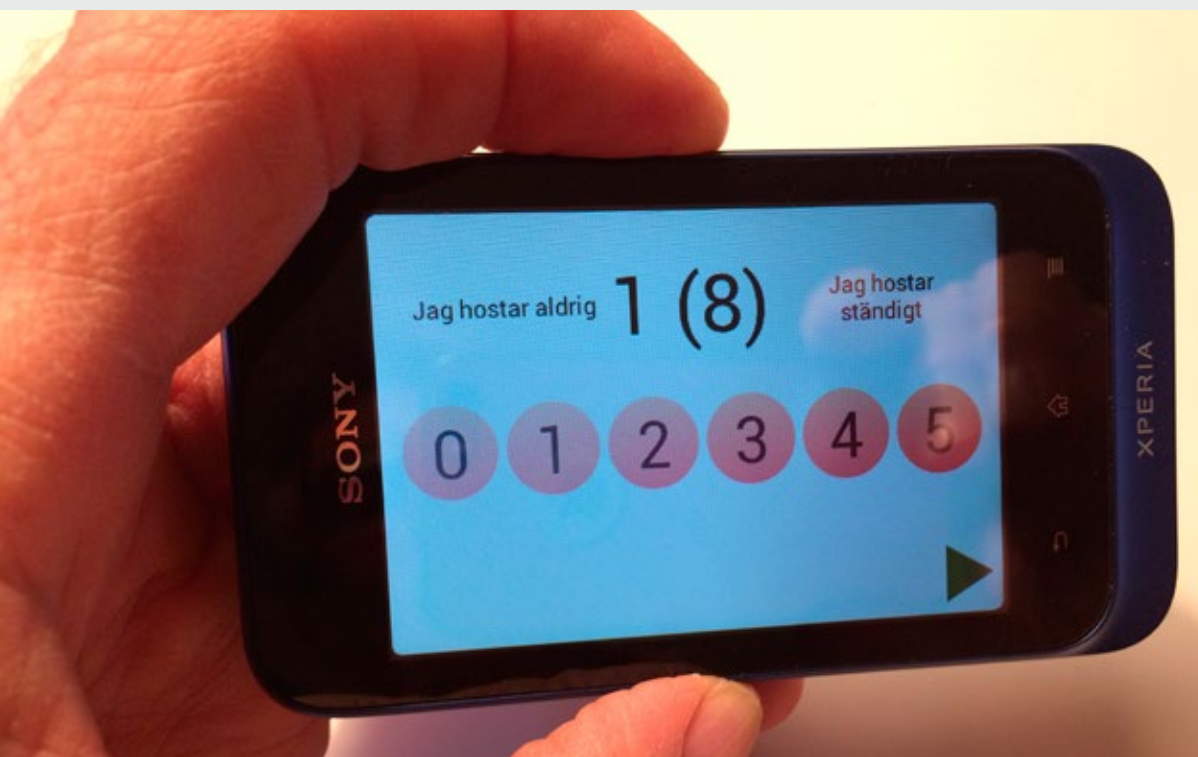
Vilka fördelar har systemet för övrigt?

– Förstudien visar att om ett mobilt system kombineras med bättre tillgänglighet till allmän respektive personlig information via internet kan patientens förmåga till egenvård stärkas. Till exempel kan patienten delta i så kallad KOL-skola via internet. Ett mobilt system kan också kombineras med möjlighet till videokommunikation mellan patienten och dennes sjukvårdsteam, avslutar Mats Ekelund.

Projektet, som är sponsrat av Socialdepartementet och utfört inom Region Skåne, söker nu pengar för att gå vidare med en större studie om övervakning av KOL-patienters hälsa.

ANNA-MI WENDEL

”Systemet har fungerat rent rekniskt och visar att det sannolikt på ett tidigt stadium kan spåra en sjukdomsförvärring.”



Patienterna som deltog i förstudien svarade varje dag på några frågor i mobiltelefonen.

FOTO: CARETEL.COM AB



Skånes universitetssjukvård
205 02 Malmö
www.skane.se/sus

Medicinsk service/Labmedicin
221 85 Lund

Skånevård Sund
Scheelevägen 8
By 402 A
223 81 Lund

Skånevård Kryh
Medicon Village,
Scheelevägen 8,
223 81 Lund



LUNDS UNIVERSITET
Medicinska fakulteten

Medicinska fakulteten,
Lunds universitet
Box 117,
221 00 Lund
www.med.lu.se



Beställ tidskriften

Du kan beställa detta och tidigare temanummer av tidskriften genom att kontakta:

katrin.stahl@med.lu.se

tel. 046-222 01 31

Glöm inte att meddela vilka nummer du vill ha!

Alla tidigare nummer finns också att läsa på vår hemsida
www.vetenskaphalsa.se

MISSA INTE FORSKNINGENS DAG 2015

Vikten av vikten – fetma som hälsofara

Fetma är ett växande folkhälsoproblem som orsakar sjukdomar och lidande för den enskilde och stora kostnader för samhället. Varför blir man egentligen sjuk av fetma?

Malmö den 3 november kl 18-21, Jubileumsaulan, Skånes universitetssjukhus, Malmö.

Lund 4 november 14.30-18, aulan, Skånes universitetssjukhus, Lund

Läs mer på www.vetenskaphalsa.se/forskningens-dag-2015

