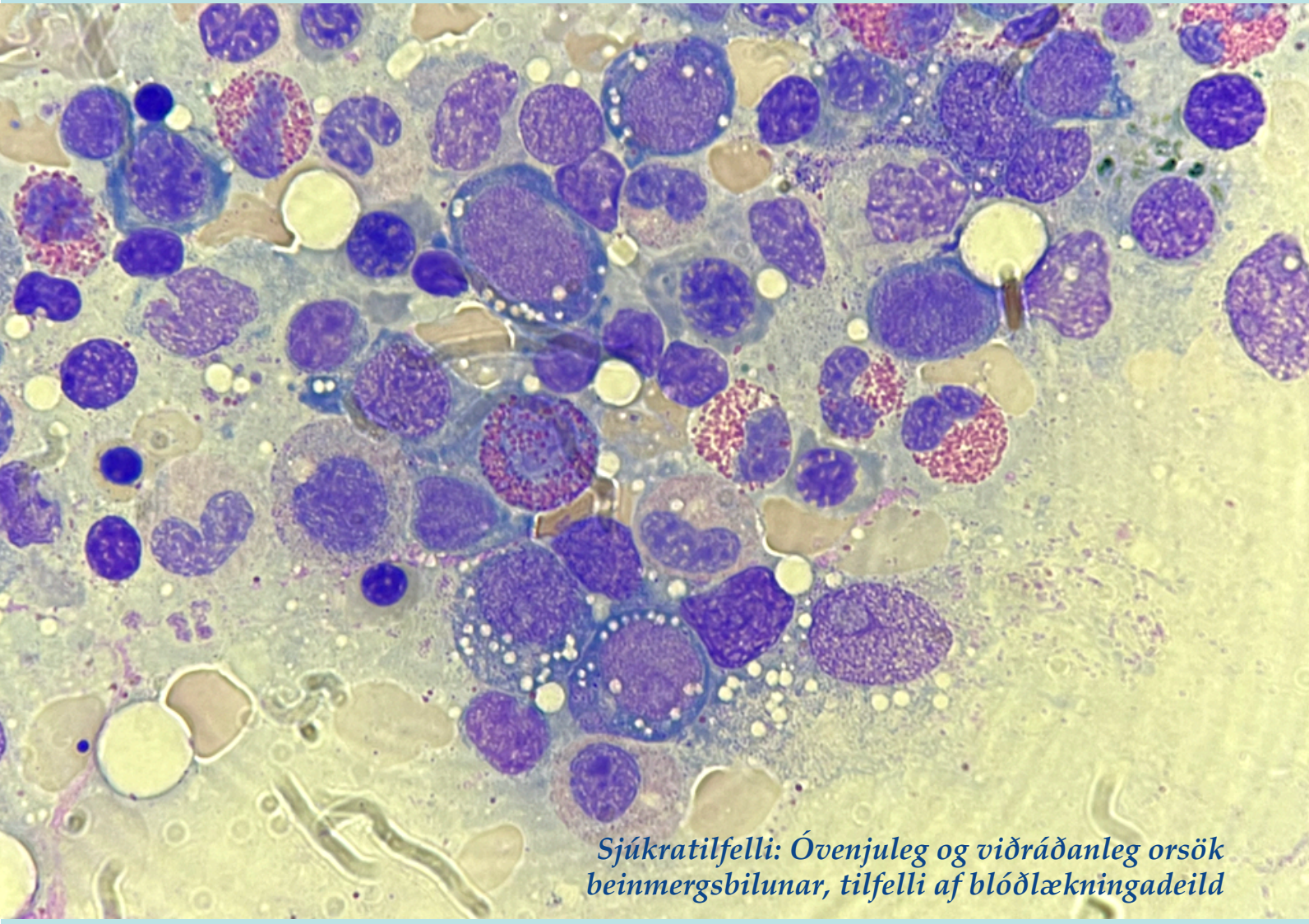
Læknablaðið

THE ICELANDIC MEDICAL JOURNAL



Sjúkratilfelli: Óvenjuleg og viðráðanleg orsök beinmergsbilunar, tilfelli af blóðlækningadeild

RANNSÓKN

Burðarmálskrampar á Landspítala: Klínísk, tölfræðileg lýsing á tímabilinu 1982-2022

LEIÐARI

Útskriftarvandi er kerfisvandi – ekki bara rýmavandi

Ólafur Helgi Samúelsson

VIÐTAL

Siðfræði og rými fyrir mannlegt mat í lækningum

Dr. Sarah C. Hull

05/2026 112. árgangur: 201-252

Læknastofur Reykjavíkur

LÆKNASTOFUR OG SKURÐSTOFUR TIL LEIGU

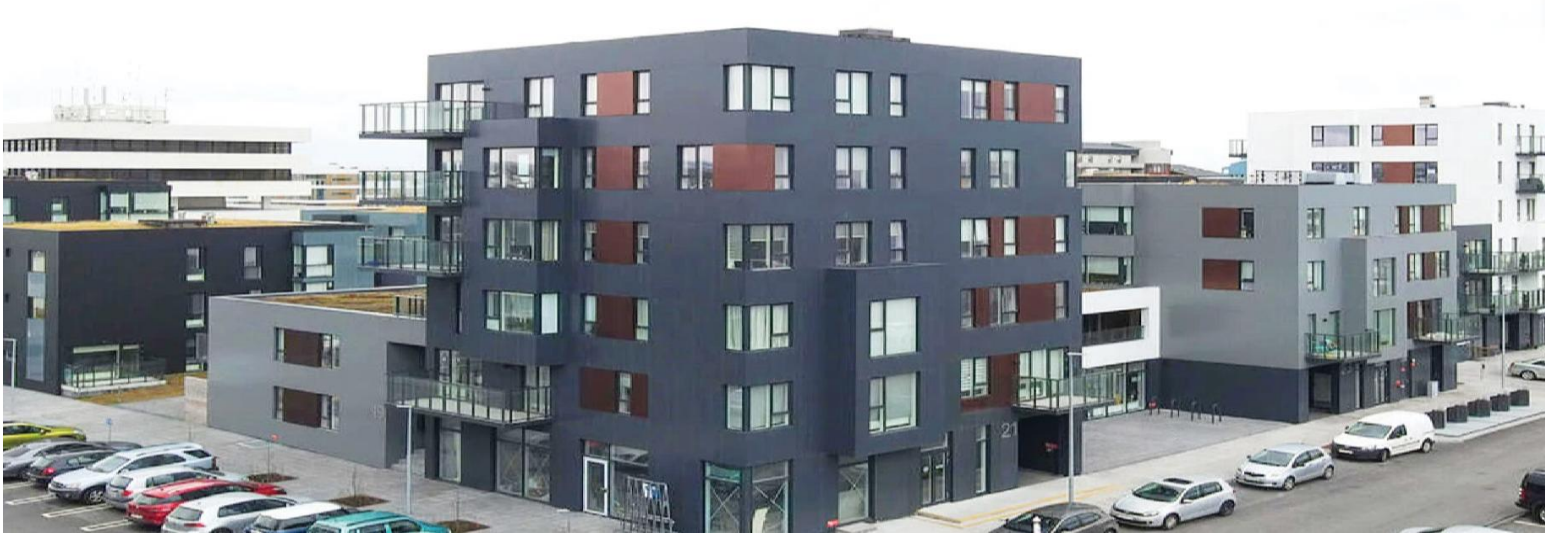
Læknastofur Reykjavíkur bjóða til leigu vel útbúnar læknastofur og skurðstofur sem henta læknum á flestum sviðum heilbrigðisþjónustunnar. Við bjóðum fyrsta flokks aðstöðu sem uppfyllir allar kröfur um öryggi, gæði og þægindi, staðsett í miðbæ Reykjavíkur við Efstaleiti 27c.

Við erum með tvær glæsilegar skurðstofur og sex móttökuherbergi til leigu, bæði til skemmri og lengri tíma. Ýmis þjónusta er í boði samhliða leigu á herbergjunum, allt eftir þörfum viðkomandi, m.a.: kerfisaðgangur, móttaka / símsvörun, bókanir, faglegt heilbrigðisteymi á staðnum og önnur þjónusta.

Frábær tækifæri fyrir lækna á flestum sviðum. Sveigjanlegir samningar og sanngjörn aðstöðugjöld. Kynntu þér möguleikana hjá okkur og tryggðu þér aðstöðu sem hentar þínum þörfum.

Skannaðu kóðann til að sjá kynningarmyndbandið okkar

Endilega hafið samband í síma: 551-1225 eða 892-7863
eða sendið tölvupóst á selma@laeknastofurreykjavikur.is fyrir frekari upplýsingar



Gervigreind bætir öryggi og sparar kostnað

Gylfi Jón Thorlacius Ásbjörnsson röntgenlæknir segir, í samtali við *Læknablaðið*, innleiðingu gervigreindar í heilbrigðiskerfinu bæði flókna og spennandi. Þrátt fyrir lagalegar og tæknilegar áskoranir telur hann þróunina óumflýjanlega og að hún geti gjörbreytt þjónustu við sjúklinga á næstu árum

Olga Björt Þórðardóttir



Gylfi Jón Thorlacius Ásbjörnsson röntgenlæknir sér gríðarleg tækifæri í gervigreindinni þó að vissulega séu flækjustig sem fylgja innleiðingu hennar.

Gervigreind er farin að hasla sér völl í myndgreiningu, en að sögn Gylfa er um tiltölulega nýtt fyrirbæri að ræða á markaði, þrátt fyrir að tæknin sjálf hafi verið í þróun í áratugi. „Það eru þúsundir lausna í boði sem eru CE-merktar. Þetta skapar bæði tækifæri og flækjustig," segir hann.

Hann útskýrir að kaup á slíkum lausnum fyrir opinberar stofnanir séu ekki einföld. Oft sé um áskriftarkerfi að ræða, hvort sem það er mánaðarlega eða til lengri tíma, og stundum sé greitt eftir notkun. „Útboð verða flókin vegna þess hve margir valkostir eru í boði. Ef á að innleiða gervigreind í starfsemi eins og á Landspítalanum þarf yfirleitt mörg mismunandi forrit frá ólíkum fyrirtækjum sem þýðir mörg útboð og mikla vinnu í ákvarðanatöku."

Lagalegi þátturinn vegi einnig þungt. Þar sem unnið sé með viðkvæmar sjúklingaupplýsingar þurfi að tryggja að öll vinnsla uppfylli ströng skilyrði. „Sumar lausnir eru settar upp á staðnum en oft eru gögn vistuð í skýjalausnum sem geta verið í öðrum löndum. Þá þarf að taka tillit til bæði íslenskrar löggjafar og skilmála fyrirtækisins sem líklega eru byggðir á þarlendri löggjöf," bendir hann á. Gervigreindir séu í auknum mæli skilgreindar sem lækningatæki og verið sé að auka gæða- og öryggiskröfur.

Þrátt fyrir þessar áskoranir sér Gylfi gríðarleg tækifæri. Hann segir notkun gervigreindar ná yfir alla ferð sjúklingsins í kerfinu, frá komu til útskriftar. „Það sem er mest aðlaðandi til að byrja með eru akút greiningarlíkön, til dæmis fyrir heilablóðþurrð eða heilablæðingar. Þá er hægt að virkja kerfið strax eftir rannsókn og flýta greiningu verulega." Á bráðamóttökum sé þegar verið að nýta forrit sem greini beinbrot, sérstaklega á vöktum þegar röntgenlæknar eru ekki til staðar. „Þetta eykur bæði öryggi og hraða í þjónustu," segir hann. Enn meiri ávinningur felist í því að tengja slík kerfi beint við vinnulista lækna, líkt og gert hefur verið í Svíþjóð, þar sem sjúklingar fá meðferð fyrr og tími sparast.

Gervigreind gegni einnig hlutverki sem öryggisnet. Hún geti greint atriði, til dæmis blóðtappa eða beinþynningu, hjá sjúklingum sem koma inn af öðrum ástæðum og þá séu þeir gripnir um leið og rannsóknin er gerð en ekki eftir nokkra daga. „Þetta bætir lífsgæði og sparar heilbrigðiskerfinu kostnað til lengri tíma og sjúklingar fá viðeigandi meðferð fyrr, sem er gott fyrir heilsu einstaklingsins og getur sparað heilbrigðiskerfinu til lengri tíma." Gylfi bendir einnig á að tæknin sé þegar komin í notkun á Íslandi að einhverju leyti. Myndgæði hafi verið bætt með hjálp gervigreindar og geislun minnkuð í tölvusneiðmyndum. „Þetta er hluti af forvörnum sem skipta miklu máli."

Gylfi horfir til framtíðar með bjartsýni. Hann nefnir sérstaklega þróun hjá fyrirtækinu Sectra, sem vinnur að því að þróa stafræna aðstoðarmenn fyrir lækna. „Þeir gætu tekið saman sjúkrasögur, svarað spurningum og jafnvel hjálpað við skýrslugerð. Ég er sannfærður um að þetta sé næsta skref." Sjálfur starfaði Gylfi í átta ár á háskólasjúkrahúsinu í Skåne þar sem hann kom að innleiðingu gervigreindar. „Mig langar að gera það sama hér heima," segir hann, en viðurkennir að fjármögnun sé stærsta hindrunin og skorar því á ráðafólk að huga að því.

Læknablaðið
THE ICELANDIC MEDICAL JOURNAL

Hlíðasmára 8
201 Kópavogi
sími 564 4104

Útgefandi
Læknafélag Íslands

Ritstjórn
Helga Ágústa Sigurjónsdóttir, ritstjóri og ábyrgðarmaður
Geir Hirlekar
Hallgerður Lind Kristjánsdóttir
Lilja Sigrún Jónsdóttir
Ólöf Jóna Elíasdóttir
Sigurður Sverrir Stephensen
Örvar Arnarson

Tölfræðilegur ráðgjafi
Sigrún Helga Lund

Ritstjórnarfulltrúi
Rósa Steinunn Sturludóttir
rosa@lis.is

Blaðamenn
Olga Björt Þórðardóttir
Kristborg Bóel Steindórsdóttir

Auglýsingar
Íris Fjóla Bjarnadóttir
iris@lis.is

Umbrot
Margrét E. Laxness
melax@lis.is

Prófarkalestur
Aðalsteinn Eyþórsson

Upplag
2040

Áskrift
28.600,- m. vsk.
Lausasala
2.860,- m. vsk.

Prentun og bókband
Litróf
Vatnagörðum 14
104 Reykjavík

Dreifing
Íslandspóstur
Höfðabakka 9
110 Reykjavík

© **Læknablaðið**
Læknablaðið áskilur sér rétt til að birta og geyma efni blaðsins á rafrænu formi, svo sem á netinu. Blað þetta má eigi afrita með neinum hætti, hvorki að hluta né í heild, án leyfis.

Fræðigreinar Læknablaðsins eru skráðar (höfundar, greinarheiti og útdrættir) í eftirtalda gagnagrunna: Medline (National Library of Medicine), Science Citation Index (SciSearch), Journal Citation Reports/Science Edition, Scopus og Hirsluna, gagnagrunn Landspítala.

The scientific contents of the Icelandic Medical Journal are indexed and abstracted in Medline (National Library of Medicine), Science Citation Index (SciSearch), Journal Citation Reports/Science Edition and Scopus.

ISSN: 0023-7213

LEIÐARAR



207

Alexander Kristinn Smárason

Meðgöngueitrun

Eclampsia, burðarmálskrampi er elsta þekkta mynd meðgöngueitrunar og sú alvarlegasta. Því er ánægjulegt að sjá í þessu tölublaði *Læknablaðsins* grein um tíðni burðarmálskrampa á Landspítala 1982 til 2022.



209

Ólafur Helgi Samúelsson

Útskriftarvandi er kerfisvandi – ekki bara rýmavandi

Þessa dagana opna undir einu þaki 100-110 pláss í Urðarhvarfi sem einnig eru skilgreind sem tímabundin. Á næstu misserum eru svo áform um opnun nýrra heimila eða stækkun eldri sem bæta nokkuð innviðaskuld.

FRÆÐIGREINAR

210

Sunneva Roinesdóttir, Haukur Hjaltason, Jóhanna Gunnarsdóttir, Þóra Steingrímsdóttir

Burðarmálskrampar á Landspítala Klínísk, tölfræðileg lýsing á tímabilinu 1982-2022

Gerð var lýsandi rannsókn (tilfellaröð, *case series*) og að hluta til afturskyggn ferilrannsókn (*retrospective cohort study*). Rannsóknarúrtakið samanstóð af öllum konum sem fengu greiningu burðarmálskrampa á 41 árs tímabili frá 1. janúar 1982-31. desember 2022 í sjúkraskrárkerfi Landspítala, þar sem um 70% allra fæðinga landsins eiga sér stað.

216

Saga Briem, Þorsteinn Björnsson, Vigdís Stefansdóttir, Jón Jóhannes Jónsson, Ólafur Árni Sveinsson

Huntington-sjúkdómur

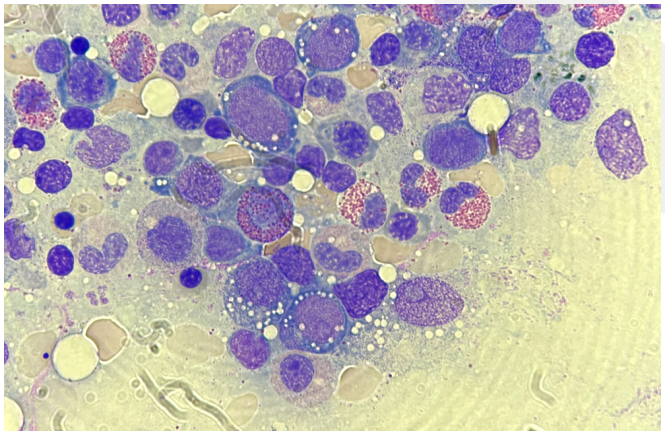
Algengi Huntington-sjúkdóms hefur áður mælst lágt á Íslandi samanborið við önnur Evrópulönd en nýlegar íslenskar rannsóknir benda til aukins algengis, líklega vegna bættrar greiningarhæfni og aukinnar notkunar erfðaprófa. Greining byggir á klínísku mati, fjölskyldusögu og staðfestingu með erfðaprófi. Engin sjúkdómsbreytandi meðferð er tiltæk í dag en einkennameðferð og þverfagleg nálgun geta bætt færni og lífsgæði sjúklinga.

223

Valdimar Sveinsson, Guðmundur Rúnarsson, Þórunn Kristín Guðmundsdóttir, Vilhjálmur Steingrímsson

Óvenjuleg og viðráðanleg orsök beinmergsbilunar, tilfelli af blóðlækningadeild.

Koparskortur er sjaldgæf og oft vangreind orsök blóðleysis, daufkyrningafæðar og taugakvilla. Í þessu tilfelli leitaði 47 ára karlmaður til læknis vegna þyngdartaps, þreytu og taugaeinkenna. Fyrstu niðurstöður rannsókna bentu til greiningar mergmisþroska þar sem blóðprufur sýndu blóðleysi og daufkyrningafæð. Ennfremur sýndi beinmergssýni frumurík-an merg með áberandi frymisbólum í forstigum mergfrumna.



Á FORSÍÐU

Forsíðumyndin sýnir mergfrumur í mismunandi þroska vegna koparskorts og tengist sjúkratilfelli sem birt er í þessu blaði. Koparskortur getur valdið blóðleysi, daufkyrningafæð og taugakvilla, eða í styttu máli,: beinmergsbilun og taugakvilla. Tannlím með sinki, notað til fjölda ára, reyndist orsökin.

UMFJÖLLUN OG GREINAR

232
Siðfræði og rými fyrir mannlegt mat í lækningum

Olga Björt Þórðardóttir

Dr. Sarah C. Hull er hjartalæknir og lífsiðfræðingur við Yale-háskóla í Bandaríkjunum og starf hennar snertir á hjarta- og æðalækningum, krabbameinslækningum og siðfræði. Hún hélt fyrirlestra á ráðstefnu á vegum Hjarta-, augn- og krabbameinssviðs Landspítala fyrr á árinu. Sarah ræðir störf sín í viðtali við *Læknablaðið*.





236
Biðlistinn eftir augasteinaskiptum ólíðandi

Kristborg Bóel Steingrímsdóttir

Augnlæknastofan í Mjódd hefur verið starfrækt í rúm 30 ár og hafa þeir Þorkell Sigurðsson og Örn Sveinsson starfað þar saman frá upphafi. Þeir settust niður með blaðamanni *Læknablaðsins* og litu yfir farinn veg, sem og til framtíðar.

238
„Markmiðið er að rannsóknin skilji eitthvað nothæft eftir sig“

Kristborg Bóel Steindórsdóttir

Adam Erik Bauer réttarefnafræðingur hefur starfað á rannsóknarstofu lyfja- og eiturefnafræði í Háskóla Íslands frá árinu 2018. Þar vinnur hann að doktorsverkefni sínu en markmið þess er að skoða leiðir til þess að meta nýjungar og breytingar á íslenskum fíkniefnamarkaði og nota þær upplýsingar í þágu lýðheilsu.





240
Uppsögn trúnaðarmanns lækna – hvað segir Læknafélag Íslands?

Niðurlagning hlutastarfs virts sérfræðilæknis á Landspítala hefur nokkuð verið í umræðunni síðustu vikurnar. *Læknablaðið* leitaði til formanns Læknafélags Íslands, Steinunnar Þórðardóttur, varðandi álit félagsins á þessari ákvörðun Landspítalans.

228 FRÉTTIR

LÖGFRÆÐI 60. PISTILL

244
Dögg Pálsdóttir

Símenntun lækna

AÐSENT EFNI

246
Davíð O. Arnar, Kristjana Ósk Kristinsdóttir, Runólfur Pálsson

Getur innleiðing margþættra tæknilausna umbylt íslensku heilbrigðiskerfi?

243
16. Heilabrot *Læknablaðsins*

Krossgáta og vísnagáta

Erla Sigríður Sigurðardóttir

SÉRGREININ SEM ÉG VALDI

248-249 Fíknlækningar



Valgerður Rúnarsdóttir

Varð læknir 1992, en hvað vildi ég svo?! Það eru forréttindi að hafa val



Guðrún Dóra Bjarnadóttir

Rjóminn

PISTLAR

ÚR PENNA STJÓRNARMANNA LÍ

231
Katrín Kemp Guðmundsdóttir



Þegar röddin veikist

Geta þeir sem taka að sér að tala út á við fyrir hönd samstarfsfólks síns gert það án þess að óttast afleiðingar gagnrýnnar umræðu?

BÓKIN MÍN

235
Valentínus Valdimarsson

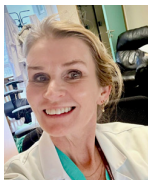


Frá sveita-sjúkrastofu Búlgakovs til róttækra krabbameins-aðgerða Halsteds

Bækurnar sem móta okkur hafa áhrif langt út fyrir lesturinn sjálfan.

DAGUR Í LÍFI LÆKNIS

245
Sigríður Sveinsdóttir



Bakvakt, barkar og padel: alveg venjulegur dagur

08.00 Mætt í Fossvoginn, smá tími fyrir kjaftasögur með kollegum, kaffibolla og kíkja yfir komandi móttöku.

LIPUR PENNI

250
Hálfdán Pétursson



Óvissan

Ofgreiningar og oflækningar hafa mér löngum verið hugleikin efni og til nokkurs ama í klínísku starfi.

Auglýsing

Meðgöngueitrun



Alexander Kristinn Smárason
prófessor við Heilbrigðisvísindastofnun Háskólans og Sjúkrahússins á Akureyri. Yfirlæknir í fæðinga- og kvensjúkdómalækningum, Sjúkrahúsinu á Akureyri

Áætlað er að 700 konur látist á dag í heiminum í tengslum við barneignir. Hæst er tíðnin í miðhluta Afríku, 450 dauðsföll á hverjar 100.000 fæðingar, en lægst á Norðurlöndunum, fimm á hverja 100.000. Á eftir blæðingum og sýkingum er meðgöngueitrun algengasta ástæða mæðradauða í heiminum en á Norðurlöndunum eru blóðsegar og meðgöngueitrun algengustu ástæðurnar.

Umtalsverðar breytingar hafa verið gerðar á meðgöngueftirliti og meðferð meðgöngueitrunar, byggt á alþjóðlegum leiðbeiningum. Greiningarskilmerki hafa verið útvíkkuð þar sem prótín í þvagi er ekki lengur skilyrði. Skimað er fyrir áhættuþáttum og konum í áhættu ráðlagt að taka 150 mg asetýl salisýl sýru frá 12. til 36. vikum til að fækka tilfellum af snemmkominni meðgöngueitrun. Fæðing er framkölluð hjá konum með meðgöngueitrun ekki síðar en 37 vikur eða strax ef þær greinast eftir það. Gjöf á magnesíumsúlfati er ráðlögð fyrir konur sem eru með alvarlega meðgöngueitrun og til að forðast endurtekna krampa.

Ekki er gefið að þessar breytingar hafi áhrif á útkomu í okkar heilbrigðiskerfi sem hefur lengi haft öfluga gjaldfrjálsa fæðingaþjónustu og meðgöngueftirlit. Því er mikilvægt að fylgjast með hvort breytingar hafi orðið á fjölda greininga, tilfella af alvarlegri meðgöngueitrun og þá burðarmálskrömpum, framköllun fæðinga, burðarmálsdauða og mæðradauða.

Eclampsia, burðarmálskrampi, er elsta þekkta mynd meðgöngueitrunar og sú alvarlegasta. Því er ánægjulegt að sjá í þessu tölublaði *Læknablaðsins* grein um tíðni burðarmálskrampa á Landspítala 1982 til 2022. Alls reyndust 33 konur hafa fengið burðarmálskrampa, eða 1:3610 fæðingum, sem er lág tíðni til dæmis miðað við Norðurlöndin þar sem tíðnin var metin 1:2000. Ekki var marktækur munur á tíðni á fyrri hluta og seinni hluta tímabilsins, sem bendir til að tíðnin fyrir 40 árum hafi þá þegar verið mjög lág og því hafi áðurnefndar breytingar ekki haft teljandi áhrif til fækkunar. Engin kona lést í kjölfar burðarmálskrampa og aðeins eitt barn, mjög mikill fyrirburi, lést á burðarmálstíma. Magnesíum súlfat var almennt gefið síðari árin.

Það er styrkleiki rannsóknar að farið var yfir öll tilfelli til að skoða áreiðanleika greiningarkóða og hvort raunverulega var um burðarmálskrampa að ræða. Þetta er mikilvægt í landi eins og Íslandi, með lága tíðni og þá líklegra að rangar greiningar hafi afgerandi áhrif.

Helsti veikleikinn er að rannsóknin var einskorðuð við tilfelli á Landspítala. Konur í áhættu gætu hafa verið fluttar á Landspítala og voru mögulega fluttar þangað eftir krampa. Vitað er að konur fengu burðarmálskrampa á öðrum stöðum á landinu á þessum tíma. Þannig er þýðið sem liggur að baki ekki vel ákvarðað og tíðnitölur því ónákvæmar fyrir Ísland. Það er ábending til þeirra sem rannsaka sjaldgæfa sjúkdóma sem ekki er öllum vísað á Landspítala, að reyna eftir mætti að taka með allt landið svo hægt sé að gera raunhæfan samanburð við önnur lönd.

Þó niðurstöður bendi til að á Íslandi sé gott meðgöngueftirlit og fæðingaþjónusta, er mikilvægt að við höldum árvekni okkar því níu af 33 konum voru ekki greindar með meðgöngueitrun þegar þær fengu burðarmálskrampa og vitað er um mæðradauða vegna meðgöngueitrunar á því tímabili sem hér var til skoðunar.

„Meðgöngueitrun og blóðsegar eru algengustu ástæður mæðradauða á Norðurlöndunum“

Næsta skref á þessu sviði á Íslandi er að rannsaka og að ákvarða hvort taka eigi upp sértækari skimun fyrir konum í áhættu á að fá meðgöngueitrun með því að bæta við flæðismælingu í legslagæð og lífefnavísum. Rannsóknir í Danmörku þar sem tíðni meðgöngueitrunar er lág eins og á Íslandi, benda til að þessi sértækari skimun bæti útkomu og sé fjárhagslega hagkvæm.

Heimildir

1. Trends in Maternal mortality estimates 2000-2023. WHO, UNICEF, UNFPA, World Bank Group and UNDESA. WHO Geneva 2025. https://www.who.int/publications/i/item/9789240108462 – apríl 2026
2. Vangen S, Bödker B, Ellingsen L, et al. Marternal deaths in the Nordic countries. Acta Obstetericia et Gynecologica Scandinavica. 2017(9)96: 1112-1119.
3. Magee LA, Brown MA, Hall DR, et al. The 2021 International Society for the Study of Hypertension in Pregnancy classification, diagnosis and management recommendations for international practice. Pregnancy hypertension. 2022 (3) 27: 148-169.
4. Hypertension in pregnancy: diagnosis and management. NICE guideline.2019. NG133 2019. https://www.nice.org.uk/guidance/ng133 – apríl 2026
5. Birgisdóttir H, Aspelund T, Geirsson RT. Rannsókn. Mæðradauði á Íslandi 1976-2015. Læknablaðið 2023: 109 (3): 134-140.

Pre-eclampsia

Alexander Kristinn Smarason

DPhil, FRCOG
Professor Institution of Health Science Research, University of Akureyri
Consultant Obstetrician and Gynaecologist, Akureyri Hospital

doi 10.17992/lbl.2026.05.888

Signal

Hannað til að leiða heilbrigðiskerfið inn í samþætta gagnadrifna framtíð

Signal EMOS markar nýjan flokk hugbúnaðar fyrir heilbrigðisþjónustu.

Kerfið er hannað sem heildstæð lausn sem heldur utan um sjúkraskrár, rekstur og þjónustu heilbrigðisstofnana í einu og sama kerfinu.

Árangur í rekstri og veitingu heilbrigðisþjónustu krefst upplýsingadrifinnar ákvarðanatöku sem byggir á traustum staf-rænum innviðum og aðgengi að upplýsingum.

Ný viðmið í öryggi, skilvirkni og greind heilbrigðisupplýsingakerfa munu móta hvernig nútímaheilbrigðisþjónusta er hönnuð, rekin og þróuð.

Signal EMOS

Svo miklu meira en bara sjúkraskrárkerfi!

Allt sem þarf til rekstursins.

Pantaðu kynningu Strax!

signalmedicalsolutions.com

Útskriftarvandi er kerfisvandi – ekki bara rýmavandi



Ólafur Helgi Samúelsson
sérfræðingur í lyf- og öldrunarlækningum, framkvæmdastjóri lækninga hjúkrunarheimilunum Eir Skjóli og Hömrum

Eldra fólk sem lokið hefur bráðameðferð en ekki reynst útskriftarhæft í fyrri aðstæður og teppir pláss á Landspítalanum er stöðugt fréttaefni. Viðvarandi er vandi sem gerir bráðamóttöku stundum nær óstarfhæfa fyrir utan óþægindi og hættu fyrir starfsfólk og sjúklinga. Innan þessa hóps fjölgar sífellt einstaklingum með samþykkt færni- og heilsumat í bið eftir hjúkrunarrými. Þegar þetta er skrifað eru 115 manns í þessari stöðu á Landspítala og 120 í biðrýmum utan hans. Mikill fjöldi fólks í tímabundnum rýmum þýðir lengri legutíma þar. Æ fleiri komast aldrei í þau rými sem þau ætluðu. Einnig er fjöldi á heimilum sínum í sömu stöðu.

Þessa dagana opna undir einu þaki 100-110 pláss í Urðarhvarfi sem einnig eru skilgreind sem tímabundin. Á næstu misserum eru svo áform um opnun nýrra heimila eða stækkun eldri sem bæta nokkuð innviðaskuld. Undirritaður spáir því samt að Landspítalinn verði að óbreyttu áfram reglulega í sama vanda á fárra vikna fresti og ákall um skammtímalausnir haldi áfram. Ein af þeim hugmyndum sem oft er veifað er að fjölga tímabundið plássum á hjúkrunarheimilum með því að tvímenna í hjúkrunarrými. Undanfarið er varla fyrr búið að svara kallinu og finna ólíklegustu pláss fyrir hrumustu íbúa þessa lands, enn kemur erindi um það sama. Þó að slík lausn kunni að virðast einföld til skamms tíma, hefur hún sína mannlegu, faglegu og siðferðilegu ókosti.

Hjúkrunarrými eru skilgreind sem heimili íbúanna, ekki sem sjúkrarúm á stofnun þó að þar sé vissulega stunduð umfangsmikil heilbrigðisþjónusta. Stefna stjórnsýslu og löggjafa hefur verið að allir eigi rétt á einbýli á hjúkrunarheimili. Nútímaleg hönnun hjúkrunarheimila byggir á því að íbúar hafi eigið rými og geti lifað lífi sínu með eins mikilli reisn og sjálfræði og mögulegt er. Fáir kjósa að eyða síðustu og stundum viðkvæmustu stundum sínum með ókunnugu fólki í herbergi þó að þess séu dæmi.

Sóttvarnir er annað. Íbúar á hjúkrunarheimilum glíma oftast við fjölveikindi og eru viðkvæmir fyrir umgangspestum. Tvíbýli auka líkur á smitum og dreifingu ónæmra sýkla og gera erfiðara fyrir að halda uppi góðum sýkingavörnum.

Friðhelgi og reisn er hrumum eldri einstaklingum eins mikilvæg og öðrum. Á herbergjum hjúkrunarheimila er veitt aðstoð við persónulegar athafnir daglegs lífs: aðstoð við hreinlæti, klæðnað, læknisfræðilega meðferð og annað sem krefst næðis.

Einnig má nefna meðferð við lok lífs.

Sagt er að þetta sé betri kostur en að liggja á göngum spítalans og má til sanns vegar færa. En hvar endar sú röksemd í viðvarandi endurteknum vanda? Þrír á herbergi? Fjórir?

Mönnunarvandi er nú þegar verulegur í heilbrigðisþjónustu og er öldrunarþjónusta ekki undanskilin. Fjölgun hjúkrunarrýma, hvort sem er með nýbyggingum eða tímabundnum lausnum, krefst fagmönnunar sem er forsenda þess að veita örugga og góða þjónustu sem krefst sífellt fleira starfsfólks, meðal annars til að hindra óviðeigandi sjúkrahúsinnlagnir.

Gagnlegt viðbragð við öldrun þjóðarinnar er heildræn uppbygging þjónustunnar, ekki aðeins fjölgun hjúkrunarrýma. Samþætt heildræn þjónusta er lykilatriði. Keðja þjónustu með greiða leið upplýsinga og heildrænt mat á ástandi. Endurhæfingarúrræði, dagþjálfanir og aðgangur að öflugri heilbrigðisþjónustu heim eru nauðsynleg og þar má læknisþjónusta ekki vera undanskilin. Þeir sem nýta heimaþjónustu gera það vegna undirliggjandi heilsuvanda sem oftast þarfnast teymisnálgunar. Slíkt dregur úr bráðainnlögnum og að ástand þróist þannig að hjúkrunarheimili sé eina næsta skref.

Dæmi eru um vel heppnuð verkefni af þessu tagi, eins og Gott að eldast samstarf Eir og Mosfellsbæjar, SELMU-teymið á höfuðborgarsvæðinu og heimaspítalinn á Heilbrigðisstofnun Suðurlands. Mikilvægt er að efla samþætta fjölbreytta þjónustu enn frekar og þróa fjölfagleg teymi sem fylgja eftir fjölveikum öldruðum í heimahúsum og grípa inn í með snemmtækri íhlutun þegar færni fer að versna.

Vandi Landspítalans verður ekki leystur með því að stækka sífellt þann hóp sem er í tímabundnum úrræðum eða að þrengja að lífsgæðum þeirra sem þegar búa á hjúkrunarheimilum.

Efling samstarfs heimaþjónustu og hjúkrunarheimila gæti komið hér sterkt inn og nýtt betur mannauð og endurhæfingarúrræði.

Vandi Landspítalans verður ekki leystur með því að stækka sífellt þann hóp sem er í tímabundnum úrræðum eða að þrengja að lífsgæðum þeirra sem þegar búa á hjúkrunarheimilum.

Áhugasömum um gagnlegar hugmyndir mætti benda á skrif Pálma V. Jónssonar og Margrétar Guðnadóttur í fjölmiðla.

Heimildir

1. Pálmi V. Jónsson. Endurhanna þarf heilbrigðisþjónustu fullorðinna. Morgunblaðið 14. maí 2024.
2. Pálmi V Jónsson. Týndi hlekkur öldrunarþjónustunnar. Morgunblaðið 18. janúar 2024.
3. Pálmi V. Jónssond. Hjúkrunarheimili á höfuðborgarsvæði. Er kominn tími á sérhæfingu? Morgunblaðið 5. mars 2024.
4. Pálmi V. Jónsson. Sólarhringsþjónusta heilsugæslu heima er raunhæfur kostur. Morgunblaðið 2. febrúar 2024
5. Margrét Guðnadóttir. Forgangsröðun í öldrunarþjónustu. visir.is 23. mars 2026. https://www.visir.is/g/20262859741d/forgangsrodun-i-oldrunarthjonustu – apríl 2026.

Delayed discharges reflect a system failure, not merely a lack of nursing home beds

Olafur Helgi Samuelsson

Specialist in Internal- and Geriatric Medicine Medical director Eir/ Skjol and Hamrar nursing homes

doi 10.17992/lbl.2026.05.889

Burðarmálskrampar á Landspítala: Klínísk, tölfræðileg lýsing á tímabilinu 1982-2022

• Rannsókn •

Sunneva Roinesdóttir[1] læknanemi
Haukur Hjaltason[1,3] læknir
Jóhanna Gunnarsdóttir[1,2] læknir
Þóra Steingrímsdóttir [1,2] læknir

[1]Læknadeild Háskóla Íslands, [2]kvennadeild Landspítala, [3]taugalækningadeild Landspítala.

Fyrirspurnum svarar Þóra Steingrímsdóttir, *thoraste@landspitali.is*

Greinin barst 3. september 2025, samþykkt til birtingar 3. mars 2026

ÁGRIP

Inngangur

Burðarmálskrampi er alvarlegur fylgikvilli meðgöngu og fæðingar. Meðgöngueitrun er talin vera forstig hans og meðgöngueftirlit því mikilvægur þáttur í forvörnum. Markmið rannsóknar var að kanna tíðni burðarmálskrampa á Landspítala, tímasetningu krampans miðað við fæðingu, merki meðgöngueitrunar fyrir krampann, greiningu taugasjúkdóma síðar meir og mæðradauða innan 42 daga frá krampa.

Efniviður og aðferðir

Rannsóknarþýðið samanstóð af konum greindum með burðarmálskrampa á árunum 1982-2022 á Landspítala. Fjörtíu tilfelli fundust og upplýsingum var safnað úr sjúkraskrám þeirra kvenna. Sjö tilfelli voru útilokuð vegna ranggreiningar. Marktækni var könnuð með nákvæmu Fisher-prófi, fjölkostaprófi og kí-kvaðrat prófi.

Niðurstöður

Tíðni burðarmálskrampa var ~1:3610 fæðingum (33 tilfelli af 119.125 fæðingum) og breyttist ekki á rannsóknartímabilinu (bil: 0-3 tilfelli á ári). Tímasetning krampa við burðarmál: 52% urðu fyrir fæðingu, 27% í fæðingu og 21% eftir fæðingu. Tuttugu og fjórar konur voru greindar með meðgöngueitrun þegar þær fengu krampa. Níu konur höfðu engin merki meðgöngueitrunar á meðgöngunni og sá hópur var hlutfallslega stærri á seinni hluta tímabilsins (þó ómarktækt, p=0,44). Fimm konur greindust með taugasjúkdóm eða fengu einkenni frá taugakerfi síðar meir. Allar konur sem upplýsingar fundust um (32 af 33) voru lifandi 42 dögum eftir krampann.

Ályktun

Tíðni burðarmálskrampa var lág og jöfn á rannsóknartímabilinu og dánartíðnin nálgast núll. Ekkert bendir til að tíðnin muni lækka nema til komi aukin þekking á forspárþáttum. Fáar konur greindust með taugasjúkdóm eða fengu einkenni frá taugakerfi síðar á ævinni, en mjög virðist skorta á vinnuvenjur og verkferla við uppvinnslu og leit að slíkum einkennum og öðrum afleiðingum burðarmálskrampa.

Inngangur

Burðarmálskrampi (*eclampsia)* er alvarlegt hástig meðgöngueitrunar (*preeclampsia*) og er algeng orsök mæðradauða í heiminum, og einnig burðarmálsdauða, einkum þar sem meðgöngueftirliti er ábótavant. Þar sem mæðravernd er aðgengileg og heilbrigðisþjónusta góð er tíðni lægri og dauðsföll af þessum völdum sjaldgæf. Árangursrík viðbrögð við alvarlegri meðgöngueitrun eru fyrst og fremst fyrirbyggjandi krampameðferð með magnesiumsúlfati ($MgSO_4$) og að flýta fæðingu barns og fylgju. Einkenni ganga til baka eftir fæðingu og krampahættan gengur yfir.[1] Vel staðfestur er árangur meðferðar með acetýlsalicylsýru (ASA) til að seinka alvarlegri meðgöngueitrun í áhættuhópum[2,3] og þar af leiðir mögulega lægri tíðni burðarmálskrampa. Lyfjameðferð við háþrýstingi á meðgöngu er mikilvæg til þess að vernda æðakerfi móður, en alls er óvíst hvort slík meðferð hefur áhrif á tilurð og þróun meðgöngueitrunar og burðarmálskrampa.[4] Rannsókn birt 1994 lýsir lágri tíðni burðar-

málskrampa á Íslandi[5] en frá þeim tíma er tíðnin ekki þekkt og þá ekki heldur hvort hún hefur breyst í kjölfar aukinnar tíðni framköllunar fæðinga. Lítið er vitað um tíðni annarra sjúkdóma eða einkenna frá taugakerfi síðar á ævi kvenna sem fengið hafa burðarmálskrampa.[6] Markmið rannsóknar okkar var að kanna tíðni burðarmálskrampa á Landspítala síðustu fjóra áratugi, lýsa aðdraganda þeirra, klínískri birtingarmynd og athuga möguleg tengsl við taugasjúkdóma.

Efniviður og aðferðir

Gerð var lýsandi rannsókn (tilfellaröð, *case series)* og að hluta til afturskyggn ferilrannsókn (*retrospective cohort study*). Rannsóknarúrtakið samanstóð af öllum konum sem fengu greiningu burðarmálskrampa á 41 árs tímabili 1. janúar 1982 til 31. desember 2022 í sjúkraskrárkerfi Landspítala, þar sem um 70% allra fæðinga landsins eiga sér stað. Leitað var að greiningarnúmerum samkvæmt ICD-10 og ICD-9 kerfunum. Í ICD-10 var leitað að: O15.0, O15.1, O15.2, O15.9. Í ICD-9 var leitað að: 637.1. Fenginn var listi frá hagdeild Landspítala með kennitölum þeirra sem hlotið höfðu greininguna, alls 40 konur en 41 meðganga þar sem ein kona hafði fengið greininguna í tveimur meðgöngum. Breytum var safnað úr sjúkraskrá, á rafrænu formi og pappír, og átti söfnun gagna sér stað vorið 2023. Í töflu I má sjá lista yfir breytur sem notaðar voru í rannsókninni.

Þegar vafi lék á réttri greiningu var úr skorið af fyrsta höfundi (SR), fæðingalækni (ÞS) og taugalækni (HH) og við það féllu sjö þátttakendur úr rannsókninni. Í einu tilfelli var rangt ICD-númer skráð. Í fimm tilfellum var starfrænn krampi ranglega greindur sem burðarmálskrampi. Í einu tilfelli var ICD-númer endurtekið í seinni sjúkrahúsinnlögn án þess að burðarmálskrampi hafi átt sér stað aftur.

Rannsóknartímabilinu var skipt í tvö 21 og 20 ára tímabil, til að gefa yfirsýn yfir breytingar á tíðni. Til að reikna tíðni burðarmálskrampa var gagna um fæðingafjölda á Landspítala á ári hverju aflað hjá Fæðingarskrá Embættis landlæknis. Tíðni burðarmálskrampa var reiknuð sem hlutfall tilfella af öllum fæðingum á Landspítala á rannsóknartímanum. Tímasetning burðarmálskrampa var flokkuð í þrennt: Fyrir fæðingu, í fæðingu eða eftir fæðingu.

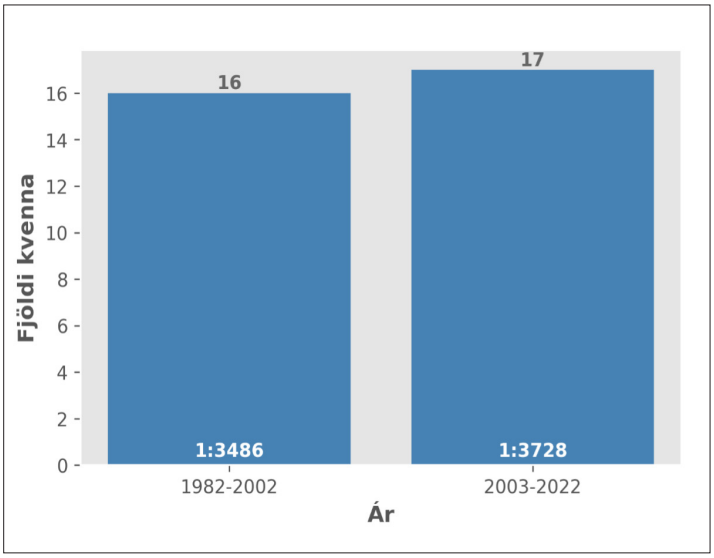
Tölfræðin fólst í aðferðum lýsandi tölfræði með framsetningu myndrita og taflna. Einnig var framkvæmt nákvæmt Fisher-próf til að kanna marktækni þess að konur hefðu frekar verið einkennalausar áður en þær fengu krampa á síðara tímabilinu, borið saman við hið fyrra. Marktæknipróf út frá fjölkostadreifingu (*multinomial exact test*) var framkvæmt með núlltilgátuna: „Jöfn er dreifing kvenna sem fá krampa fyrir, í og eftir fæðingu". Miðað var við marktæknimörk =0,05. Loks var kíkvaðrat prófi beitt þegar borin var saman tímasetning krampa milli undirhópa. Gagnavinnsla og tölfræði var framkvæmd í Python forritunarmálinu með pökkunum Matplotlib og SciPy.

Niðurstöður

Á mynd 1 sést fjöldi kvenna (N=33) með greininguna burðarmálskrampa á Landspítala á rannsóknartímanum, sem skipt var í tvö tímabil, 21 og 20 ár. Heildarfjöldi fæðinga á Landspítala

Tafla 1. Rannsóknarbreytur

Breytur
Greindir taugasjúkdómar og einkenni frá taugakerfi seinna á ævinni, skráð á Landspítala
Greining meðgöngueitrunar á meðgöngu
Lifun mæðra 42 dögum eftir burðarmálskrampa
Merki háþrýstingssjúkdóms á meðgöngu
Merki háþrýstingssjúkdóms síðar í sjúkdómsferli
Meðgöngulengd við fæðingu
Niðurstöður rannsókna í tengslum við burðarmálskrampa (myndrannsóknir, EEG)
Tímasetning burðarmálskrampa miðað við fæðingu

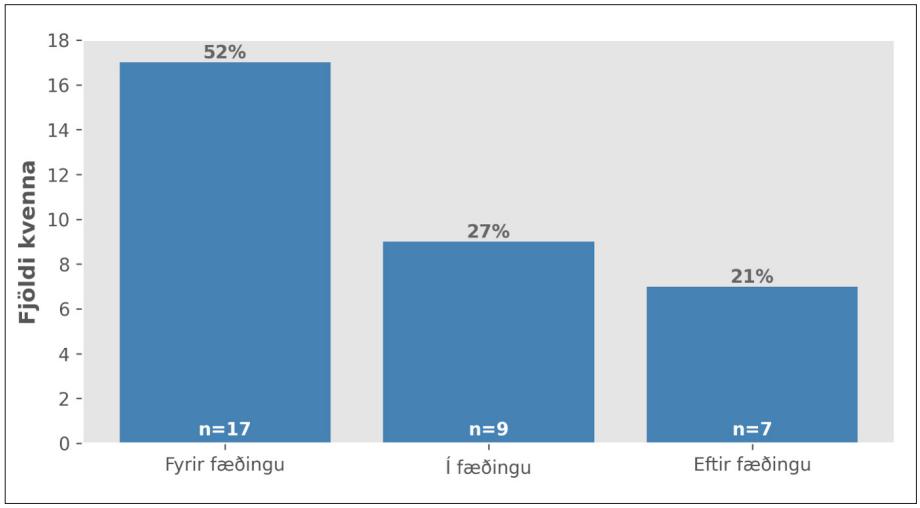


Mynd 1. *Fjöldi kvenna með rétta greiningu burðarmálskrampa og tíðni á árunum 1982-2022, skipt í tvö tímabil, 21 ár og 20 ár. Heildartíðni á öllu tímabilinu var 1 á móti 3610 fæðingum.*

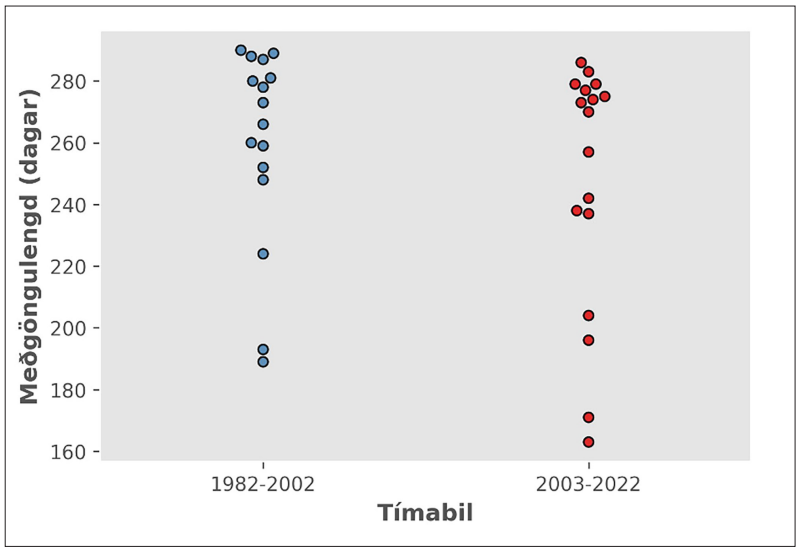
á tímabilinu var 119.125 og var því tíðnin á öllu tímabilinu 1:3610 fæðingum, 0-3 (bil) tilfelli á ári. Á fyrra tímabilinu, 1982-2002, var tíðnin 1:3486, en á því seinna, 2003-2022, 1:3728. Marktækni mismunar var ekki reiknuð.

Mynd 2 sýnir dreifingu krampa við burðarmál og var hlutfall krampa fyrir fæðingu 52% (n=17), í fæðingu 27% (n=9) og eftir fæðingu 21% (n=7). Konurnar í síðastnefnda hópnum fengu krampa hálfri til sjö klukkustundum eftir fæðinguna. Samkvæmt niðurstöðum fjölkosta prófs var ekki marktækur munur á dreifingu krampanna fyrir, í og eftir fæðingu (p=0,09) og sú innbyrðis dreifing var mjög svipuð á fyrri og seinni hluta rannsóknartímans.

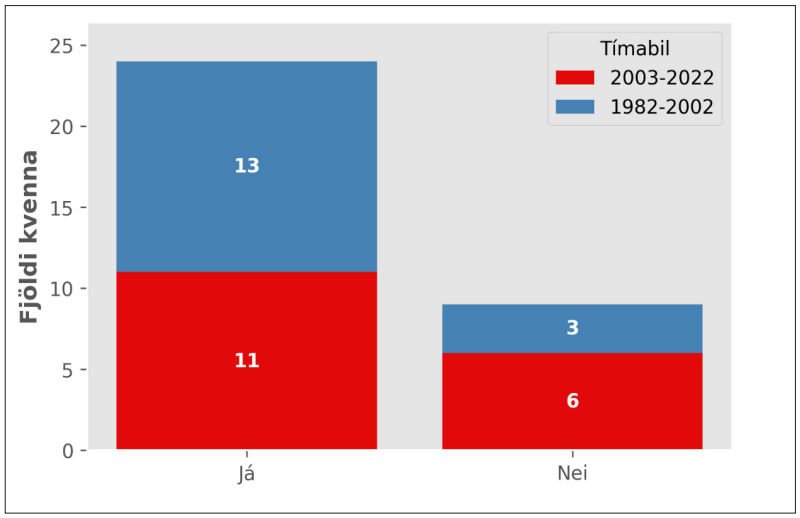
Mynd 3 sýnir dreifingu meðgöngulengdar á tímabilunum tveimur. Meðalmeðgöngulengd við fæðingu var 253 dagar (36 vikur + 1 dagur), miðgildi var 266 dagar (38 vikur + 0 dagar) og náði meðgöngulengd frá 163 dögum (23 vikur + 2 dagar) upp í



Mynd 2. *Hlutfallsleg dreifing tímasetningar burðarmálskrampa. Heildarfjöldi kvenna n=33. Þessi munur hlutfalla reyndist ekki marktækur.*



Mynd 3. *Punktarit sem sýnir dreifingu meðgöngulengdar við fæðingu í dögum talið. 34 vikur eru 238 dagar, 28 vikur eru 196 dagar.*



Mynd 4. *Fjöldi kvenna með merki eða staðfesta greiningu meðgöngueitrunar fyrir krampann.*

290 daga (41 vika + 3 dagar). Mesti fyrirburinn fæddist andvana, en öll lifandi fædd börn voru enn á lífi við sjö daga aldur.

Mynd 4 sýnir hve margar konur höfðu merki eða staðfesta rétta greiningu meðgöngueitrunar þegar þær fengu krampa og er þeim skipt eftir tímabilunum tveimur. Hlutfallslega fleiri (6 af 17) voru einkennalausar á seinna tímabilinu, 2003-2022, en því fyrra, 1982-2002, (3 af 16). Þessi munur var ómarktækur (Fisher-próf, p=0,44). Þegar borin var saman tímasetning krampa í hópum þeirra sem höfðu og höfðu ekki merki meðgöngueitrunar, reyndist munurinn ómarktækur samkvæmt kíkvaðratprófi, p=0,34.

Frá og með árinu 1995 fengu allar konurnar $MgSO_4$-meðferð. Fyrir 1995 voru níu konur af tólf sem ekki fengu $MgSO_4$. Fjórar konur (12%) voru með magnesíumdreypi þegar þær fengu krampann.

Tuttugu og þrjár konur (70%) fæddu með keisaraskurði, 20 í bráðaaðgerð, en þrjár í valaðgerð. Meðgöngulengd þeirra var á bilinu 24v3d – 41v3d, miðgildi 259d = 37v0d. Af þeim 17 konum sem fengu krampa fyrir fæðingu, fæddu fjórar um leggöng en 13 með bráðakeisaraskurði. Af þeim níu konum sem fengu krampa í fæðingu, fæddu tvær um leggöng, sex með bráðakeisaraskurði en ein með valkeisaraskurði. Af þeim sjö konum sem fengu krampa eftir fæðingu, höfðu fjórar fætt um leggöng, tvær með valkeisaraskurði og ein með bráðakeisaraskurði. Hjá fimm konum var fæðing framkölluð.

Fimm konur (15%) fengu síðar (gögnum safnað fram til ársins 2023) greiningu taugasjúkdóms eða einkenni frá taugakerfi samkvæmt sjúkraskrárkerfi Landspítala. Greiningar kvennanna voru flogaveiki, MS, PRES (*Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome*), RCVS (*Reversible Cerebral Vasoconstriction Syndrome*) og eftirköst eftir innanskúmsblæðingu sem átti sér stað í fæðingunni.

Rannsóknir sem gerðar voru á konunum 33 í kjölfar burðarmálskrampa voru: Heilalínurit (6 konur), tölvusneiðmynd af höfði (12 konur), segulómun af höfði (4 konur). Hjá 14 konum voru engar slíkar rannsóknir gerðar.

Þrjátíu og tvær konur voru á lífi 42 dögum eftir fæðingu en upplýsingar vantaði um eina konu vegna búsetu hennar erlendis. Upplýsingar um taugasjúkdóma vantaði fyrir þrjár konur vegna búsetu erlendis en ein þeirra fellur þó í hóp þeirra sem fengu taugaeinkenni þar sem þau komu fram í legu á kvennadeild Landspítala eftir burðarmálskrampann.

Umræður

Tíðni burðarmálskrampa í rannsóknarhópnum var ~ 1:3610 fæðingum, lág og nokkuð jöfn á rannsóknartímanum. Um helmingur kvennanna fékk burðarmálskrampa fyrir fæðingu og rúmur fjórðungur hafði ekki merki eða einkenni meðgöngueitrunar fyrir krampann. Engin dauðsföll urðu í kjölfar burðarmálskrampa svo vitað sé, en upplýsingar fengust ekki um lífun einnar konu. Fáar konur greindust með taugasjúkdóma eða -einkenni síðar. Öll lifandi fædd börn voru enn á lífi við sjö daga aldur en eitt barn (mikill fyrirburi) fæddist andvana.

Eldri rannsókn á tíðni burðarmálskrampa á Íslandi sem náði yfir tímabilið 1972-1991 (seinni áratugur skarast við okkar rannsóknartímabil) á öllu landinu leiddi í ljós hærri tíðni eða 1:2149.[5] Líkleg skýring á þessari ólíku tíðni er að í okkar rannsókn var farið yfir öll tilfellin til að sannreyna eða hrekja greininguna. Sjö tilvik af 41 voru metin þannig að ekki væri um burðarmálskrampa að ræða og þau því útilokuð úr rannsókninni en í eldri rannsókninni var unnið með greiningar úr Fæðingaskrá Embættis landlæknis og ekki rýnt í klínísk gögn. Í rannsókn frá síðustu aldamótum á þremur Norðurlöndum (Noregi, Danmörku og Svíþjóð) var sýnt fram á mun hærri tíðni burðarmálskrampa en hjá okkur, eða um 1:2000 fæðingum (211:420.309).[7] Í þeirri rannsókn var eins að farið og hjá okkur, rýnt í sjúkraskrár og einungis sannreyndar greiningar teknar með.

Það að tíðnin hafi haldist óbreytt á rannsóknartímanum kemur að einhverju leyti á óvart þar sem meðgöngueftirlit hefur aukist og batnað markvisst og fyrirbyggjandi meðferð verið beitt í auknum mæli. Þar má telja tíðari framköllun fæðingar vegna háþrýstingssjúkdóma og víðtækari ASA-meðferð hjá konum í áhættu.[3,4] Vísbendingar hafa fengist um að þessháttar fyrirbyggjandi meðferð gæti leitt til lækkunar á tíðni burðarmálskrampa þar sem komið væri í veg fyrir versnun meðgöngueitrunar.[8] Hins vegar hefur hlutfall kvenna með áhættuþætti á meðgöngu, svo sem háan aldur, mikla yfirþyngd, sykursýki og tæknifrjóvgun, aukist og ætla má að það geti haft áhrif til aukinnar tíðni.[9,10-16] Ekkert bendir til að tíðnin muni lækka nema til komi aukin þekking á forspárþáttum.

Notkun magnesíumsúlfats í meðferð burðarmálskrampa hefur verið þekkt í heila öld[17] og hefur verið beitt á Íslandi í að minnsta kosti hálfa öld. Notkunin hefur aukist jafnt og þétt og notkunarsviðið stækkað, einkum á síðustu áratugum, eftir því sem gagnsemin hefur verið staðfest og er $MgSO_4$ nú beitt í fyrirbyggjandi tilgangi í meira mæli en áður.[18,19] Niðurstöður rannsóknarinnar endurspegla þessa aukningu vel, þar sem allar konurnar fengu $MgSO_4$ eftir 1995 en aðeins 25% fyrir þann tíma.

Í áðurnefndri Norðurlandarannsókn[8] reyndust 86% kvennanna hafa þá þegar fengið greininguna meðgöngueitrun þegar krampinn varð, en sambærileg tala í okkar rannsókn var 73% (24 af 33). Í niðurstöðum okkar voru þannig 27% kvennanna (níu af 33) án merkja um meðgöngueitrun áður en þær fengu krampa, þrjár af 16 á fyrra tímabilinu en sex af 17 á því seinna. Hækkandi hlutfall þeirra sem fengu krampa án undanfarandi merkja eða greiningar meðgöngueitrunar á síðari hluta rannsóknartímabilsins fellur að tilgátum okkar fyrir upphaf rannsóknar, það er að tekist hafi að koma í veg fyrir krampa hjá þeim sem höfðu fengið merki um meðgöngueitrun og eða greiningu fyrir. Það væri þannig mögulega til vitnis um árangursríkar forvarnir. Þessi munur milli tímabila var þó ekki marktækur, sem má líklega rekja til þess að rannsóknarþýði var lítið. Þetta undirstrikar hve brýnt er að rannsakendur hafi aðgang að sameiginlegum fjölþjóðlegum gagnagrunnum fyrir sjaldgæfa sjúkdóma svo hægt sé að gera betri rannsóknir.

Í okkar rannsókn var reiknað hlutfall burðarmálskrampa út frá tímasetningu þannig að 52% krampa urðu fyrir fæðingu, 27% í fæðingu og 21% eftir fæðingu. Framkvæmt var fjölkostapróf sem sýndi að þessi dreifing tímasetningar var jöfn, og má aftur velta upp spurningunni hvort smæð rannsóknarþýðis hafi þar áhrif. Í íslensku rannsókninni fyrir tímabilið 1972-1991 kom fram að 40% krampa urðu fyrir fæðingu, 25% í fæðingu og 25%

eftir fæðingu, 5% kvenna fengu krampa tvisvar sinnum og féllu kramparnir hvor í sinn flokkinn.[5] Í Norðurlandarannsókn frá árinu 2006 var dreifingin 40% fyrir fæðingu, 29% í fæðingu og 31% eftir fæðingu. Í rannsókn sem var gerð í Memphis, Tennessee í Bandaríkjunum árin 1977-1998, var dreifing krampa 53% fyrir fæðingu, 19% í fæðingu og 2 % eftir fæðingu.[4] Rannsókn sem gerð var í Súrínam árið 2020 hafði dreifinguna 54% fyrir fæðingu, 19% í fæðingu og 26% eftir fæðingu.[19] Í ofangreindum rannsóknum á því hvenær burðarmálskrampar verða, er fjöldi kvenna í hverjum hópi breytilegur en hlutfallið nokkuð svipað milli rannsókna og sker okkar rannsókn sig ekki úr hvað þetta varðar. Allar eiga þær það sameiginlegt að hópurinn sem fékk krampa fyrir fæðingu er fjölmennastur.

Í okkar litla þýði var dánartíðni við burðarmálskrampa lág, þótt ekki sé hægt að fullyrða að hún hafi verið núll, þar sem upplýsingar vantaði um lifun einnar konu (3% hópsins). Raunar voru allar konurnar, sem upplýsingar fengust um, enn á lífi árið 2023. Í íslenskri rannsókn á erfðum meðgöngueitrunar og burðarmálskrampa, sem birt var 1990, kemur fram að þrjár konur létust af þeim 38 (um 8%), sem fengið höfðu burðarmálskrampa á tæplega tveggja áratuga tímabili fyrir miðja síðustu öld.[20] Mjög lágri dánartíðni hefur verið lýst á Norðurlöndum og Bretlandi. Í yfirlitsrannsókn sem birt var 2017 var dánartíðni í kjölfar burðarmálskrampa á Norðurlöndum 1:100.000 fæðingum og í Bretlandi um 1:1.000.000 fæðingum.[21] Í rannsókn frá litlum hluta Indlands sem náði yfir 52.413 fæðingar á árunum 2000-2012 var dánartíðni í kjölfar burðarmálskrampa 212:100.000 fæðingum og 8,1% í hópi þeirra sem fengu krampa.[22]

Lág burðarmálsdánartíðni í okkar rannsókn er allrar athygli verð, en benda má á margar erlendar rannsóknir frá ólíkum heimshlutum, sem sýna mun hærri dánartíðni við burðarmál.[23-25] Beint liggur við að rekja þessa góðu útkomu til góðrar og aðgengilegrar heilbrigðisþjónustu, mæðraverndar, fæðingaþjónustu og nýburagjörgæslu.

Fáar konur greindust með taugasjúkdóma eða fengu einkenni frá taugakerfi fram að tímasetningu gagnasöfnunar, vorið 2023. Lítið er hægt að ályktun um þessar niðurstöður, þar sem engin kerfisbundin uppvinnsla eða eftirfylgni hafði farið fram og gagna aðeins aflað úr skrám Landspítala en ekki frá öðrum stofnunum. Aldur kvennanna getur skipt máli þar sem elstu konur hópsins eru í dag að nálgast áttrætt en flestar mun yngri. Burðarmálskrampar hafa verið tengdir við heilablæðingar, heilabjúg, æðasamdrætti og minnkað blóðflæði í heilavef, auk þess sem bólgumerki hafa fundist í mænuvökva sjúklinganna.[26,27] Uppvinnsla með tilliti til þessa eða annarra hugsanlegra taugasjúkdóma, svo sem myndrannsóknir, heilalínurit og mænuvökvasýni, var takmörkuð og ekki gerð með neinu skipulögðu vinnulagi. Benda má á að í nýlegri rannsókn sem gerð var í Svíþjóð og birt 2025 fundust tengsl milli burðarmálskrampa og nýgreiningar mígrenis, höfuðverkja, flogaveiki, svefntruflana og síþreytu. Höfundar þeirrar rannsóknar mæla með eftirfylgd taugaeinkenna með tilliti til þeirra niðurstaðna.[28] Til þess að auka þekkingu á tilurð burðarmálskrampa og þýðingu taugasjúkdóma og -einkenna, getur stöðluð skráning einkenna og aðdraganda þeirra, sem og skýrir verkferlar við uppvinnslu og eftirfylgd, vafalítið haft gildi.

Helsta styrkleika þessarar rannsóknar má telja að útilokaðar voru rangar skráðar greiningar burðarmálskrampa í sjúkraskrám með nákvæmri yfirferð sérfróðra höfunda. Takmörkun má hins vegar telja smæð rannsóknarhópsins, sem gerir marktæknimælingar örðugar. Við því er lítið að gera, smæðin skýrist af því að ástandið/sjúkdómurinn er afar sjaldgæfur en til grundvallar liggja ríflega hundrað þúsund fæðingar og fjórir áratugir. Við þetta bætist sú almenna takmörkun að afturvirk gagnaöflun ber í sér innbyggða hættu á vanskráningum. Þannig getum við ekki verið viss um að hafa náð öllum tilfellum burðarmálskrampa en teljum þó að vanskráning á svo sjaldgæfum, alvarlegum og dramatískum atburði sé fátíð. Þá er ótalin sú takmörkun þessarar rannsóknar að hún nær einungis til Landspítala en ekki landsins alls. Við eftirgrennslan í Fæðingaskrá Embættis landlæknis um fjölda burðarmálskrampagreininga á fæðingastöðum utan Landspítala á rannsóknartímanum fundust 11 greiningar. Ef við gerum ráð fyrir sama hlutfalli ranggreininga og var í Landspítalarannsóknninni, þá reiknast okkur til að níu konur í viðbót ættu heima í rannsóknarhópnum ef hann næði til alls landsins. Þá væri tíðnin utan Landspítala 1:5892 (9 tilfelli af 53.028 fæðingum) en var 1:3610 (33 tilfelli af 119.125 fæðingum) á Landspítala. Með þessari aðferð má áætla tíðnina á landinu öllu 1:4099 (42 tilfelli af 172.153 fæðingum). Þá áætluðu tíðni mætti bera saman við niðurstöðu eldri íslensku rannsóknarinnar[5], sem sýndi næstum tvöfalt hærri tíðni 1972-1991 (1:2149) og marktækt lækkandi tíðni milli þeirra tveggja áratuga. Þessi samanburður gefur vísbendingu um að tíðnin hafi haldið áfram að lækka á síðustu áratugum, þótt okkar rannsókn hafi ekki sýnt mun á milli fyrri og seinni hluta tímabilsins.

Að viðbættum þessum fjöldatölum utan Landspítala má áætla að í Landspítalahópnum séu 80% af burðarmálskrampatilfellum landsins á rannsóknartímanum, þegar 70% fæðinga landsins áttu sér stað á Landspítala. Þetta var viðbúið, þar sem konur í áhættumeðgöngu fæða frekar á spítalanum.

Þótt dánartíðni af völdum burðarmálskrampa í hátekjulöndum sé lág, blandast engum hugur um að ástandið er alvarlegt og ógnar heilsu móður og barns og mikilvægt er að koma í veg fyrir þá og tryggja rétta greiningu og meðferð. Tíðni þeirra er mismunandi eftir löndum og getur farið eftir aðstæðum og gæðum mæðraeftirlits. Á Íslandi er tíðnin lág og konum með burðarmálskrampa farnast vel, sem og börnum þeirra. Það er gott að geta hallað sér upp að slíkum staðreyndum hér á landi. Við skiljum að einhverju leyti tilurð þeirra með því að meðgöngueitrun virðist skipta máli. Hún virðist þó geta birst í dulinni mynd í einhverjum tilvikum þar sem engin einkenni koma fram áður en krampi á sér stað. Víst er að frekari rannsókna er þörf til að kortleggja betur burðarmálskrampa, aðdraganda þeirra og afleiðingar.

Þakkir

Tölfræði- og forritunaraðstoð fékkst frá Garðari Ingvarssyni Juto tölvunarfræðingi sem við þökkum kærlega fyrir.

Heimildir

1. Möller B, Lindmark G. Eclampsia in Sweden, 1976-1980. Acta Obstet Gynecol Scand. 1986;65(4):307-14.
2. Chappell LC, Brocklehurst P, Green ME, et al. Planned early delivery or expectant management for late preterm pre-eclampsia (PHOENIX): a randomised controlled trial. Lancet. 2019;394(10204):1181-90.
3. Rolnik DL, Wright D, Poon LCY, et al. ASPRE trial: performance of screening for preterm pre-eclampsia. Ultrasound Obstet Gynecol. 2017;50(4):492-5.
4. Koopmans CM, Bijlenga D, Groen H, et al. Induction of labour versus expectant monitoring for gestational hypertension or mild pre-eclampsia after 36 weeks' gestation (HYPITAT): a multicentre, open-label randomised controlled trial. Lancet. 2009;374(9694):979-88.
5. Geirsson RT, Arngrimsson R, Apalset E, et al. Falling population incidence of eclampsia. A case-control study of short term outcome. Acta Obstet Gynecol Scand. 1994;73(6):465-7.
6. Postma IR, Slager S, Kremer HP, et al. Long-term consequences of the posterior reversible encephalopathy syndrome in eclampsia and preeclampsia: a review of the obstetric and nonobstetric literature. Obstet Gynecol Surv. 2014;69(5):287-300.
7. Beathe Andersgaard A, Herbst A, Johansen M, et al. Eclampsia in Scandinavia: incidence, substandard care, and potentially preventable cases. Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica. 2006;85(8):929-36.
8. Cook R, Lyon-Maris J, Davidson P. Planned earlier delivery for late pre-eclampsia may be better for mothers. BMJ. 2020;368:l6779.
9. Eiríksdóttir VH, Sigbjörnsdóttir HB. Fæðingar og meðgöngutengdir sjúkdómar 2020. Talnabrunnur. 2021;15(8).
10. Bartsch E, Medcalf KE, Park AL, et al. Clinical risk factors for pre-eclampsia determined in early pregnancy: systematic review and meta-analysis of large cohort studies. BMJ. 2016;353:i1753.
11. Brown MA, Magee LA, Kenny LC, et al. The hypertensive disorders of pregnancy: ISSHP classification, diagnosis & management recommendations for international practice. Pregnancy Hypertension. 2018;13:291-310.
12. Global burden and strength of evidence for 88 risk factors in 204 countries and 811 subnational locations, 1990-2021: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2021. Lancet. 2024;403(10440):2162-203.
13. Martin JA, Hamilton BE, Osterman MJK, et al. Births: Final Data for 2018. Natl Vital Stat Rep. 2019;68(13):1-47.
14. Sweeting A, Wong J, Murphy HR, et al. A Clinical Update on Gestational Diabetes Mellitus. Endocr Rev. 2022;43(5):763-93.
15. Jónsdóttir KD, Hrólfsdóttir L, Gunnarsson B, et al. Þróun líkamsþyngdar barnshafandi kvenna við upphaf meðgöngu á Norðurlandi árin 2004-2022. Læknablaðið. 2024;110(4):200-5.
16. Erez O, Vardi IS, Hallak M, et al. Preeclampsia in twin gestations: association with IVF treatments, parity and maternal age. J Matern Fetal Neonatal Med. 2006;19(3):141-6.
17. Sibai BM, Mercer BM, Schiff E, et al. Aggressive versus expectant management of severe preeclampsia at 28 to 32 weeks' gestation: a randomized controlled trial. Am J Obstet Gynecol. 1994;171(3):818-22.
18. Sibai BM. Magnesium sulfate prophylaxis in preeclampsia: Lessons learned from recent trials. Am J Obstet Gynecol. 2004;190(6):1520-6.
19. Verschueren KJC, Paidin RR, Broekhuis A, et al. Why magnesium sulfate 'coverage' only is not enough to reduce eclampsia: Lessons learned in a middle-income country. Pregnancy Hypertens. 2020;22:136-43.
20. Arngrimsson R, Björnsson S, Geirsson RT, et al. Genetic and familial predisposition to eclampsia and pre-eclampsia in a defined population. Br J Obstet Gynaecol. 1990;97(9):762-9.
21. Vangen S, Bødker B, Ellingsen L, et al. Maternal deaths in the Nordic countries. Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica. 2017;96(9):1112-9.
22. Das R, Biswas S. Eclapmsia: The Major Cause of Maternal Mortality in Eastern India. Ethiop J Health Sci. 2015;25(2):111-6.
23. Kidanemariam R, Teka H, Tadesse H, et al. Prevalence, clinical presentations, and feto-maternal outcomes of eclampsia in a teaching hospital setting in Tigray region, Ethiopia: A five-year review. PLoS One. 2025;20(10):e0332620.
24. Irene K, Amubuomombe PP, Mogeni R, et al. Maternal and perinatal outcomes in women with eclampsia by mode of delivery at Riley mother baby hospital: a longitudinal case-series study. BMC Pregnancy Childbirth. 2021;21(1):439
25. Kullberg G, Lindeberg S, Hanson U. Eclampsia in Sweden. Hypertens Pregnancy. 2002;21(1):13-21.
26. Bergman L, Hannsberger D, Schell S, et al. Cerebral infarcts, edema, hypoperfusion, and vasospasm in preeclampsia and eclampsia. American Journal of Obstetrics and Gynecology. 2025;232(6):550.e1-.e14.
27. Bucher V, Herrock OT, Schell S, et al. Blood-brain barrier injury and neuroinflammation in pre-eclampsia and eclampsia. EBioMedicine. 2025;116:105742.
28. Friis T, Bergman L, Hesselman S, et al. Gestational Hypertension, Preeclampsia, and Eclampsia and Future Neurological Disorders. JAMA Neurol. 2025;82(2):142-51.

ENGLISH SUMMARY

doi 10.17992/lbl.2026.05.890

Eclampsia in Landspítali, Iceland – A clinical, statistical analysis during the period 1982–2022

Sunneva Roinesdottir[1]
Haukur Hjaltason[1,3]
Johanna Gunnarsdottir[1,2]
Thora Steingrimsdottir[1,2]

[1]Faculty of Medicine, School of Health Sciences, University of Iceland, [2]Department of Obstetrics and Gynecology, Landspitali – The National University Hospital, Iceland, [3]Department of Neurology – The National University Hospital, Iceland.

Correspondence: Thora Steingrimsdottir, *thoraste@landspitali.is*

Key words: *Eclampsia, preeclampsia, maternal mortality, gestational hypertension, neurological disorders*

INTRODUCTION: Eclampsia is a serious complication of pregnancy and childbirth. Preeclampsia is considered to be its precursor and antenatal monitoring is of crucial importance. The study aimed to investigate the incidence of eclampsia at Landspítali, timing of seizures, signs of preeclampsia, subsequent diagnosis of neurological diseases and sequelae, and maternal mortality rate.

METHODS: The cohort consisted of women diagnosed with eclampsia at Landspítali between 1982 and 2022. Data was collected from forty medical records, excluding seven misdiagnosed cases. Statistical significance was calculated with Fisher's exact test and a multinomial exact test.

RESULTS: During the study period, the incidence of eclampsia remained consistent at ~1:3610 births, i.e. 33 cases out of 119.125 births. The eclampsia occurred as follows: 52% antepartum, 27% intrapartum, and 21% postpartum. Twenty-four women were diagnosed with preeclampsia before the eclampsia occurred. Nine women had no signs of preeclampsia, and this subgroup was proportionally larger (though non-significant p=0.44) in the latter part of the study period. Five women were subsequently diagnosed with neurological disease or symptoms. All women for whom information was available (32 out of 33), were alive 42 days after the eclampsia.

CONCLUSIONS: The incidence of eclampsia was low and remained consistent during the study period and the mortality rate approximates zero. Nothing indicates that the incidence will decrease unless we learn more about predictive factors. Few women were subsequently diagnosed with neurological disease or experienced neurological symptoms, but there appears to be a significant lack of good work practices for searching and follow-up of such symptoms and other consequences of eclampsia.

Huntington-sjúkdómur

• Yfirlitsgrein •

Saga Briem[1] læknanemi
Þorsteinn Björnsson[2] læknir
Vigdís Stefánsdóttir[3] erfðaráðgjafi
Jón Jóhannes Jónsson[1,3] læknir
Ólafur Árni Sveinsson[1,4] læknir

[1]Háskóli Íslands, læknadeild, [2]taugalækningadeild Sahlgrenska sjúkrahússins í Gautaborg, Svíþjóð, [3]erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala, [4]taugalækningadeild Landspítala

Fyrirspurnir sendist til Ólafs Sveinssonar, *olafursv@landspitali.is*

Greinin barst 19. janúar 2026, samþykkt til birtingar 7. apríl 2026

ÁGRIP

Inngangur

Huntington-sjúkdómur (HS) er sjaldgæfur, eingena, ríkjandi taugahrörnunarsjúkdómur sem einkennist af stigvaxandi hreyfitruflunum, geðrænum einkennum og vitrænni skerðingu. Sjúkdómurinn stafar af auknum fjölda endurtekninga á núkleótíðunum cýtósín-adenín-gúanín (CAG) í huntingtin-geninu sem leiðir til myndunar huntingtin-próteins með skaðlega virkni og uppsöfnunar próteinkekkja í taugafrumum sem veldur taugahrörnun. Algengi HS hefur áður mælst lágt á Íslandi samanborið við önnur Evrópulönd en nýlegar íslenskar rannsóknir benda til aukins algengis, líklega vegna bættrar greiningarhæfni og aukinnar notkunar erfðaprófa. Greining byggir á klínísku mati, fjölskyldusögu og staðfestingu með erfðaprófi. Engin sjúkdómsbreytandi meðferð er tiltæk í dag en einkennameðferð og þverfagleg nálgun geta bætt færni og lífsgæði sjúklinga. Í þessari yfirlitsgrein er fjallað um faraldsfræði, erfðafræði, klínísk einkenni, greiningu og meðferð Huntington-sjúkdóms, með sérstakri áherslu á nýlegar íslenskar rannsóknarniðurstöður og horfur til framtíðar.

Inngangur

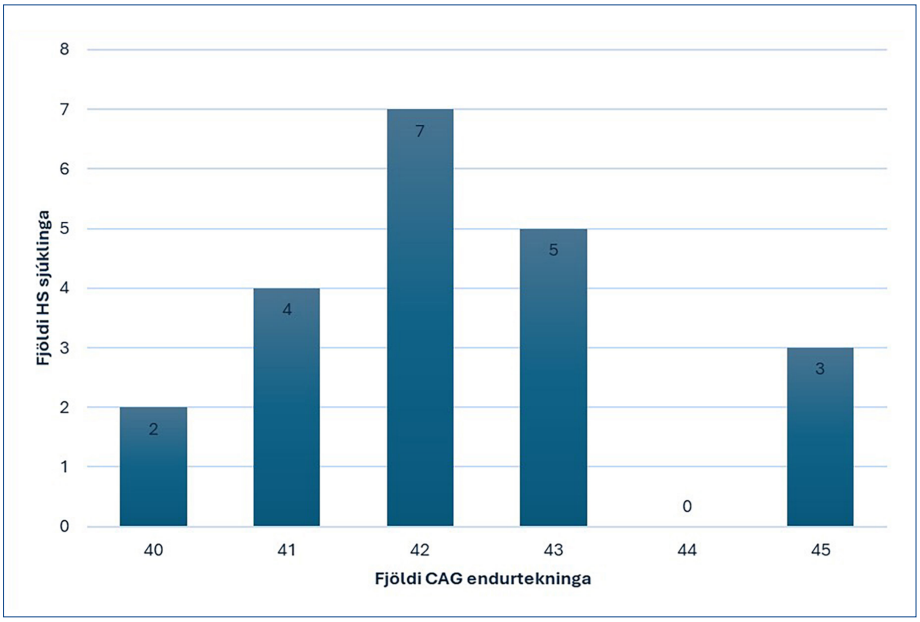
Huntington-sjúkdómur (HS) er sjaldgæfur, ættlægur taugahrörnunarsjúkdómur sem einkennist af ofhreyfingum (*chorea*), geðröskunum og vitrænni skerðingu. George Huntington lýsti sjúkdómnum árið 1872. Faðir hans og afi höfðu verið heimilislæknar á sama svæði samfleytt í alls 78 ár og George fylgdi þeim í heimavitjanir. Þessi langi tími í eftirfylgd sjúklinga gaf honum einstakt sjónarhorn á sjúkdóminn. Huntington, þá 22 ára unglæknir í New York fylki í Bandaríkjunum, lýsti ýtarlega einkennum sjúkdómsins og erfanleika hans í greininni „On Chorea."[1] Í greininni útskýrði Huntington að ef börnin fara í gegnum lífið án þess að veikjast, slitnar þráðurinn og barnabörn geta verið viss um að þau séu laus undan sjúkdóminum. Einnig lýsti hann geðrænum veikindum sjúklinga og tilhneigingunni til sjálfsvígs og að í flestum tilvikum hæfist sjúkdómurinn ekki fyrr á fullorðinsárum.[1]

Faraldsfræði

HS fyrirfinnst alls staðar í heiminum en þó sérstaklega í einstaklingum af evrópskum uppruna. Í nýlegri safgngreiningu (*meta-analysis*) reyndist áætlað algengi HD á heimsvísu vera 4,88 á hverja 100.000 íbúa og 6,37 í Evrópu[2] en hefur mælst töluvert hærra í einstaka rannsóknum frá Kanada (13,7)[3], Englandi (12,3)[4] og Norður-Írlandi (10,6).[5] Þessi aukning stafar líklega af innleiðingu erfðaprófa sem gera kleift að greina meinvaldandi breytingar í sjúklingum án einkenna og fjölskyldusögu, sem og aldraða sjúklinga með væg einkenni. Lengri lifun HS-sjúklinga eykur einnig algengið. Algengið í Japan, Tævan og Hong Kong er allt að tífalt lægra en í Evrópulöndum. Einstaklingar af evrópskum uppruna bera að meðaltali fleiri CAG endurtekningar í *HTT*-geninu en einstaklingar af asískum eða afrískum uppruna.[6]

Hæstu algengistölur hafa sést á landfræðilega afmörkuðum svæðum þar sem ákveðnar fjölskyldur hafa einangrast í langan tíma. Besta dæmið er samfélag í kringum Maracaibo-vatnið í Venesúela. Þar hafa nokkur hundruð tilfella verið rakin til sama forföður og algengi mælst 700 á hverja 100.000 íbúa. Kerfisbundin rannsókn á þessu afmarkaða þýði hefur verið í gangi síðan árið 1981[7] og spilaði hún stórt hlutverk í einangrun meingensins.[8] Auk þess er um að ræða klíníska langtímarannsókn á samfélagi án aðgangs að sértækri læknisþjónustu, sem gefur innsýn í náttúrulegan gang sjúkdómsins. Nokkuð er um arfhreina einstaklinga á þessu svæði og sýnt hefur verið fram á að þeir eru ekki verr settir af sjúkdómnum en arfblendnir.[9]

Í íslenskri rannsókn frá árinu 2007 mældist algengið hér á landi 0,96 tilfelli á hverja 100.000 íbúa.[10] Til eru eldri innlendar algengistölur frá árinu 1961 og mældist algengi þá 2,67 tilfelli á



Mynd 1. *Dreifing CAG endurtekninga meðal Huntington-sjúklinga á Íslandi.*

hverja 100.000 íbúa sem er frekar lágt.[11] Rannsóknin 2007 benti til þess að 31 einstaklingur hafi verið greindur með HS á Íslandi frá miðri 19. öld og að þeir voru allir afkomendur hjóna sem bjuggu á Norðurlandi.[10] Í nýrri rannsókn sem náði yfir tímabilið 2008-2022 greindust 22 einstaklingar (ellefu karlar og ellefu konur). Fimm einstaklingar létust og voru þar með 17 á lífi við lok rannsóknartímabilsins og var algengið 4,38 tilfelli á hverja 100.000 íbúa. Algengi sjúkdómsins mældist því nokkuð hærra miðað við árið 2007. Ýmsar ástæður geta legið hér að baki, en helst ber að nefna betri greiningarhæfni. Aðeins tveir einstaklingar voru greindir með erfðarannsókn í fyrri rannsókninni en í þeirri nýju voru þeir 21 af 22. Einungis var þekkt ein stór íslensk HS-fjölskylda hér á landi 2007 en síðan hafa stök tilfelli komið fram, fleiri fjölskyldur bæst við ásamt því að erlendir einstaklingar með meinvaldandi breytinguna hafa flutt til landsins.[12]

Þrátt fyrir að algengi hafi hækkað nokkuð á Íslandi er það enn lægra en almennt í Evrópu, þar sem það er um 6,37 tilfelli á hverja 100.000 íbúa.[2] Hið lága algengi á Íslandi kemur nokkuð á óvart í ljósi uppruna okkar frá Norðurlöndum, Írlandi og Skotlandi þar sem algengið hefur mælst töluvert hærra.[4,13] Mögulegar skýringar á þessu eru landnemaáhrif (*founder effect*) og genaflökt (*genetic drift*), sem eiga sér stað fyrir tilviljun þegar stofn verður til út frá fáum landnemum í einangruðum samfélögum. Einnig hefur mögulega verið sterkara val gegn því að bera breytinguna á Íslandi, auk flutnings fólks úr landi, ekki síst frá Norðurlandi, til Nýja heimsins. Ólíklegt er að hið lága algengi skýrist af slæmri greiningarhæfni eða slælegri heilbrigðisþjónustu þar sem einkenni sjúkdómsins eru yfirleitt nokkuð sláandi. Finnland er einnig dæmi um erfðafræðilega einangrað land og er algengi sjúkdómsins þar einungis 2,12 tilfelli á hverja 100.000 íbúa.[2]

Erfðafræði

HS er eingena, ríkjandi erfðasjúkdómur. Það eru því helmingslíkur á að afkvæmi foreldris með HS erfi meinvaldandi breytinguna og fái sjúkdóminn, lifi það nógu lengi. Sjúkdómurinn er einn af mörgum sem tengjast aukningu á fjölda endurtekninga á þremur núkleótíðum (*trinucleotide repeat expansion*) í viðkomandi geni. Breytingin í HS er endurtekning á núkleótíðunum cýtidín-adenósín-guanósín (CAG) í fyrstu útröð *HTT*-gensins sem er staðsett á stutta armi litnings 4 (4p16.3) og tjáir fyrir huntingtin-próteini (HTT).[14] Þar sem CAG táknar fyrir glútamín myndar N-endi *HTT*-próteinsins með meinvaldandi breytingu (mHTT) óeðlilega langa glútamínröð (*polyglutamine tract*). Eðlilegt HTT-gen er með ≤26 CAG-endurtekningar; millistærðarsamsæta ber 27-35 endurtekningar og veldur ekki Huntington-sjúkdómi en fjöldi endurtekninga getur verið óstöðugur. Ófullkomin sýnd, oft með hægfara sjúkdómsgang, kemur fram við 36-39 endurtekningar og fullkomin sýnd við ≥40 endurtekningar.[15] Almennt gildir að því fleiri sem endurtekningarnar eru, því verri verður sjúkdómsmyndin og því fyrr koma einkenni fram.[16] Algengast fyrir HS-sjúklinga er að hafa 40-45 endurtekningar og þá er nokkuð breytilegur upphafstími einkenna,[17] sem skýrist meðal annars af erfðabreytileika í DNA-viðgerðarferlum (til dæmis MLH1) líkamsfruma[18] og umhverfisþáttum.[7] Til er barna- og unglingaform HS, þar sem einkenni koma fram fyrir tuttugu ára aldur og eru CAG endurtekningar þá >55.[19] Sé einstaklingur með fjölda endurtekninga á bilinu 36-39 kemur til greina að rannsaka sérstaklega hvort hann sé með röðina CAA eða CAG í næstaftasta táknanum. Báðar framangreindar raðir eru tákn fyrir glútamín en CAA-kóðinn er algengari. Það sýnir sig að einstaklingar með CAG-kóðann í þessari stöðu eru með meiri óstöðugleika í fjölda endurtekinna raða í erfðaefni líkamsfrumna. Þeir fá frekar einkenni Huntington-sjúkdóms og fyrr á ævinni.[20]

Í nýlegri íslenskri rannsókn var meðalfjöldi CAG-endurtekninga 42,3 (miðgildi 42).[12] Hæsta gildi CAG-endurtekninga var 45 og lægsta gildi 40. Dreifingu endurtekninganna meðal HS-sjúklinga á Íslandi má sjá á mynd 1. Í þýðinu erfðu 13 sjúklingar (65%) sjúkdóminn frá feðrum sínum og sjö frá mæðrum (35%).[12] Miðgildi CAG-endurtekninga í erlendum rannsóknum er í kringum 44, sem bendir til þess að fjöldi CAG-endurtekn-

inga sé að jafnaði lægri meðal HS-sjúklinga á Íslandi. Á Íslandi voru 9,1% tilfellanna stök, án fjölskyldusögu. Þetta samræmist erlendum rannsóknum.[21]

CAG-endurtekningarnar eru óstöðugar í kynfrumum, sem þýðir að fjöldi þeirra hefur tilhneigingu til að breytast á milli kynslóða. Þó að fækkun geti átt sér stað er einkennandi að fjöldi endurtekninga eykst með hverri kynslóð. Þetta fyrirbæri kallast væntingarerfðir (*anticipation*) og það hefur tvennt í för með sér. Annars vegar að afkvæmi heilbrigðra einstaklinga með 27-35 endurtekningar geta fengið sjúkdóminn. Hins vegar að afkvæmi HS-sjúklinga geta veikst fyrr og fengið alvarlegri einkenni en foreldrið.[22] Erfist breytingin frá móður er hún yfirleitt svipuð, með þrjár endurtekningar til eða frá. Erfist breytingin frá föður er sterkari tilhneiging til þess að fjöldi endurtekninga aukist við kynfrumumyndun. Það endurspeglast meðal annars í því að 70-90% þeirra með barna- og unglingaform HS erfa breytinguna frá föður.[23] Skýringin á þessu er talin vera sívirkni sæðismyndunar sem skapar meiri óstöðugleika en eggfrumumyndun.[24]

Meinmyndun

HTT er mjög stórt, 350 kílódalton (kDa), umfrymisprótein sem er tjáð í mörgum vefjum en þó mest í heilanum. Hlutverk þess er ekki fullkomlega þekkt en það hlýtur að vera mikilvægt þar sem próteinið er bæði vel varðveitt í dýraríkinu og mýs með óvirkt *HTT*-gen deyja á fósturstigi.[25] Einnig tengist það mörgum frumuferlum á borð við blöðruflutning, innfrumun, bifháramyndun, sjálfsát, frumuskiptingu og umritun. Sennilega sinnir HTT hlutverki sínu með því að vera eins konar grind fyrir myndun próteinflóka.[26]

N-endi huntingtin-próteinsins með meinvaldandi breytingu (mHTT), samanstendur af óeðlilega langri glútamínröð sem gegnir lykilhlutverki í meinmyndun sjúkdómsins.[27] Talið er að það verði svokölluð eitruð nývirkni (*toxic gain of function*). Huntingtín-breytingin veldur því að gallaða próteinið hefur eituráhrif á nærliggjandi frumur. Frávik í mRNA-splæsingu leiðir til þess að brot úr fyrstu útröð *HTT*-gensins klippist frá, það verður próteinrof á mHTT og próteinbrotin safnast saman og mynda útfellingar (*aggregates*). Þrátt fyrir að huntingtin-próteinið sé til staðar í mörgum vefjum líkamans virðast eituráhrif próteinsins nánast einungis vera bundin við miðtaugakerfið.[27] Hægt er að sjá próteinútfellingar bæði í kjarna og umfrymi frumna taugunga. Áhrifin fela í sér víðtæka truflun á starfsemi umritunar, hvatbera, taugamóta og flutningi taugaboða.[28]

Við krufningu er heili sjúklinga almennt rýr en mestu áhrifin sjást í rákakjarna (*corpus striatum*) og þá sérstaklega í rófukjarna (*n. caudatus*). Einnig er hrörnun í berki heilans. Rákakjarni samanstendur fyrst og fremst af GABA-taugafrumum (*median spiny neurons,* MSN) og þær eru næmastar fyrir áhrifum mHTT.[27] Fyrst tapast MSN sem tengjast hliðlægum bleikhnetti (*globus pallidus*) og það er talið orsaka ofhreyfingarnar. Við frekari versnun á sjúkdómnum tapast MSN sem tengjast miðlægum bleikhnetti og það er talið orsaka stífleikann og truflaða vöðvaspennu (*dystonia*) síðar í sjúkdóminum. Elliglöp sjúkdómsins eru talin stafa af skemmdum í berki heilans, í djúpum kjörnum og taugabrautum frá djúpum kjörnum fram í ennishluta heilans (*frontostriatal circuit*). Í langt gengnum tilfellum geta allar taugafrumurnar verið horfnar úr rákakjarna og taugaörvefur (*gliosis*) komið í staðinn. Þegar hér er komið eru ofhreyfingarnar horfnar en truflað vöðvaspenna og stífleiki situr eftir (*akinetic-rigid state*). Viðtökum fyrir dópamíni, asetýlkólíni og N-metýl-D-aspart (NMDA) fækkar mjög í rákakjarna og berki heilans. Þess má þó geta að tilraunameðferð með GABA eða acetýlkólínörvum hefur ekki skilað tilætluðum árangri.[27,29]

Klínísk einkenni

Einkennin koma yfirleitt fram eftir barneignaraldur og því viðhelst sjúkdómurinn í ættinni. Venjulega er upphaf einkenna milli þrítugs og fertugs en þó getur sjúkdómurinn byrjað frá fimm ára aldri til áttræðis.[30] 5-10% sjúklinga eru með barna- og unglingaform sjúkdómsins og fá einkenni fyrir tvítugt.[19] Í nýlegri íslenskri rannsókn var meðalaldur við upphaf einkenna 46,3 ár (19-63 ár) og meðalaldur við greiningu var 49,7 ár. Barna- og unglingaform sjúkdómsins þekkist ekki hér á landi. Meðalaldur við upphaf einkenna á heimsvísu er talinn vera um 40 ár. Upphaf einkenna hjá Huntington-sjúklingum hér á landi er því í hærri kantinum miðað við önnur þýði.[12]

Þrjú meginform einkenna sjúkdómsins eru hreyfitruflanir, geðræn einkenni og vitsmunaleg skerðing. Þau geta öll hafist á sama tíma en einnig geta liðið mörg ár á milli. Yfirleitt koma einkennin hægt fram og eru oft væg í byrjun. Dæmi um væg einkenni í upphafi eru klaufska, eirðarleysi, pirringur og vanhirða. Þessi einkenni þróast gjarnan yfir í ofhreyfingar, verri andlega líðan og að lokum heilabilun. Mikið þyngdartap er algengt en það orsakast af ofhreyfingu og kyngingartregðu. Barna- og unglingaformið einkennist frekar af parkinsonlíkum einkennum, hæghreyfingum, stífleika, skjálfta og flogum.[19]

Í íslensku rannsókninni voru ofhreyfingar algengasta einkennið (80%). Önnur algeng hreyfieinkenni voru jafnvægistruflanir (50%) og skertar fínhreyfingar (45%). Algengustu geðrænu einkennin á rannsóknartímabilinu voru þunglyndi (65%), kvíði (50%) og skapsveiflur (50%) en svefnvandamál, sjálfsvígshugsanir, ranghugmyndir og þráhyggja/árátta voru einnig algeng geðræn einkenni. Minnistap (60%) var algengasta vitræna einkennið.[12] Einkenni Huntington-sjúklinga á Íslandi samræmdust því sem talið er vera algeng einkenni á heimsvísu.

Ofhreyfingar

Ofhreyfingar eru mest áberandi og best þekkta einkennið, enda er sjúkdómurinn þekktur undir nafninu *Huntington´s chorea*. Ofhreyfingar eru óviljastýrðar, skyndilegar, rykkjóttar og óreglulegar hreyfingar sem virðast danskenndar. Þær leggjast á viljastýrða vöðvahópa á handahófskenndan hátt og geta flætt frá einum vöðvahópi til annars. Nær- sem fjærvöðvar og áslægir (*axial*) vöðvar eru undirlagðir. Snemma í sjúkdómsganginum sjást andlitsgrettur, hreyfingar á augabrúnum og enni, axlaypptingar og rykkjóttar hreyfingar útlima. Við frekari versnun verða hreyfingar handa og fóta ýktari sem orsakar danskenndar hreyfingar og rykkjandi göngulag sem er einkennandi fyrir HS. Ofhreyfingarnar aukast við andlegt álag en hverfa í svefni. Með frekari versnun verða einfaldar athafnir daglegs lífs, svo sem tal og kynging, erfiðar. Á endanum hverfa ofhreyfingar og stífleiki

og trufluð vöðvaspenna tekur yfir. Á því stigi er sjúklingurinn yfirleitt orðinn ósjálfbjarga hjúkrunarsjúklingur.[31]

Geðræn einkenni

Geðrænu einkennin geta komið fram sem pirringur, hvatvís hegðun, geðlægð, kvíði, þunglyndi eða skyndileg æðiköst. Persónuleikabreytingar eru þau einkenni sem reynast sjúklingi og ættingjum oft erfiðust. Hjá sumum sjúklingum koma fram geðrofseinkenni. Þessir sjúklingar eru því stundum grunaðir um geðklofa og vistast á geðdeildum. Sjálfsvígstíðni er mun algengari hjá HS-sjúklingum en hjá almennu þýði. Rannsóknir gerðar á sjálfsvígstíðni HS-sjúklinga sýna tíðnina vera á bilinu 4-6% en tilraunir til sjálfsvígs eru mun algengari, sérstaklega snemma í sjúkdómsferlinu.[32]

Vitræn einkenni

Skert vitræn geta er óhjákvæmileg í Huntington-sjúkdómnum. Yfirleitt er um að ræða vefræna heilabilun með stigvaxandi versnun á minni, tapi á vitsmunalegri getu, auknum sljóleika, áhugaleysi og minnkaðri umhirðu. Hugsunarferli sjúklinga verður hægara og erfitt verður að halda athygli, skipuleggja og framkvæma athafnir. Oft eru sjúklingar með skert innsæi á eigin einkenni og tímatengd verkefni reynast sjúklingum sérstaklega erfið.[31]

Önnur einkenni

Svefntruflanir eru algengar.[31] Versnun verður á snöggum augnhreyfingum (*saccadic*) og jafnri eftirfylgni (*smooth pursuit*). Þyngdartap er einnig algengt einkenni HS. Tal- og kyngingartruflun er algeng. Í langt gegnum tilfellum geta sjúklingar þróað með sér málstol. Beinþynning og vöðvarýrnun eru algeng. Hjartabilun á sér stað í 30% tilfella.[19]

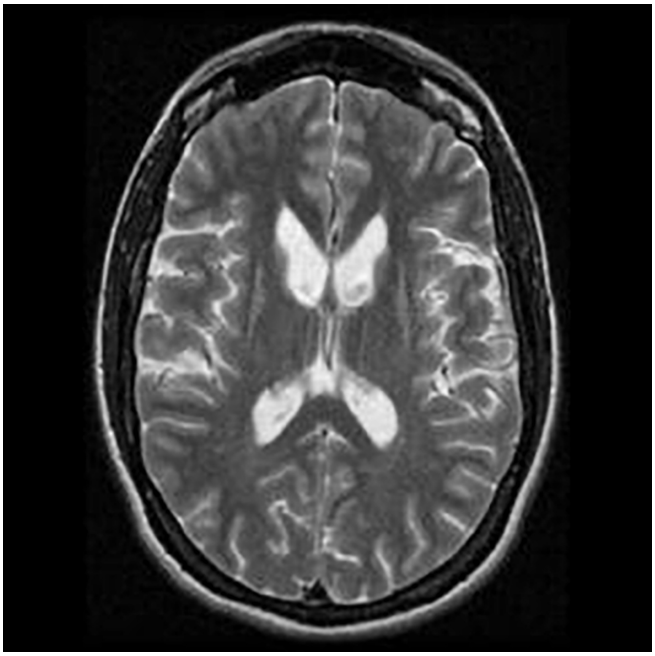
Rannsóknir og greining

Almennar blóðrannsóknir eru eðlilegar. Myndrannsóknir á heila sýna stækkun á heilahólfum með einkennandi „fiðrildisútlit“ (mynd 2). Skapast það vegna hrörnunar á rófukjörnum sem liggja upp að hliðarhólfunum. Jáeindaskanni sýnir fram á minnkuð efnaskipti í rákakjarna.[31]

Greining HS byggir á fjölskyldusögu, taugaskoðun og erfðaprófi. Fyrir tíma erfðarannsókna var hægt að greina sjúkdóminn með nokkurri vissu þegar saman komu ofhreyfingar, persónuleikabreytingar, heilabilun og fjölskyldusaga. Dæmi um sjúkdóma sem geta líkst HS eru *neuroacanthocytosis*, Wilson-sjúkdómur, Sydenham-chorea, síðfettur (*tardive dyskinesia*), Tourette, Alzheimer-sjúkdómur og framheilabilun. Greiningin getur verið erfið ef engin fjölskyldusaga er til staðar og ber að hafa í huga að ekki þekkir fólk ávallt sína ættarsögu. Erfðapróf er nákvæmasta greiningartækið og örugg greining fæst með því að kanna fjölda CAG-endurtekninga.

Erfðaráðgjöf

Mikilvægt er að erfðaráðgjöf sé til staðar bæði fyrir og eftir greiningu. Á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala starfa erfðalæknar og erfðaráðgjafar. Hægt er að bóka tíma í gegnum Landspítala-appið án tilvísunar en fagaðilar geta sent tilvísun gegnum Heilsugátt. Leiðbeiningar eru aðgengilegar á síðu erfða- og sameindalæknisfræðideildar. Erfðaráðgjöf varðandi Huntington-sjúkdóm fylgir stöðluðu verklagi.



Mynd 2. *Sýnir rýrnun á rófukjörnum sem liggja upp að hliðarhólfunum sem skapar „fiðrildisútlit“ vegna hrörnunar.*

Forspárpróf

Fyrsta viðtal er við lækni og erfðaráðgjafa þar sem farið er yfir fjölskyldusögu og veittar upplýsingar um sjúkdóminn, erfðir, erfðamáta, áhættu, svartíma og framhald eftir að niðurstaða liggur fyrir. Sé einstaklingur ákveðinn í að fara í erfðarannsókn er boðið viðtal við sálfræðing nokkru eftir fyrsta viðtal. Þegar niðurstaða liggur fyrir, að jafnaði innan 8-12 vikna, er niðurstöðuviðtal. Í öll viðtöl er mælt með að einhver sé með viðkomandi, ráðþegi til stuðnings.

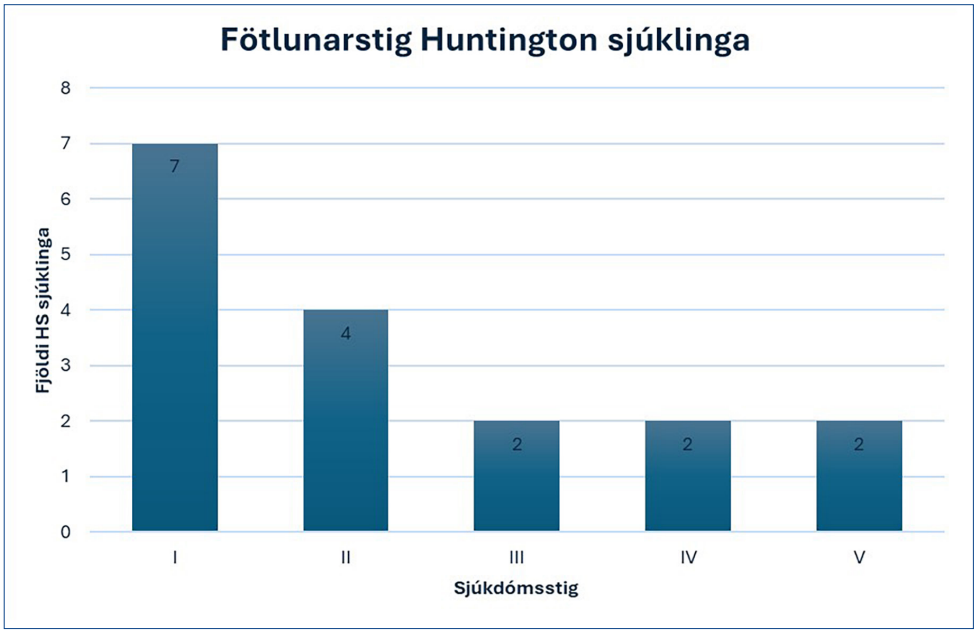
Fósturgreining og fósturvísagreining

Einstaklingar sem eru með aukinn fjölda endurtekninga í *HTT*-geni, eða eru með Huntington-sjúkdóm geta sótt um fósturvísagreiningu ef barneignir eru ráðgerðar.[33,34] Erfðaráðgjafar aðstoða við það ferli. Einnig er hægt að gera fósturgreiningu eftir 12 vikna meðgöngu.

Meðferð og sjúkdómsgangur

Engin meðferð er þekkt sem hægir á gangi sjúkdómsins en hægt er að beita einkennameðferð. Þverfagleg nálgun með teymi sem tekur til taugalækna, geðlækna, heimilislækna, sjúkraþjálfara, iðjuþjálfara, tal- og málþjálfa, næringarfræðinga og hjúkrunarfræðinga er afar æskileg.[19]

Við depurð og kvíða eru notuð geðdeyfðarlyf á borð við serótónín-endurupptökuhemla sem eru líklega vannýtt meðferðarúrræði. Anddópamínvirk lyf eru notuð gegn óviljastýrðum hreyfingum en notkun þeirra takmarkast af stífleika og



Mynd 3. *Sýnir dreifingu fötlunarstigs sjúklinga með Huntington-sjúkdóm á Íslandi samkvæmt Shoulson Fahn-stigunarkerfinu. Stig I-II lýsa snemmkomnum sjúkdómi þar sem sjúklingar eru alveg eða að mestu sjálfstæðir. Stig III lýsir miðlungs fötlun með talsverða skerðingu á daglegri færni en sjúklingar viðhalda að einhverju leyti sjálfstæði. Stig IV-V lýsa hins vegar langt gengnum sjúkdómi, með mikilli fötlun.*

trufluðum vöðvasamdrætti. Mónóamínendurupptökuhemillinn tetrabenazín er notaður gegn ofhreyfingum en forðast skal notkun lyfsins ef sterk saga er um þunglyndi eða sjálfsvígshugsanir vegna hættu á versnun þunglyndiseinkenna. Lyfið hindrar endurupptöku og losun dópamíns við taugamót í miðtaugakerfinu. Sýnt hefur verið fram á að lyfið leiðir til marktækrar minnkunar á ofhreyfingum samanborið við lyfleysu. Deutetrabenazín er skylt tetrabenazíni en hefur lengri helmingunartíma. Það er stundum valið umfram tetrabenazín þar sem skammtar eru færri og minni hætta er á þunglyndi.[35,36] Í dag eru geðrofslyf á borð við olanzapín, risperidón, og halóperdól helst notuð en þau minnka áhrif dópamíns í miðtaugakerfinu ásamt því að hafa áhrif á geðræn einkenni sjúkdómsins. Þó ber að nefna að ofhreyfingarnar eru ekki ávallt truflandi fyrir sjúklinginn sjálfan. Geðrofslyf á borð við olanzapín eru notuð ef um geðrofslík einkenni er að ræða. Olanzapín hafði einnig áhrif á þunglyndi, kvíða, pirring og þráhyggju í rannsóknum.[37] Valpróinsýra hefur einnig verið notuð við pirringi og skapsveiflum. Fyrir svefnvandamál er oft notað melatónín eða zópíklón.[19]

Í íslensku rannsókninni kom í ljós að algengasti lyfjaflokkurinn sem HS-sjúklingar fengu var geðdeyfðarlyf, þar sem 85% fengu þau á rannsóknartímabilinu, 55% einstaklingar voru á geðrofslyfjum sem oft voru notuð fyrir ofhreyfingar, 45% á róandi lyfjum en einungis 5% á sértæku lyfi við ofhreyfingum. Um þriðjungur fékk svefnlyf á rannsóknartímabilinu.[12]

Sjúkraþjálfun og talþjálfun eru nauðsynlegar til að viðhalda sjálfstæði eins lengi og hægt er. Talþjálfun getur hjálpað með tjáningu. Talmeinafræðingur getur einnig gefið ráð hvað kyngingu varðar og viðeigandi mataræði. Einstaklingur með HS þarf næringarmikla fæðu því orkubrennsla er meiri en hefðbundið er vegna ofhreyfinga. Því getur verið æskilegt að leita til næringarráðgjafa og fylgjast þarf vel með þyngdartapi. Iðjuþjálfi getur hjálpað með athafnir daglegs lífs. Ýmis hjálpartæki og breyting á heimili til að minnka byltuhættu geta komið að góðum notum. Endanleg vistun á hjúkrunarstofnun á sér yfirleitt stað þegar sjúkdómurinn er langt genginn.[19,38]

Skoðun á sjúkragögnum Huntington-sjúklinga benti til þess að flestir sjúklingar hér á landi væru í virku eftirliti og fengju nokkuð góða einkennameðferð eins og tíðni lyfjameðferðar ber vitni um. Algengasta dánarorsök var ásvelgingslungnabólga, sem er í samræmi við aðrar rannsóknir á HS. Enginn einstaklingur lést af völdum sjálfsvígs.[12] Meðalaldur við andlát var 70,4 ár en í rannsókninni frá 2007 61,9 ár.[10] Meðalaldurinn hefur hækkað talsvert hér á landi en það kann að skýrast af betri úrræðum fyrir HS-sjúklinga nú en fyrir 15 árum síðan. Í norskri rannsókn frá árinu 2018 var meðalaldur þeirra sem létust 63,9 ár og á heimsvísu 58 ár. Aldur Huntington-sjúklinga á Íslandi er því hærri, sem kann að skýrast af almennt lægri fjölda CAG-endurtekninga hér á landi.[39] Meðalævilengd Íslendinga 2011-2020 var 82,7 ár samkvæmt Hagstofu Íslands. Lífslíkur HS- sjúklinga eru því skertar miðað við almennt þýði.

Í nýju íslensku rannsókninni var fötlunarstig sjúklinga með Huntington-sjúkdóm metið við lok rannsóknartímabilsins. Notað var Shoulson Fahn-stigunarkerfið sem byggir á klínísku mati á fötlun HS-sjúklinga út frá heildarfærni þeirra. Tekið er mið af þáttum eins og vinnufærni, fjármálastjórnun og athöfnum daglegs lífs. Mynd 3 sýnir fötlunarstig sjúklinganna samkvæmt flokkunarkerfi Shoulson Fahn í lok árs 2022. Dreifingin var tiltölulega jöfn en þó voru heldur fleiri á fyrstu stigum og því stutt komnir á sjúkdómsferlinu.[12]

Lyfjaþróun

Þrátt fyrir aukinn skilning á meinmyndun HS hefur árangur klínískra lyfjarannsókna verið býsna dræmur. Í samantekt á klínískum lyfjarannsóknum sem gerðar voru frá byrjun til ársins 2017 voru borin kennsl á 99 rannsóknir.[40] Af þeim náðu aðeins 20 í fasa þrjú og aðeins hafa tvö lyf (tetrabenazín og deutetrabenazín, sjá að ofan) verið samþykkt en hvorugt þeirra hægir á gangi sjúkdómsins. Mest rannsökuðu efnasamböndin hafa verið kreatín, latrepírdín og prídópídín. Í dag er verið að rannsaka ýmis ný lyf og meðal þeirra ber hæst að nefna næstu

kynslóðar meðferðir (*next generation genetic therapies).* Einnig eru nokkrar væntingar bundnar við stofnfrumumeðferðir.

Marksæknar RNA-meðferðir (*RNA-targeted therapy*) eru lengra komnar en marksæknar DNA-meðferðir. Mest rannsökuðu aðferðirnar eru andþætt ólígonúkleótíð (*antisense oligonucleotides* (*ASOs*, tjáningarhindrar) og RNA íhlutun (*RNA interference* (RNAi). Þær miða að því að minnka magn HTT mRNA og þar með huntingtin-próteinsins. Tveir taugahrörnunarsjúkdómar, Duchenne vöðvarýrnun (*Duchenne muscular dystrophy)* og mænutaugahrörnun (*spinal muscular atrophy)*, eru með samþykkt ASO-lyf.

ASOs eru einþátta DNA-bútar sem eru mótsvarandi (*complementary*) við mHTT-mRNA. ASO bindast mHTT-mRNA sem leiðir til niðurbrots með hjálp RNAsaH og kemur þannig í veg fyrir myndun skaðlega próteinsins. Rannsóknir á HS-músamódelum hafa sýnt að ASO-tæknin minnkar bæði magn mHTT-mRNA og mHTT í heila og dregur úr HS-líkum einkennum í músunum.[41] Birtar hafa verið niðurstöður úr slembiraðaðri og tvíblindri fasa 2a klínískri lyfjarannsókn á HS-sjúklingum með vægan sjúkdóm þar sem ASO-tæknin var notuð.[42] Í rannsókninni var ASO gegn mHTT gefið í mænuvökva (*intrathecal*) í hækkandi skömmtum á fjögurra vikna fresti. Til að mæla áhrif meðferðarinnar var fylgst með breytingum á magni mHTT í mænuvökva. Niðurstöðurnar sýndu skammtaháða lækkun á mHTT í mænuvökva og hæsti skammturinn minnkaði mHTT um 38%. Ekki mældust neinar marktækar aukaverkanir hjá þátttakendum. Fasa 3 klínísk lyfjarannsókn reyndist þó neikvæð hvað varðar áhrif á klínísk einkenni sjúkdómsins.[43]

RNAi er hluti af náttúrulegu stjórnkerfi gena í heilkjörnungum og leiðir til bælingar á virkni gena. Hægt er að nota RNAi í meðferðarskyni til að lækka magn mHTT-mRNA með sérhönnuðum RNA-brotum, svo sem *small interfering RNA*, (siRNA), *short hairpin RNA* (shRNA) eða *microRNA* (miRNA).[44] RNA-brotin bindast mHTT mRNA gegnum RISC-flóka (*RNAinduced silencing complex*) og veldur niðurbroti þess. Vegna blóð-heila-þröskuldsins þarf að gefa RNAi-meðferð í heilavef, oftast með veirugenaferjum. Þetta er ólíkt ASO sem hafa verið gefin í mænuvökva. Aftur á móti þarf að gefa veirugenaferjur mun sjaldnar þar sem áhrif vara lengur. Algengast er að nota *adeno-associated* veirugenaferjur (AAV) þar sem þær valda litlu ónæmissvari og innlimun þeirra í erfðaefni frumunnar er mjög lítil.[44,45]

Nýlega komu jákvæðar fréttir fyrir annars stigs fasa rannsókn Uniqure með AMT-130 (miRNA) sem gefið er inn í djúphnoð (*basal ganglia*) með segulómunarstýrðri taugaskurðaðgerð (óbirtar niðurstöður). Náði rannsóknin aðalmarkmiði sínu og sýndi í fyrsta skipti að lyf getur hægt á klínískum framgangi sjúkdómsins. Notuð var adenotengd veirugenaferja (AAV).[45]

Samantekt

Huntington-sjúkdómur er sjaldgæfur, eingena, ríkjandi taugahrörnunarsjúkdómur sem einkennist af stigvaxandi hreyfitruflunum, geðrænum einkennum og vitrænni skerðingu. Sjúkdómurinn stafar af auknum fjölda endurtekninga á núkleótíðunum cýtósín-adenín-gúanín (CAG) í huntingtin-geninu (HTT) sem leiðir til myndunar huntingtin-próteins með skaðlega virkni og uppsöfnunar próteinbrota í taugafrumum sem veldur taugahrörnun. Algengi sjúkdómsins hefur áður mælst lágt á Íslandi samanborið við önnur Evrópulönd en nýlegar íslenskar rannsóknir benda til hærra algengis, líklega vegna bættrar greiningarhæfni og aukinnar notkunar erfðaprófa. Engin meðferð hefur fundist sem hægir á framgangi sjúkdómsins en nýlegar rannsóknir með veirugenaferju gefa vonir um árangur.

Heimildir

1. Harper PS. Huntington's disease in a historical context. In: Bates G, Tabrizi S, Jones L, editors. Huntington's disease. Oxford: Oxford University Press; 2014. p. 3–21.
2. Medina A, Correa M, Arango-Lasprilla JC, et al. Prevalence and incidence of Huntington's disease: an updated systematic review and meta-analysis. Mov Disord. 2022;37(12):2327–2335.
3. Fisher ER, Hayden MR. Multisource ascertainment of Huntington disease in Canada: prevalence and population at risk. Mov Disord. 2014;29(1):105–114.
4. Evans SJ, Douglas I, Rawlins MD, et al. Prevalence of adult Huntington's disease in the UK based on diagnoses recorded in general practice records. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2013;84(10):1156–1160.
5. Morrison PJ, Harding-Lester S, Bradley A. Uptake of Huntington disease predictive testing in a complete population. Clin Genet. 2011;80:281–286.
6. Bates GP, Dorsey R, Gusella JF, et al. Huntington disease. Nat Rev Dis Primers. 2015;1:15005.
7. Wexler NS, Lorimer J, Porter J, et al. Venezuelan kindreds reveal that genetic and environmental factors modulate Huntington's disease age of onset. Proc Natl Acad Sci U S A. 2004;101(10):3498–3503.
8. Gusella JF, Wexler NS, Conneally PM, et al. A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington's disease. Nature. 1983;306(5940):234–238.
9. Wexler NS, Young AB, Tanzi RE, et al. Homozygotes for Huntington's disease. Nature. 1987;326(6109):194–197.
10. Sveinsson O, Halldórsson S, Olafsson E. An unusually low prevalence of Huntington's disease in Iceland. Eur Neurol. 2012;68(1):48–51.
11. Gudmundsson KR. Prevalence and occurrence of some rare neurological diseases in Iceland. Acta Neurol Scand. 1969;45(1):114–118.
12. Briem S, Stefansdottir V, Jónsson JJ, et al. The epidemiology of Huntington's disease in Iceland. Eur Neurol. 2025;88(2):64–70.
13. Gilling M, Durr A, Abe K, et al. The Danish HD Registry: a nationwide family registry of HD families in Denmark. Clin Genet. 2017;92(3):338–341.
14. Huntington's Disease Collaborative Research Group. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. Cell. 1993;72(6):971–983.
15. Rubinsztein DC, Leggo J, Coles R, et al. Phenotypic characterization of individuals with 30–40 CAG repeats in the Huntington disease gene reveals HD cases with 36 repeats and apparently normal elderly individuals with 36–39 repeats. Am J Hum Genet. 1996;59(1):16–22.
16. Andrew SE, Goldberg YP, Kremer B, et al. The relationship between trinucleotide (CAG) repeat length and clinical features of Huntington's disease. Nat Genet. 1993;4(4):398–403.
17. Duyao M, Ambrose C, Myers R, et al. Trinucleotide repeat length instability and age of onset in Huntington's disease. Nat Genet. 1993;4(4):387–392.
18. Genetic Modifiers of Huntington's Disease (GeM-HD) Consortium. Identification of genetic factors that modify clinical onset of Huntington's disease. Cell. 2015;162(3):516–526.
19. Ghosh R, Tabrizi SJ. Huntington disease. Handb Clin Neurol. 2018;147:255–278.
20. Wright GEB, Collins JA, Kay C, et al. Length of uninterrupted CAG, independent of polyglutamine size, results in increased somatic instability, hastening onset of Huntington disease. Am J Hum Genet. 2019;104(6):1116–1126.
21. Warby SC, Montpetit A, Hayden AR, et al. CAG expansion in the Huntington disease gene is associated with a specific and targetable predisposing haplogroup. Am J Hum Genet. 2009;84(3):351–366.
22. Semaka A, Kay C, Doty CN, et al. CAG size-specific risk estimates for intermediate allele repeat instability in Huntington disease. J Med Genet. 2013;50(10):696–703.
23. Telenius H, Kremer B, Goldberg YP, et al. Molecular analysis of juvenile Huntington disease: the major influence on (CAG)n repeat length is the sex of the affected parent. Hum Mol Genet. 1993;2(10):1535–1540.
24. Kremer B, Goldberg YP, Andrew SE, et al. Sex-dependent mechanisms for expansions and contractions of the CAG repeat on affected Huntington disease chromosomes. Am J Hum Genet. 1995;57(2):343–350.
25. Nasir J, Floresco SB, O'Kusky JR, et al. Targeted disruption of the Huntington's disease gene results in embryonic lethality and behavioral and morphological changes in heterozygotes. Cell. 1995;81(5):811–823.
26. Saudou F, Humbert S. The biology of huntingtin. Neuron. 2016;89(5):910–926.
27. McColgan P, Tabrizi SJ. Huntington's disease: a clinical review. Eur J Neurol. 2018;25(1):24–34.
28. Carroll JB, Bates GP, Steffan J, et al. Treating the whole body in Huntington's disease. Lancet Neurol. 2015;14(11):1135–1142.
29. Bonelli RM, Wenning GK, Kapfhammer HP. Huntington's disease: present treatments and future therapeutic modalities. Int Clin Psychopharmacol. 2004;19(2):51–62.
30. Brinkman RR, Mezei MM, Theilmann J, et al. The likelihood of being affected with Huntington disease by a particular age, for a specific CAG size. Am J Hum Genet. 1997;60(5):1202–1210.
31. Roos RAC. Clinical neurology. In: Bates G, Tabrizi S, Jones L, editors. Huntington's disease. Oxford: Oxford University Press; 2014. p. 123–145.
32. Grimaldi A, Veneziani I, Culicetto L, Quartarone A, Lo Buono V. Risk Factors and Interventions for Suicide in Huntington's Disease-A Systematic Review. J Clin Med. 2024 Jun 12;13(12):3437.
33. Roos RAC. Huntington's disease: a clinical review. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:40.
34. MacLeod R, Tibben A. Genetic counseling and testing. In: Bates G, Tabrizi S, Jones L, editors. Huntington's disease. Oxford: Oxford University Press; 2014. p. 165–178.
35. Huntington Study Group. Tetrabenazine as antichorea therapy in Huntington disease: a randomized controlled trial. Neurology. 2006;66(3):366–372.
36. Guay DR. Tetrabenazine, a monoamine-depleting drug used in the treatment of hyperkinetic movement disorders. Am J Geriatr Pharmacother. 2010;8(4):331–373.
37. Paleacu D, Anca M, Giladi N. Olanzapine in Huntington's disease. Acta Neurol Scand. 2002;105(6):441–444.
38. Nance MA. Comprehensive care. In: Bates G, Tabrizi S, Jones L, editors. Huntington's disease. Oxford: Oxford University Press; 2014. p. 393–404.
39. Rodrigues FB, Abreu D, Damasio J, et al. Survival, mortality, causes and places of death in a European Huntington's disease prospective cohort. Mov Disord Clin Pract. 2017;4(5):737–742.
40. Travessa AM, Rodrigues FB, Mestre TA, et al. Fifteen years of clinical trials in Huntington's disease: a very low clinical drug development success rate. J Huntingtons Dis. 2017;6(2):157–163.
41. Kordasiewicz HB, Stanek LM, Wancewicz EV, et al. Sustained therapeutic reversal of Huntington's disease by transient repression of huntingtin synthesis. Neuron. 2012;74(6):1031–1044.
42. Tabrizi SJ, Leavitt BR, Landwehrmeyer GB, et al. Targeting huntingtin expression in patients with Huntington's disease. N Engl J Med. 2019;380(24):2307–2316.
43. Rook ME, Southwell AL. Antisense oligonucleotide therapy in Huntington disease. BioDrugs. 2022;36(2):105–119.
44. Shannon KM. Recent advances in the treatment of Huntington's disease. CNS Drugs. 2020;34(3):219–228.
45. Aguiar S, van der Gaag B, Cortese FAB. RNAi mechanisms in Huntington's disease therapy: siRNA versus shRNA. Transl Neurodegener. 2017;6(1):30.

ENGLISH SUMMARY

doi 10.17992/lbl.2026.05.891

Huntington´s disease – overview

Saga Briem[1]
Thorsteinn Bjornsson[2]
Vigdis Stefansdottir[3]
Jon Johannes Jonsson[1,3]
Olafur Arni Sveinsson[1,4]

[1]University of Iceland, Faculty of Medicine, [2]Department of Neurology, Sahlgrenska University hospital, Gothenburg, Sweden, [3]Department of Genetics and Molecular Medicine, Landspitali University Hospital, Reykjavík, Iceland, [4]Department of Neurology, University Hospital of Iceland, Reykjavik, Iceland

Correspondence: Olafur Sveinsson MD, *olafursv@landspitali.is*

Key words: *Huntington´s disease, chorea, trinucleotide repeats, epidemiology, antisense oligonucleotides*

Huntington's disease (HD) is a rare, autosomal dominant neurodegenerative disorder characterized by progressive movement disturbances, psychiatric symptoms, and cognitive impairment. The disease is caused by an increased number of repeats of the cytosine–adenine–guanine (CAG) base sequence in the HTT gene, leading to the production of a huntingtin protein with toxic gain-of-function properties and the accumulation of protein aggregates in neurons, resulting in neurodegeneration. The prevalence of HD has previously been reported to be low in Iceland compared with other European countries. However, recent studies indicate an increased prevalence, likely due to improved diagnostic capabilities and greater use of genetic testing. Diagnosis is based on clinical evaluation, family history, and confirmation by genetic testing. Currently, no disease-modifying treatment is available, but symptomatic management and a multidisciplinary approach can improve patients' functional abilities and quality of life. This review article discusses the epidemiology, genetics, clinical manifestations, diagnosis, and treatment of Huntington's disease, with particular emphasis on recent Icelandic research findings and future prospects.

Óvenjuleg og viðráðanleg orsök beinmergsbilunar, tilfelli af blóðlækningadeild

• Sjúkratilfelli •

Valdimar Sveinsson[1] læknanemi
Guðmundur Rúnarsson[2] læknir
Þórunn Kristín Guðmundsdóttir[3] klínískur lyfjafræðingur
Vilhjálmur Steingrímsson[4] læknir

[1]Háskóli Íslands, [2]blóðlækningadeild Landspítala, [3]lyfjaþjónusta og blóð- og krabbameinslækningadeild Landspítala, [4]blóðlækningadeild, Karolinska háskólasjúkrahús

Fyrirspurnum svarar Vilhjálmur Steingrímsson,
vilhjalmur.steingrimsson@regionstockholm.se

Greinin barst 15. desember 2025,
samþykkt til birtingar 19. febrúar 2026

ÁGRIP

Koparskortur er sjaldgæf og oft vangreind orsök blóðleysis, daufkyrningafæðar og taugakvilla. Í þessu tilfelli leitaði 47 ára karlmaður til læknis vegna þyngdartaps, þreytu og taugaeinkenna. Fyrstu niðurstöður rannsókna bentu til greiningar mergmisþroska þar sem blóðprufur sýndu blóðleysi og daufkyrningafæð. Ennfremur sýndi beinmergssýni frumuríkan merg með áberandi frymisbólum í forstigum mergfrumna. Í kjölfarið mældist alvarlegur koparskortur og hækkað sink í blóði og þvagi. Nánari saga leiddi í ljós langvarandi notkun á tannlími sem innihélt sink og koparskortur var afleiðing sinkofhleðslu. Einkennin gengu að mestu leyti til baka eftir koparuppbót og þegar notkun tannlímsins var hætt. Tilfellið undirstrikar mikilvægi þess að íhuga koparskort við óútskýrða beinmergsbilun.

Inngangur

Koparskortur er sjaldgæf orsök blóðleysis, daufkyrningafæðar og taugakvilla.[1] Klínísk mynd getur verið ósértæk og líkst alvarlegum blóðsjúkdómum, þar á meðal mergmisþroska (*myelodysplasia*, MDS).[2] Sinkeitrun er þekkt en oft vangreind orsök koparskorts og getur tengst notkun tannlíma sem innihalda sink.[3] Snemmgreining er mikilvæg þar sem einkenni geta gengið algerlega til baka með viðeigandi meðferð. Hér lýsum við tilfelli manns með versnandi beinmergsbilun og taugaeinkenni þar sem undirliggjandi orsök reyndist óvænt en auðvelt að snúa henni við.

Sjúkratilfelli

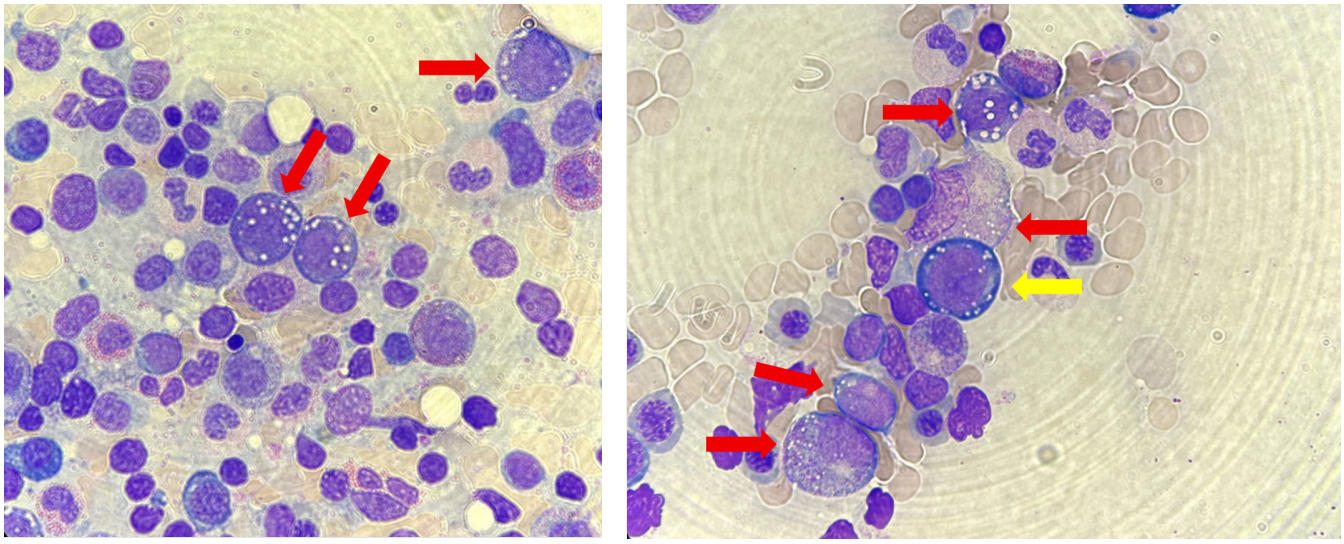
Áður hraustum 47 ára karlmanni var vísað til almennrar uppvinnslu á Landspítala vegna mikils þyngdartaps. Hann hafði lést um 25 kg á einu ári og vó 75 kg. Blóðprufur sýndu stórfrumublóðleysi (*macrocytic anemia*) og hækkað sökk en við kerfaskönnun var til staðar þurr næturhósti, þreyta, kuldi í fótum og vægur dofi í tám. Hann hafði nýlega verið með hita en neitaði nætursvita. Hann var hraustur fyrir utan háþrýsting og tók við því metoprolol. Hann reykti og var með 20 pakkaár að baki og drakk nú áfengi í hófi en hafði drukkið meira áfengi fyrir veikindi. Fjölskyldusaga var ómarkverð. Við skoðun heyrðist væg önghljóð hægra megin í útöndun og öndunarhljóð voru fjarlægð. Einnig var lítið graftarkýli við endaþarm sem var langvarandi vandamál. Fyrstu blóðprufur sýndu væga til meðal blóðfrumufæð (*pancytopenia*, Hgb 91 g/L, MCV 106 fL, daufkyrningar 1,4x10E9/L, eitilfrumur 1,7x10E9/L), hátt sökk og alvarlegan D-vítamínskort auk markverðrar lækkunar á heildarpróteinum og albúmíni (sjá töflu I, dagur -71). Tölvusneiðmyndir voru pantaðar til skimunar fyrir krabbameini og voru ómarkverðar. Mótefnamæling (*serology*) var neikvæð með tilliti til HIV, lifrarbólgu B og lifrabólgu C. Grunur vaknaði um næringarskort og því var ákveðið að panta maga- og ristilspeglun sem voru

Tafla I. sýnir blóðprufur sem voru teknar á 6 mánaða tímabili. Tölurnar í efstu röð sýna dagana frá innlögn á blóðlækningardeild. Í hornklofum eru viðmiðunargildi mælinganna. Rauðar feitletraðar tölur eru utan viðmiðunargilda.

Dagar frá innlögn:		-71	-12	+3	+14	+100
Blóðhagur						
B-Hvít blóðkorn	[4,0-10,5x10E9/L]	4,8	3,5	8,8	7,1	8,4
B-Hemóglóbín	[134 -171 g/L]	91	83	89	102	156
B-MCV	[80-97 fL]	106	106	108	107	92
B-Blóðflögur	[150-400x10E9/L]	352	384	429	432	270
B-Neutrófílar	[1,9-7,0x10E9/L]	1,4	0,4	3,9	1,4	4,2
B-Lymfócýtar	[1,0-4,0x10E9/L]	1,7	1,8	2,5	3,4	2,7
Blóðmeinafræði						
B-Sökk	[<15 mm/klst]	100	54	67	Ekki tekið	Ekki tekið
Klínísk lífefnafræði						
P/S-Natríum	[137-145 mmól/L]	130	137	141	138	139
P-Kalíum	[3,5-4,8 mmól/L]	4	4,5	4,1	4,6	4,6
P/S-Kreatínín	[60-100 µmól/L]	68	68	62	76	74
P/S-CRP	[<10 mg/L]	41	<3	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Járn	[9-34 µmól/L]	2	14	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Járnbindigeta	[49-83 µmól/L]	51	65	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Transferrín	[1,94-3,26 g/L]	2,03	2,58	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Ferritín	[30-400 µg/L]	699	1021	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-B12	[210-800 pmól/L]	307	252	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Fólat	[6,0-35,0 nmól/L]	21	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-ALP	[35-105 U/L]	125	106	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-gamma GT	[<115 U/L]	26	25	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-ASAT	[<45 U/L]	10	13	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-ALAT	[<70 U/L]	9	14	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-LD	[105-205 U/L]	136	101	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Lípasi	[13-60 U/L]	23	43	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Amýlasi	[25-120 U/L]	62	81	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
P/S-Bilírúbín	[5-25 µmól/L]	5	6	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
Hormón						
P/S-25-OH-vítamín D	[50-150 nmól/L]	7,5	50,2	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
Prótein						
P/S-Prótein	[62-78 g/L]	60	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið
S-Albúmín/raf	[36-48 g/L]	28	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið	Ekki tekið

ómarkverð en sýni frá maga leiddi í ljós langvinna bólgu af völdum *Helicobacter pylori*. Upprætingarmeðferð var því hafin í kjölfarið sem og uppbótarmeðferð við D-vítamínskorti.

Tveim mánuðum síðar barst tilvísun á göngudeild blóðlækninga vegna versnandi einkenna. Nú var mikil þreyta og dagsyfja. Einnig var dofi kominn í hendur og hann gat ekki unnið vegna máttleysis. Blóðprufur sýndu versnun á stórfrumublóðleysi og alvarlega daufkyrningafæð (sjá töflu I, dagur –12). Á blóðlækningadeild vaknaði strax grunur um alvarlegan mergmisþroska eða jafnvel bráðahvítblæði. Því voru teknar ítarlegar blóðprufur og beinmergssýni við komu á dagdeild, auk þess sem sjúklingurinn var lagður inn vegna mikilla einkenna og alvarlegrar daufkyrningafæðar. Vegna gruns um næringarskort og óvenju ungs aldurs fyrir mergmisþroska var ákveðið að mæla einnig kopar í blóði. Mergrannsókn vakti grun um mergmisþroska en áberandi (og óvenjulegt) voru frymisbólur (*vacuoles*) í forstigum mergfrumna og rauðra blóðkorna (sjá mynd 1). Járnkímfrumur (*ring sideroblasts*) var ekki að finna. Frumuflæðissjá



Mynd 1. *Vinstri myndin sýnir þrjár frekar óþroskaðar mergfrumur* (myelocytes) *með frymisbólum (rauð ör). Hægri myndin sýnir frumrauðkorn* (proerythroblast) *fyrir miðju með frymisbólum (gul ör) ásamt fjórum mergfrumum á mismunandi þroskastigum með frymisbólum (rauð ör).*

sýndi verulega vinstri hneigð, rauðkyrningagnótt (*eosinophilia*) og mjög væga kímfrumuaukningu (*excess blasts*). Önnur uppvinnsla var ómarkverð (tölvusneiðmyndir, ræktanir, quantiFERON, glútenóþolsskimun). Þegar hér var komið við sögu var greiningin því talin mergmisþroski og reynd meðferð með filgrastim og darbepoetinum alfa til að styðja við beinmerginn með tímabundnum bata (sjá töflu I, dagur 3).

Eftir sex daga uppvinnslu á blóðlækningadeild kom niðurstaða um að kopar í blóði var lækkaður (gildi: <50 µg/l, viðmiðunargildi: 560-1110 µg/l). Hafin var meðferð með átta mg kopar bisglycinate töflum (Dr. Mercola Copper Bisglycinate, 4 mg copper as copper bisglycinate tablets, dietary supplement) einu sinni á dag frá og með degi níu. Vegna taugaeinkenna var fengið mat taugalæknis og skoðun sýndi jafnvægisskerðingu við gang og talsverða truflun á stöðuskyni sem gat samrýmst koparskorti. MRI rannsókn sýndi engin merki um mænukvilla (*myelopathy*). Við ítarlega næringasögu þótti ónóg inntaka ólíkleg orsök koparskortsins. Fimm dögum eftir kopargjöf voru blóðgildi strax batnandi (sjá töflu I, dagur 14) en þá kom í ljós að sink gildi í blóði var hækkað (gildi: 1250 µg/l, viðmiðunargildi: 690-1170 µg/l). Það hafði verið mælt samkvæmt leiðbeiningum um uppvinnslu á koparskorti. Einnig var sinkmagn mælt í 24 tíma þvagsöfnun og reyndist það verulega hækkað (gildi: 2,79 mg/24klst, viðmiðunargildi: 0,15-0,8 mg/24klst). Gerðar höfðu verið litningarannsóknir á beinmerg með tilliti til mergmisþroska en þær sýndu engar litningabreytingar. Einnig útilokuðu erfðarannsóknir þekktar stökkbreytingar sem tengjast mergmisþroska. Þá var aftur sest niður með sjúklingnum og tekin ítarlegri saga með tilliti til hækkunar á sinki en þá kom í ljós að hann hafði verið að nota Fixodent Complete Neutral tannlím (framleiðandi: Procter & Gamble, sjá mynd 2) fyrir falskar tennur en tannlímið innihélt sink og líklega hafði hann ekki fylgt notkunarleiðbeiningum sem skyldi. Hann var beðinn um að stöðva notkun tannlímsins.

Þremur mánuðum síðar kom hann aftur á göngudeild blóðlækninga í eftirlit. Blóðprufurnar voru orðnar eðlilegar (sjá töflu I, dagur 100) og líðan sjúklings mikið betri. Hann hafði þyngst á ný og gat unnið fullan vinnudag. Taugaeinkenni voru mikið batnandi en væg stöðuskynsbrenglun var enn til staðar. Ný koparmæling var innan viðmiðunarmarka og því var koparmeðferð hætt í kjölfarið. Við áframhaldandi eftirfylgd nokkrum mánuðum síðar mældust einnig eðlileg kopargildi.

Umræða

Blóðleysi, daufkyrningafæð og taugakvilli er þrenna (*triad*) sem hefur verið lýst í koparskorti.[1] Einkennin geta því verið slappleiki og þreyta vegna blóðskorts og aukin áhætta á sýkingum vegna daufkyrningafæðar. Taugakvillar geta komið fram í mænu, úttaugum og í sjóntaug og meðal annars birst sem hreyfiglöp (*ataxia*), máttleysi, dofi í útlimum, minnkuð taugaviðbrögð, skert stöðuskyn og sjóntap.[3] Taugaskaðinn getur orðið varanlegur.

Koparskortur er mjög sjaldgæfur en tilfellum hefur verið lýst áður.[4,5] Kopar er nauðsynlegt snefilefni fyrir líkamann en ráðlagður dagskammtur landlæknis er um 900 µg fyrir fullorðin einstakling.[6] Talið er að um fjórðungur nái ekki ráðlagðum dagskammti í Norður-Ameríku.[7]

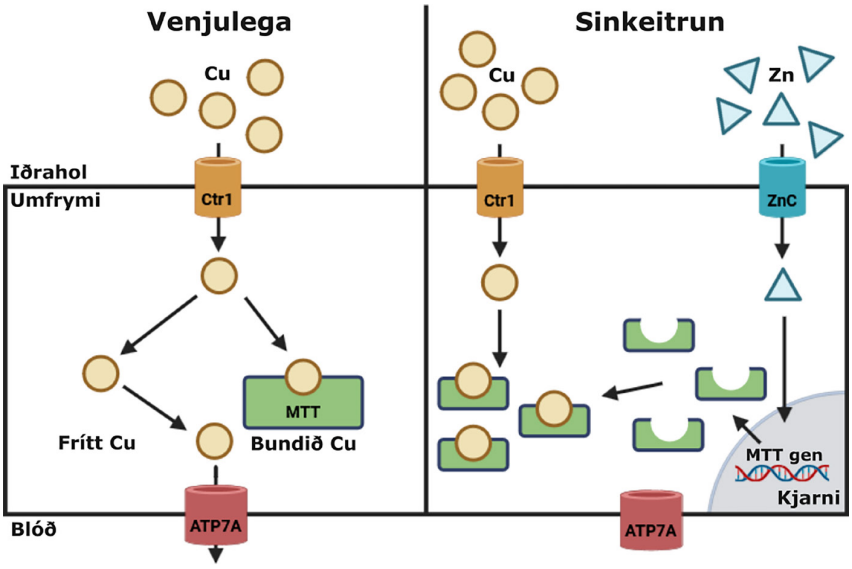
Frásog kopars á sér stað fyrst og fremst í maganum og í skeifugörninni.[3] Koparjónir eru teknar upp af Ctr1-próteininu sem vísar að iðraholi meltingarvegarins. Jónirnar eru síðan fluttar yfir í blóðrásina af ATP7A-próteininu.[3] Sink hindrar færslu kopars yfir í blóðrásina með því að auka tjáningu á próteini sem kallast málmþíónín (*metallothionein*). Próteinið klóbindur kopar og heldur því í frumum meltingarvegarins (sjá mynd 3). Kopar skilst síðan út með frumunum yfir í iðraholið (*shedding*).[3]

Í okkar tilfelli hafði ástandið versnað mikið í kjölfar upprætingarmeðferðar á *Helicobacter pylori* en fræðilega séð geta prótónpumpuhemlar (*proton pump inhibitors*, PPI) dregið úr frásogi kopars.[8] Frá meltingarveginum er kopar fluttur til lifrar bundinn við albúmín. Þaðan berst kopar til annarra líffæra að mestu leyti bundinn caeruloplasmíni.[9]

Blóðleysið í koparskorti er yfirleitt meðalfrumu (*normocytic anemia*) eða stórfrumu.[3] Orsök blóðleysisins er ekki fullþekkt.



Mynd 2 *sýnir tannlímið sem sjúklingur hafði verið að nota til fjölda ára.*



Mynd 3 *sýnir hvernig frásogi á kopar er háttað undir venjulegum kringumstæðum og í sinkeitrun. Cu = Kopar, Zn = Sink, ZnC = Zinc channel, Ctr1 = High affinity copper uptake protein 1, MTT = Metallothionein, ATP7A = ATPase Copper Transporting Alpha. Mynd er byggð á sambærilegri mynd í heimild 23. Mynd búin til með Biorender og Inkscape.*

Kopar er nauðsynlegur fyrir caeruloplasmín og hephaestín sem hvort um sig er mikilvægt í efnaskiptum járns. Bæði prótein taka þátt í flutningi á járni en í koparskorti safnast járn fyrir í lifrinni.[3] Talið er að daufkyrningafæðin stafi af truflaðum þroska mergfrumna, skertri losun úr beinmerg og eyðingu þeirra.[10] Afturskyggn rannsókn leiddi í ljós, öfugt við okkar tilfelli, að beinmergur í koparskorti er yfirleitt frumusnauður (*hypocellular*).[11] Hinsvegar er einnig lýst tilfellum þar sem beinmergurinn verður frumuríkur (*hypercellular*)[2] og minnir útlitið þá helst á mergmisþroska. Eins og í okkar tilfelli er oft að finna einkennandi frymisbólur í forstigum mergfrumna en einnig er hægt að sjá aukið járn í plasmafrumum.[11] Þá hefur einnig verið lýst tilfelli þar sem sjúklingur var kominn í undirbúning fyrir beinmergsskipti áður en í ljós kom að koparskortur var undirliggjandi orsök beinmergsbilunarinnar.[2]

Orsökum koparskorts má gróflega skipta upp í fimm hluta: frásogsvandamál, erfðasjúkdóma, aðgerðir, næringaskort og sinkeitrun. Glútenóþol er algengasti frásogsvandinn sem getur leitt til koparskorts en tíðni hans meðal þeirra sem eru með glútenóþol er óþekkt.[3,12] Menkes-sjúkdómur er X-tengdur víkjandi erfðasjúkdómur þar sem stökkbreyting í *ATP7A*-geninu veldur galla í samnefndu koparflutningspróteini. Sjúklingar með Menkes-sjúkdóm lifa yfirleitt ekki lengur en örfá ár.[13] Ein algengasta ástæðan fyrir koparskorti er fyrri efnaskiptaaðgerð[3] sem leiðir til minnkaðs frásogs á ýmsum jónum, þar með talið koparjónum. Í þessum tilvikum getur tekið áratugi fyrir einkenni að myndast.[14] Langvarandi næring í æð getur valdið koparskorti, sérstaklega hjá einstaklingum þar sem snefilefnauppbót hefur verið stöðvuð, til dæmis vegna gallstasa.[11,15,16] Algengasta ástæðan fyrir sinkeitrun er notkun tannlíma sem innihalda sink.[3] Lyfja- og matvælastofnun Bandaríkjanna gaf út tilkynningu árið 2011 þar sem varað var við notkun tannlíma sem innihéldu sink[17] og var hættan talin mest ef notað var mikið magn af tannlími í langan tíma, gervitennur pössuðu illa eða notkunarleiðbeiningum ekki fylgt. Merkingum á tannvörum er oft ábótavant en sumir framleiðendur framleiða nú tannlím án sinks og tilgreina það sérstaklega á umbúðunum.[18] Í tilfellinu okkar hafði sjúklingurinn notað Fixodent Complete Neutral tannlím (sjá mynd 2) til lengri tíma. Samkvæmt framleiðanda er meðalfrásog af sinki í gegnum munnslímhúð um tvö mg á dag en efri neyslumörk eru um 25 mg á dag.[6,19]

Greining á koparskorti byggist fyrst og fremst á mælingu

kopars í blóði. Hjá sjúklingum með koparskort þar sem taugaeinkenni eru komin fram er kopar í blóði yfirleitt lækkaður,[20] sem gerir því hefðbundna koparmælingu í blóði góða rannsókn í slíkum tilfellum. Mælingin endurspeglar heildarmagn kopars í blóði, það er bæði kopar bundinn við caeruloplasmín og óbundinn kopar. Ef grunur vaknar um sinkeitrun ætti að mæla sink í blóði og/eða í 24 tíma þvagútskilnaði.[21] Við grun um koparskort ætti einnig mæla B12, enda getur B12-skortur fylgt (til dæmis eftir aðgerðir á maga)[20] og birtingarmyndin getur verið svipuð.[5] Einnig ætti að skima fyrir glútenóþoli[21] og mikilvægt að fá segulómskoðun til að útiloka mænukvilla þegar taugaeinkenni eru til staðar.[21]

Engar rannsóknir hafa verið gerðar til að ákvarða viðeigandi skammta, gjafaleið eða tímalengd koparuppbótarmeðferðar. Þar sem oft er þörf á langtímauppbót með kopar, er gjöf á kopar í æð ekki ákjósanlegur kostur og yfirleitt ekki nauðsynleg. Stundum er byrjað á kopargjöf í æð og síðan skipt yfir í kopartöflur. Upphafsskammtur kopars um munn getur verið allt frá 2 til 8 mg á dag í viku þar sem lækkað er um 2 mg vikulega í fjórar vikur ef byrjað er á hærri skammti.[21,22] Viðhaldskammtar ákvarðast af blóðgildum í reglulegu eftirliti. Gjöf á kopar í æð er viðeigandi ef um er ræða koparskort vegna frásogsvanda en þá er algengt að byrja á 2 mg í æð einu sinni á dag í fimm daga.[21,22] Ef um er að ræða sinkeitrun þá þarf að komast að undirliggjandi ástæðu og leiðrétta hana.

Kopargjöf kemur yfirleitt í veg fyrir frekari taugakvilla en batinn er breytilegur og sumir sjúklingar hafa því miður langvarandi taugaeinkenni. Hins vegar svarar beinmergurinn yfirleitt meðferð fljótt og að fullu. Tilfellið okkar lýsir óvenjulegri en viðráðanlegri orsök beinmergsbilunar og taugakvilla hjá tiltölulega ungum einstaklingi. Mikilvægt er því að hafa koparskort í huga þar sem saga, skoðun og niðurstöður hefðbundinna rannsókna gefa tilefni til.

Heimildir

1. Wazir SM, Ghobrial I. Copper deficiency, a new triad: anemia, leucopenia, and myeloneuropathy. J Community Hosp Intern Med Perspect. 2017:2;7(4):265–8.
2. Gregg XT, Reddy V, Prchal JT. Copper deficiency masquerading as myelodysplastic syndrome. Blood. 2002:15;100(4):1493–5.
3. Jaiser SR, Winston GP. Copper deficiency myelopathy. J Neurol. 2010:16;257(6):869–81.
4. Moon N, Aryan M, Westerveld D, et al. Clinical Manifestations of Copper Deficiency: A Case Report and Review of the Literature. Nutrition in Clinical Practice. 2021:9;36(5):1080–5
5. Kumar N, Gross JB, Ahlskog JE. Copper deficiency myelopathy produces a clinical picture like subacute combined degeneration. Neurology. 2004:13;63(1):33–9.
6. Embætti landlæknis. island.is. 2024. Næring - ráðleggingar embættis landlæknis. https://island.is/naering-radleggingar-landlaeknis – júlí 2025.
7. Klevay LM. Is the Western diet adequate in copper? Journal of Trace Elements in Medicine and Biology. 2011;25(4):204–12.
8. Plantone D, Renna R, Primiano G, et al. PPIs as possible risk factor for copper deficiency myelopathy. J Neurol Sci [Internet]. 2015:15;349(1):258–9.
9. Linder MC. Ceruloplasmin and other copper binding components of blood plasma and their functions: an update. Metallomics. 2016;8(9):887–905.
10. Percival SS. Neutropenia Caused by Copper Deficiency: Possible Mechanisms of Action. Nutr Rev. 2009:27;53(3):59–66.
11. Halfdanarson TR, Kumar N, Li C, et al. Hematological manifestations of copper deficiency: a retrospective review. Eur J Haematol. 2008:13;80(6):523–31.
12. Halfdanarson TR, Kumar N, Hogan WJ, et al. Copper Deficiency in Celiac Disease. J Clin Gastroenterol. 2009;43(2):162–4.
13. Tümer Z, Møller LB. Menkes disease. Eur J Hum Genet. 2010;18(5):511–8.
14. Kumar N, Ahlskog JE, Gross JB. Acquired hypocupremia after gastric surgery. Clinical Gastroenterology and Hepatology. 2004;2(12):1074–9.
15. Fuhrman MP, Herrmann V, Masidonski P, et al. Pancytopenia after removal of copper from total parenteral nutrition. JPEN J Parenter Enteral Nutr. 2000;24(6):361–6.
16. Shike M. Copper in parenteral nutrition. Gastroenterology. 2009;137(5 Suppl):S13-7.
17. U.S. Food and Drug Administration. Letter of Notice and Recommended Action to Denture Adhesive Manufacturers [Internet]. 2011. https://www.fda.gov/medical-devices/dental-devices/denture-adhesives – júlí 2025
18. GSK. GSK. 2010. GSK Consumer Healthcare warns consumers of potential health risks associated with long-term excessive use of zinc-containing denture adhesives. https://www.gsk.com/en-gb/media/press-releases/gsk-consumer-healthcare-warns-consumers-of-potential-health-risks-associated-with-long-term-excessive-use-of-zinc-containing-denture-adhesives/ – júlí 2025
19. Procter & Gamble. Frequently Asked Questions about Fixodent Denture Adhesive. DentureLiving.com [Internet]. https://www.dentureliving.com/en-us/faq – júlí 2025
20. Kumar N, Ahlskog JE, Klein CJ, et al. Imaging features of copper deficiency myelopathy: a study of 25 cases. Neuroradiology. 2006;48(2):78–83.
21. Kumar N. UpToDate. Copper deficiency myeloneuropathy. https://www.uptodate.com/contents/copper-deficiency-myeloneuropathy – ágúst 2025
22. Osadchyi V, Van Antwerp SN, Vredenburgh J. Zinc-Induced Copper Deficiency Myeloneuropathy Masquerading as Paraneoplastic Syndrome: A Case Report. Cureus. 2025;17(4):e82995.
23. Pitton Rissardo J, Fornari Caprara A. Copper deficiency myelopathy secondary to parenteral zinc supplementation during chronic dialysis. Neurol Asia. 2019:1;24:79–82.

ENGLISH SUMMARY

doi 10.17992/lbl.2026.05.892

An Unusual and Reversible Cause of Bone Marrow Failure: A Case Report from the Department of Hematology, Landspítali University Hospital

Valdimar Sveinsson[1]
Gudmundur Runarsson[2]
Thorunn Kristin Gudmundsdottir[3]
Vilhjalmur Steingrimsson[4]

[1]Faculty of Medicine at the University of Iceland, [2]Department of Hematology at Landspítali University Hospital, [3]Pharmacy Services and Department of Hematology and Oncology at Landspítali University Hospital, [4]Department of Hematology at Karolinska University Hospital

Correspondance: Vilhjalmur Steingrimsson, *vilhjalmur.steingrimsson@regionstockholm.se*

Key words: *copper deficiency, zinc toxicity, denture adhesive, myelodysplasia mimic, bone marrow failure, neuropathy*

Copper deficiency is a rare and often overlooked cause of anemia, neutropenia, and neuropathy. We describe a case where a 47-year-old man sought medical attention because of weight loss, fatigue, and neurological symptoms. Initial evaluation suggested myelodysplastic syndrome, with anemia and neutropenia. Furthermore, the bone marrow was hypercellular with prominent cytoplasmic vacuoles in myeloid precursors. Subsequently, the clinical picture was determined to result from severe copper deficiency secondary to excessive zinc exposure. Further history revealed long-term use of a zinc-containing denture adhesive. After copper supplementation and discontinuation of the adhesive, blood status normalized and symptoms largely resolved. This case highlights the importance of considering copper deficiency in unexplained bone marrow failure.

Rannsóknarráðstefna sérnámslækna í lyflækningum 2026

Helga Ágústa Sigurjónsdóttir

Myndir/HÁS



Nýdoktor Ólafur Pálsson hélt fyrirlestur um upplifun sína af því að vera í doktorsnámi samhliða sérnámi.



Hópur sérnámslækna og kandidata á ráðstefnunni með Helgu Ágústu Sigurjónsdóttur umsjónarlækni ráðstefnunnar.



Hörður Tryggvi Bragason fékk viðurkenningu fyrir besta erindið.



Björn Guðbjörnsson, heiðursvísindamaður Landspítala 2025 hélt heiðurserindið til sérnámslæknanna.

Árlega er haldin Rannsóknarráðstefna sérnámslækna í lyflækningum. Þar kynna sérnámslæknar rannsóknarverkefni sín sem þeir stunda samhliða sérnáminu. Verkefnin eru mismunandi langt komin, sum rétt að hefjast og önnur komin lengra. Þann 20. mars var ráðstefnan haldin í ár. Auk sérnámslæknanna mæta einnig virtir vísindamenn innan sem utan Landspítala og verða umræðurnar því afar gefandi og allir ungu vísindamennirnir hafa með sér umhugsunarefni inn í sínar rannsóknir í lok dags. Fyrir ári var veitt í fyrsta sinn viðurkenning fyrir besta erindið og var því áframhaldið í ár. Nefnd skipuð völdum virtum vísindamönnum sameinast um að velja besta erindið. Allir fá mat frá þeirri nefnd inn í sitt „Port-folio“.

Ráðstefnan hefur fests í sessi og hefur haldið sama skipulagi í áraraðir. Að lokinni setningu ráðstefnunnar frá umsjónarlækni hennar, undirritaðri, flytur prófessorinn í lyflækningum, Einar S. Björnsson, hvatningarerindi. Einnig hefur skapast hefð fyrir því að nýdoktor í lyflækningum flytji erindi um sína upplifun af doktorsnámi samhliða sérnámi og flutti nýdoktor Ólafur Pálsson gigtarlæknir það erindi í ár. Hann lauk sínu doktorsnámi með þeim einstæða atburði að verja doktorsritgerð sína bæði við Háskóla Íslands og Háskólann í Lundi í Svíþjóð. Ólafur er því með tvöfalt doktorspróf og hafði eins og við mátti búast sérstaka upplifun af því. Eins og undanfarin ár lauk ráðstefnunni með heiðurserindi til sérnámslæknanna frá virtum vísindamanni. Prófessor Björn Guðbjörnsson, heiðursvísindamaður Landspítala 2025, hélt heiðurserindið á sinn einstaka hátt, hvatningu til vísindavinnu til sérnámslæknanna. Svo skemmtilega vildi til að hann hafði einnig verið leiðbeinandi Ólafs Pálssonar í hans doktorsnámi.

Þetta var afar skemmtilegur dagur, uppskeruhátíð vísindavinnu sérnámslæknanna sem endar með gleðskap þeim til heiðurs. Ætlast er til að allir sérnámslæknar í lyflækningum mæti og leiðbeinendur þeirra, auk annarra áhugasamra sérfræðinga í lyflækningum. Í ár var ráðstefnan haldin að Nauthóli eins og mörg fyrri ár. Án stuðnings Vistor væri þetta ekki mögulegt og eru þeim færðar þakkir.

Besta erindið er metið með tilliti til innsends ágrips, kynningar þess og svörunar spurninga með tilliti til þekkingar á rannsóknarverkefninu. Viðurkenningu fyrir besta erindið árið 2026 hlaut Hörður Tryggvi Bragason sérnámslæknir. Öll erindi ráðstefnunnar hafa verið birt í fylgiriti við *Læknablaðið*.



WAO
WORLD ALLERGY ORGANIZATION

25 March 2026

Prof. Sigurveig Þ. Sigurdardottir
Director – National University Hospital of Iceland

Dear Prof. Sigurdardottir

On behalf of the World Allergy Organization (WAO) Centers of Excellence Committee, it is my pleasure to inform you that the **National University Hospital of Iceland** has been renewed as a WAO Center of Excellence for an additional five years (2026-2030).

Since your last review, your center has demonstrated its commitment to intensify and accelerate multidisciplinary scientific and clinical innovation, education, and advocacy worldwide providing excellence in education, research, training to various stakeholders in allergy, asthma and clinical immunology. We are proud to recognize your center as a WAO Center of Excellence and an international leader in the specialty.

In the fall of 2030, you will be contacted to renew your Center's status with WAO and submit the following documentation:

- At least 4 peer-reviewed publications related to allergy and immunology during the previous three years
- At least 2 graduate students finished training at the center
- Having obtained at least one grant for basic or clinical research
- Having organized or participated in three independent (of WAO) advocacy activities
- Having actively participated in World Allergy Week, which is organized by WAO
- Having organized at least three academic activities (seminars, short courses, congresses, workshops) related to allergy and immunology

You have been sent a separate email with a link to a form to fill out the pertinent information regarding the order and shipment of your center's renewal date plate and updated contact information. Please contact waocoe@worldallergy.org with any questions or concerns

Congratulations on your center's renewal!

Sincerely,

Luis Caraballo, MD, PhD
Accreditation Chair
Centers of Excellence Committee

Luciana Kase Tanno, MD, PhD
Co-Chair
Centers of Excellence Committee

Jonathan A. Bernstein, MD
Co-Chair
Centers of Excellence Committee

www.worldallergy.org

Ofnæmis-og ónæmisdeild Landspítala – vottun á fagmennsku

Þann 25. mars síðastliðinn fékk Ofnæmis-og ónæmisdeild Landspítala framlengingu á viðurkenningu sem deildin hlaut fyrir fimm árum sem ein af öndvegismiðstöðvum Alþjóðaofnæmissamtakanna (World Allergy Organization, Center of Excellence Committee).

Framlengingin gildir í önnur fimm ár eða fram til haustsins 2030. *Læknablaðið* óskar deildinni til hamingju með viðurkenninguna.

saga natura

AREDS2 VAR BYLTING

- við tókum hana skrefinu lengra -

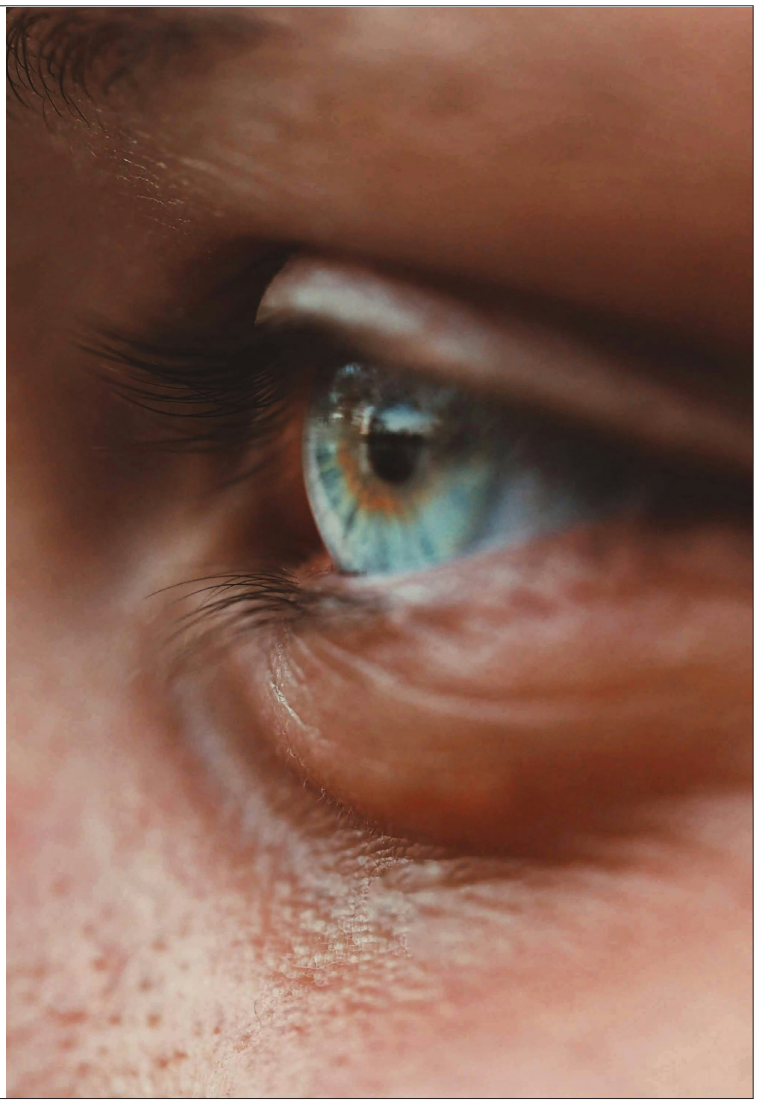
AstaEye inniheldur AREDS2 bætiefnablönduna sem í klínískum rannsóknum hefur sýnt að geti dregið úr líkum á framgangi miðlungs til alvarlegrar augnbotnahrörnunar.

AstaEye inniheldur einnig íslenskt astaxanthin, öflugt andoxunarefni, sem veitir vernd gegn oxunarálagi, dregur úr bólgum og stuðlar að eðlilegri starfsemi augna.



AstaEye er framleitt á Íslandi.

Fæst í matvöruverslunum, apótekum og á saganatura.is.
Áskrifendur fá 20% afslátt og fría heimsendingu.



Meðgöngutrygging

Tryggjum verðandi mæður

Meðgangan er ferðalag og við tryggjum þig á leiðinni.



Kaupa tryggingu

Sjóvá | sjova.is | 440 2000 | sjova@sjova.is

SJÓVÁ

Í pistlunum Úr penna stjórnarmanna LÍ birta þeir eigin skoðanir en ekki félagsins.

Þegar röddin veikist



Katrín Kemp Guðmundsdóttir
hjartalæknir í hlutastarfi á Landspítala og Hjartamiðstöðinni

Fyrir lækna sem starfa á Landspítala er starfsvettvangurinn meira en vinnustaður. Hann er vettvangur fagmennsku, ábyrgðar og samvinnu, sem höfð eru í forgrunni á hverjum degi. Flestir læknar starfa þar af sannfæringu – þeir vilja leggja sitt af mörkum til að veita samfélaginu öfluga og örugga heilbrigðisþjónustu.

Undanfarið hefur þó skapast umræða sem vekur ugg meðal margra lækna – ekki aðeins um starfsréttindi heldur um grundvallaröryggi tjáningarfrelsis. Uppsögn Ragnars Freys Ingvarssonar, formanns Læknafélags Reykjavíkur, er vendipunktur í þessari umræðu. Fyrir flesta snýst málið ekki um einstaklinginn heldur stærra samhengi: Geta þeir sem taka að sér að tala út á við fyrir hönd samstarfsfólks síns gert það án þess að óttast afleiðingar gagnrýnnar umræðu?

Daglegt starf lækna á Landspítala felur í sér ákvarðanir sem geta haft bein áhrif á líf og heilsu fólks. Þeir sjá hvar þrengir að og hvar bæta má verklag. Sú þekking er dýrmæt – en hún nýtist aðeins ef hún fær að heyrast.

Trúnaðarmenn og formenn stéttarfélaga gegna lykilhlutverki í þessu samhengi. Þeir eru kjörnir fulltrúar sem bera ábyrgð á að koma á framfæri áhyggjum, gagnrýni og tillögum til úrbóta. Það starf er ekki unnið til að fá athygli í fjölmiðlum, heldur er það mikilvægur hluti af öryggismenningu innan heilbrigðisþjónustunnar. Sé upplifunin sú að þessi hlutverk séu ekki vernduð í reynd, og að refsað sé fyrir gagnrýna umræðu, skapast hætta á þöggun. Slíkt getur haft víðtæk áhrif. Ekki aðeins á þann sem í hlut á, heldur á heildina. Margir spyrja sig nú: Er öruggt að segja frá því sem betur má fara? Er betra að þegja en að tala? Ef svarið við þessum spurningum er ekki skýrt, þá veikist grundvöllur opinnar umræðu. Í litlu heilbrigðiskerfi eins og hérlendis geta afleiðingar slíkrar þróunar verið alvarlegar. Landspítali er miðpunktur sérhæfðrar læknisþjónustu á Íslandi, og í mörgum sérgreinum er hann nánast eini mögulegi vinnustaðurinn. Þetta er staðreynd sem margir læknar, sérstaklega þeir sem eru erlendis í sérnámi, hafa í huga þegar þeir leggja drög að sínum framtíðaráætlunum um starfsvettvang.

Á sama tíma stendur heilbrigðiskerfið frammi fyrir langvarandi manneklu. Læknar vita að þörfin fyrir þeirra störf er mikil, og að álagið er oft óásættanlegt. Í því samhengi vekur það furðu þegar læknar í framlínu eru látnir fara.

Geta þeir sem taka að sér að tala út á við fyrir hönd samstarfsfólks síns gert það án þess að óttast afleiðingar gagnrýnnar umræðu?

Framtíðarsýn lækna á Landspítala mótast ekki eingöngu af launum eða vinnutíma. Hún mótast af menningu vinnustaðarins – hvort þar ríki traust, gagnkvæm virðing og rými fyrir faglega umræðu. Læknar vilja starfa í umhverfi þar sem ábendingar eru metnar að verðleikum og þar sem gagnrýni er talin hluti af umbótum, ekki ógn. Ef svo er ekki, hefur það áhrif á gæði þjónustunnar og öryggi sjúklinga. Læknar á Landspítala vita að breytingar verða ekki nema með opnu samtali og þeir ættu ekki að vera hræddir um að tjá sig.

Umræðan sem nú á sér stað snýst um meira en einstök mál. Hún snýst um það hvers konar vinnustaður Landspítali vill vera til framtíðar. Hvort hann verður staður þar sem fagfólk treystir sér til að tala og vinna saman að breytingum til batnaðar, og sé þannig aðlaðandi og samkeppnishæfur vinnustaður. Stefna Landspítala hvað þetta varðar skiptir máli, ekki aðeins fyrir lækna heldur fyrir samfélagið allt.

Stjórn Læknafélags Íslands Steinunn Þórðardóttir formaður **Félag almennra lækna** Teitur Ari Theodórsson, Thelma Kristinsdóttir
Félag íslenskra heimilislækna Gunnar Þór Geirsson, Oddur Steinarsson **Félag sjúkrahúslækna** Hildur Jónsdóttir, Jóhanna Guðrún Pálmadóttir
Læknafélag Reykjavíkur Ragnar Freyr Ingvarsson, Katrín Ragna Kemp

Siðfræði og rými fyrir mannlegt mat í lækningum

Dr. Sarah C. Hull er hjartalæknir og lífsiðfræðingur við Yale-háskóla í Bandaríkjunum og starf hennar snertir á hjarta- og æðalækningum, krabbameinslækningum og siðfræði. Hún hélt fyrirlestra á ráðstefnu á vegum hjarta-, augn- og krabbameinssviðs Landspítala fyrir stuttu. Í samtali við *Læknablaðið* kom skýrt fram samræmt þema í því sem mest brennur á henni: Erfiðustu spurningarnar í læknisfræði eru ekki tæknilegar, heldur mannlegar

Olga Björt Þórðardóttir

Í hjarta-krabbameinslækningum (*cardio-oncology*), þar sem krabbameinsmeðferðir geta skaðað hjartastarfsemi og hjartalæknisfræðileg inngrip geta flækt krabbameinsmeðferð, fylgja klínískar ákvarðanir sjaldnast skýrum reiknireitum. Þær þróast frekar í rými sem mótast af óvissu, samkeppnisáhættu og djúpstæðum, persónulegum afleiðingum. Sjónarhorn Sarah endurspeglar þennan veruleika. Hún fetar auðveldlega á milli klínískrar rökhugsunar og siðferðilegrar ígrundunar og leggur áherslu á að góð læknisfræði krefjist ekki aðeins rannsóknarniðurstaðna, heldur einnig mats og tíma.

Ekki eitt vandamál heldur mörg

Sarah vill ekki skilgreina hjarta-krabbameinslækningar út frá einu meginvandamáli. „Það er erfitt að segja að það sé eitt miðlægt siðferðilegt álitamál," segir hún og bendir í staðinn á nokkrar samverkandi tegundir togstreitu sem móti sviðið. Ein viðvarandi sé bilið milli læknisfræðilegrar getu og víðtækari áhrifaþátta á heilsu. Læknar geti boðið sífellt þróaðri meðferðir sem bæti líf og lífsgæði. Hins vegar hafi þeir mun minni stjórn á lífsstílsþáttum eins og mataræði, hreyfingu og umhverfi. „Við getum ávísað lyfjum, en við getum ekki setið með sjúklingum og skipulagt hverja máltíð," bendir hún á. Læknar geti heldur ekki stýrt meðferðarheldni á áreiðanlegan hátt, aðgengi að hollum mat eða þeim kerfisbundnu öflum sem móti hegðun.

Vegna þess hve þessir þættir eru flóknir og kerfisbundnir geti læknar frekar beint athyglinni að inngripum þar sem þeir greina skjótari áhrif. Sarah telur þó að þessi hvati geti verið villandi. Læknar hafi enn áhrif í gegnum traust tengsl við sjúklinga. Sjúklingar fylgi kannski ekki öllum ráðleggingum en tileinki sér oft hluta af boðskapnum. Fullkomnun sé ekki viðmiðið, heldur framfarir, skref fyrir skref.

Önnur togstreita snúi að mati á lífslíkum og framvindu krabbameina. Framfarir í krabbameinslækningum hafi umbreytt mörgum krabbameinum, þar á meðal meinvarpandi sjúkdómum, í langvinna sjúkdóma. Sarah bendir á að sumir hjartalæknar, sem þekki síður þessar breytingar, kunni að vanmeta lífslíkur og þar með halda aftur af mögulega gagnlegum hjartameðferðum. Í raun geti margir sjúklingar „lifað í mörg ár við mjög góð lífsgæði" og eigi skilið að fá meðferðir sem styðji við slíkt líf.

Þriðja áskorunin snúi í gagnstæða átt: að ákveða hvort halda eigi áfram krabbameinsmeðferðum sem hafi þekktar hjartaskaðandi aukaverkanir. Slíkar ákvarðanir krefjist þess að vega áhættu af meðferð gegn áhættu þess að veita hana ekki, oft án skýrra svara.

Jafnvægi milli lífsbjargandi meðferðar og hjartaskaða

Sarah lýsir skipulögðu en einstaklingsmiðuðu ferli við þessar ákvarðanir. Það hefjist á áhættumati og hagræðingu hjarta- og æðaheilsu áður en krabbameinsmeðferð hefst. „Forvarnir eru betri en lækning," segir hún og leggur áherslu á að stjórn á áhættuþáttum eins og háþrýstingi geti dregið verulega úr hjartaskaða.

Eftirlit fylgi í kjölfarið, sérsniðið að áhættumati varðandi sjúklinginn. En ákvarðanataka endi ekki þar. Sarah kynnir hugtakið „leyfilegur hjartaskaði" (*permissive cardiotoxicity*) — að sætta sig við vægar, einkennalausar breytingar á hjartastarfsemi þegar áframhaldandi krabbameinsmeðferð veitir verulegan ávinning. Mikilvægt sé að þessar ákvarðanir séu ekki teknar einhliða. „Þessi umræða er ekki bara okkar," segir hún. Hún byggist á samstarfi hjartalækna, krabbameinslækna og sjúklinga. Sameiginleg ákvarðanataka tryggi að áhætta sé hvorki of- né vanmetin og að meðferð samræmist heildarmarkmiðum sjúklings.

Þegar engir góðir valmöguleikar eru til staðar

Sarah leiðir talið aftur að einni meginreglu: umönnun sé alltaf möguleg, jafnvel þegar lækning sé það ekki. „Þó að við getum ekki alltaf læknað, getum við alltaf sinnt og hlúð að," segir hún og bætir við: „Þetta á sérstaklega við í hjarta- og krabbameinslækningum, þar sem sjúklingar standa oft frammi fyrir vali milli jafn óæskilegra valmöguleika."

Upphafspunkturinn sé því ekki sjúkdómurinn, heldur sjúklingurinn. Lækn-

ar þurfi að skilja markmið, gildi og ótta þess sem um ræðir. Sumir leggi áherslu á lengd lífs, aðrir á lífsgæði eða að forðast þjáningu. Þessi munur skiptir máli.

Þessi nálgun Sarah endurspeglar viðurkennd líkön sameiginlegrar ákvarðanatöku sem miða að því að samræma klínískar ráðleggingar við gildi sjúklinga í flóknum og afdrifaríkum aðstæðum. Sarah leggur áherslu á að það dugi ekki að kynna valmöguleika, læknar þurfi að setja þá í samhengi og útskýra hvað hver leið þýðir miðað við það sem skiptir sjúklinginn mestu máli. Hún ögrar einnig algengri forsendu: að sjúklingar óttist fyrst og fremst dauðann. Í raun óttist margir ferlið: að missa reisn, stjórnlaus einkenni eða langvarandi þjáningu. Að grípa og tækla þessar áhyggjur geti haft djúpstæð meðferðaráhrif. Stundum sé mikilvægasta inngripið ekki læknandi heldur tengslamyndandi: að hlusta, staðfesta og vera vitni að reynslu sjúklings.

Gervigreind: möguleikar án siðferðilegrar ábyrgðar

Samtalið berst að gervigreind, þar sem Sarah setur fram varfærið en ígrundað sjónarhorn. Hún tekur fram að þetta sé ekki hennar aðalsérsvið, en siðferðileg nálgun hennar er skýr. Gervigreind hafi mikla möguleika, sérstaklega í lyfjaþróun innan krabbameinslækninga og í greiningu innan hjartalækninga. Túlkunartæki geti stutt við hjartarit (EKG), hjartaómun og myndgreiningu.

Á þessum sviðum geti gervigreind aukið nákvæmni og skilvirkni. Sarah dregur þó skýra línu. „Gervigreind ætti að líta á sem viðbót frekar en staðgengil mannlegrar greindar," segir hún. Ástæðan sé grundvallaratriði. Klínísk umönnun feli í sér siðferðilega ábyrgð: hæfni til að túlka, bera ábyrgð og bregðast við mannlegum þörfum. „Verkefni sem krefjast siðferðilegrar ábyrgðar getum við ekki falið einhverri vél," útskýrir hún og vísar til samtala um greiningu, meðferðaráætlanir og miðlun erfiðra frétta. Þetta sé ekki takmörkun sem hverfi með betri tækni. Hún sé eðlislæg.



Dr. Sarah C. Hull er hjartalæknir og lífsiðfræðingur við Yale-háskóla í Bandaríkjunum. Hún hélt fyrirlestra á ráðstefnu á vegum hjarta-, augn- og krabbameinssviðs Landspítala fyrr á árinu. Mynd/OBÞ

Vélar, sama hversu þróaðar, geti ekki tekið á sig siðferðilega ábyrgð.

Sarah varar einnig við lúmskari áhættu: að aukin skilvirkni með gervigreind geti minnkað þann tíma sem þegar sé af skornum skammti í samskiptum við sjúklinga. Skráning geti orðið hraðari, en það ætti ekki að þýða minni samskipti. „Einhver þarf að bera ábyrgð á sjúklingum," segir hún. „Og vél mun ekki taka þá ábyrgð." Siðferðilega leggur hún áherslu á gagnsæi og samþykki. Þó að ekki þurfi alltaf sérstakt samþykki fyrir notkun gervigreindar ættu læknar að hneigjast að upplýstu samþykki þegar tæknin snertir beint gögn eða samskipti við sjúklinga.

Fjarheilbrigðisþjónusta: þægindi, málamiðlanir og jöfnuður

Fjarheilbrigðisþjónusta er önnur tæknibreyting sem Sarah lýsir bæði sem klínísku og siðferðilegu viðfangsefni. Hún hafi augljósa kosti: þægindi, aðgengi og sveigjanleika en hún hafi einnig takmarkanir. „Það eru ákveðnir þættir umönnunar sem við getum einfaldlega ekki veitt í gegnum fjarþjónustu," segir hún. Líkamsskoðun, sérstaklega við ástand eins og hjartabilun, sé erfitt að endurskapa á netinu.

Þrátt fyrir það geti fjarþjónusta verið

„Ef niðurstöður eru slæmar þarf kerfisbreytingar. Það felur í sér að gera hollan mat aðgengilegri og draga úr neyslu á unnum matvælum. Án slíkra breytinga geta væntingar um breytingar á hegðun orðið óraunhæfar og ósanngjarnar."

mjög árangursrík í ákveðnum aðstæðum. Fjareftirlit með blóðþrýstingi, ef það er rétt kvarðað, geri kleift að stilla lyfjameðferð. Næringarfræðiráðgjöf og eftirfylgni megi oft veita með góðum árangri í gegnum rafræn viðtöl, sérstaklega innan þverfaglegra teyma. Lykilspurningin sé ekki hvort nota eigi fjarþjónustu, heldur hvernig og hvenær. Líkt og gervigreind ætti hún að vera viðbót, ekki staðgengill.

Sarah bendir einnig á hugsanlegar ófyrirséðar afleiðingar. Ef sjúklingar með færri úrræði reiði sig meira á fjarþjónustu á meðan aðrir fái staðbundna þjónustu, geti ójöfnuðir aukist. „Erum við að skapa enn meiri tvískipta heilbrigðisþjónustu," spyr hún, „þar sem þeir sem hafa mesta þörf fá lakari þjónustu?" Þetta undirstrikar endurtekið viðhorf hennar: tæknin er ekki hlutlaus. Áhrif hennar ráðast af því hvernig hún er innleidd.

Mataræði, rannsóknargögn og forvarnir

Forvarnir eru Sarah mjög hugleiknar, sérstaklega næring. Hún bendir í því sambandi á að rannsóknargögn sem tengi mataræði við hjarta- og æðasjúkdóma og krabbamein séu skýr og mataræði sem byggi á plöntufæði og óunninni fæðu tengist minni áhættu á þessum sjúkdómum.

Samt sé næring víða vanrækt í klínískri þjálfun. Sarah rekur það að hluta til menningar en einnig til kerfisbundinna hindrana. Læknar kenni það sem þeir sjálfir lærðu. Ólíkt lyfjaávísunum krefjist breyting á mataræði þess að sigla um flókin kerfi aðgengis, kostnaðar og fræðslu. Hún dregur mikilvæga línu: Spurningin er ekki hvort breytingar á mataræði virki, heldur hvort þær séu framkvæmanlegar. Vísindin séu skýr og áskorunin liggi í innleiðingunni.

„Einhver þarf að bera ábyrgð á sjúklingum. Og vél mun ekki taka þá ábyrgð."

Kerfi, ábyrgð og framtíð umönnunar

Sarah gætir þess að halda jafnvægi milli einstaklingsábyrgðar og kerfisbundins veruleika. Sjúklingar beri ábyrgð á vali sínu, en það val sé mótað af umhverfi þeirra. „Kerfið er fullkomlega hannað til að skila þeim árangri sem það skilar," segir hún. „Ef niðurstöður eru slæmar þarf kerfisbreytingar. Það felur í sér að gera hollan mat aðgengilegri og draga úr neyslu á unnum matvælum. Án slíkra breytinga geta væntingar um breytingar á hegðun orðið óraunhæfar og ósanngjarnar."

Ertu með hugmynd að dagskrá fyrir Læknadaga 18.–22. janúar 2027?

Þau sem vilja leggja til efni í dagskrá Læknadaga eru beðin að fylla út umsóknarblað á innra neti Læknafélags Íslands www.lis.is og senda til Margrétar Gunnlaugsdóttur – margretg@lis.is fyrir 19. maí nk.

Hvaða bækur hafa fylgt þér lengst,
þú hefur lesið oftast eða haft mest áhrif á þig?

Frá sveitasjúkrastofu Búlgakovs til róttækra krabbameinsaðgerða Halsteds

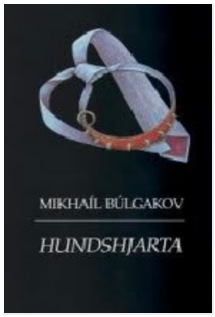


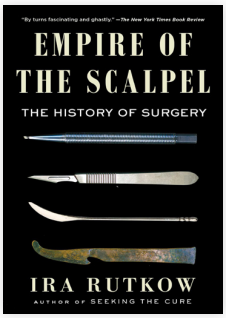
Valentínus Valdimarsson
ristil- og endaþarmsskurðlæknir
og krabbameinsskurðlæknir
Háskólasjúkrahúsinu á Skáni, Svíþjóð

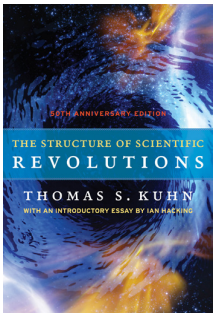
Það eru fáar spurningar sem segja jafn mikið um mann og sú hvaða bækur hafi haft áhrif á hann. Í slíku svari felst í raun lítil sjálfsævisaga. Bækurnar sem móta okkur hafa áhrif langt út fyrir lesturinn sjálfan og breyta sýn okkar á fólki, vísindum og starfi.

Ein bók sem hefur haft sérstök áhrif á mig er *Dagbók læknis* eftir Mikaíl Búlgakov. Þar lýsir hann reynslu sinni sem unglæknir á sveitasjúkrastofu í Rússlandi í byrjun síðustu aldar. Hann fangar á einstakan hátt þá óvissu sem fylgir því að bera ábyrgð á lífi og limum annarra án þess að vera alltaf viss um rétta leið. Búlgakov neyðist til að framkvæma aðgerðir sem hann hefur aðeins lesið um, bráða barkaraufun, aflimun og innri vendingu á fóstri. Á slíkum augnablikum verða fræðin að raunveruleika. Flestir læknar muna eftir fyrsta skiptið sem þeir standa frammi fyrir slíkri ábyrgð. Þá verður ljóst að læknisfræðin er ekki aðeins fræði heldur ábyrgð. Sérstaklega er eftirminnileg saga Polyakovs sem þróar með sér morfínfíkn og endar líf sitt með harmrænum hætti. Þar lýsir Búlgakov einangrun og andlegu álagi læknisstarfsins af mikilli nákvæmni. Í *Hundshjarta* gengur Búlgakov lengra og varar við oftrú á vísindunum. Þar umbreytir prófessor Preobrazhensky flækingshundi í manneskju sem reynist siðferðilega misheppnuð. Sagan minnir okkur á að tæknileg geta án siðferðis getur verið hættuleg.

Af fræðilegum bókum hefur *The Structure of Scientific Revolutions* eftir Thomas Kuhn haft djúp áhrif. Kuhn sýnir að vísindin þróast ekki jafnt og þétt heldur í stökkum, paradigmskiptum. Nýjar hugmyndir mæta oft mótstöðu og verða ekki viðurkenndar fyrr en síðar, þegar „gamla kynslóðin“ hefur látið af störfum. Aðrar fræðibækur sem fjalla sérstaklega um sögu læknisfræðarinnar og er vert að nefna eru bækurnar *The Emperor of All Maladies* og *Empire of the Scalpel*. Í þeirri fyrrnefndu rekur Siddhartha Mukherjee sögu krabbameins og þróun meðferðar þess á mjög áhugaverðan og skemmtilegan hátt. Þá varpar hann sérstaklega ljósi á sögu fólksins







sem hefur komið að helstu uppgötvunum á sviðinu.

Í *Empire of the Scalpel* lýsir Ira Rutkow sögu skurðlækninga og frumkvöðlum á borð við Paré, Hunter, Lister, Billroth og Halsted. Sérstaklega er áhugavert að lesa um Halsted og hugmyndafræði hans um róttækar krabbameinsaðgerðir. Enn í dag byggja margar aðgerðir á þeirri hugsun, nákvæmri líffærafræðilegri krufningu og fjarlægingu æxlis í heild með tilheyrandi eitlavef. Þessa hugsun má til dæmis sjá í þróun nútíma endaþarmskrabbameins-skurðlækninga með *Total Mesorectal Excision* sem Bill Heald lýsti á níunda áratugnum og á þróun róttækra aðgerða við lífhimnukrabbameinum í starfi Paul Sugarbaker. Í starfi mínu hef ég verið þeirra gæfu aðnjótandi að hitta þessa félaga og ræða við þá um sögu nútíma skurðlækninga. Í raun er þróun krabbameinsskurðlækninga samfelld saga.

Frá Halsted til Heald og Sugarbaker og áfram til þeirrar fjölþátta meðferðar sem við notum í dag.

Frá unglæknum hjá Búlgakov til paradigmskipta Kuhn og róttækra aðgerða Halsted má sjá sömu leit læknisfræðinnar að betri skilningi og betri meðferð.

Að endingu vil ég skora á prófessor Martin Inga að veita lesendum innsýn í þær bækur sem hafa mótað hann.

Ég skora á Martin Inga Sigurðsson að skrifa næsta bókapistil.

Biðlistinn eftir augasteinaskiptum ólíðandi

Augnlæknastofan í Mjódd hefur verið starfrækt í rúm 30 ár og hafa þeir Þorkell Sigurðsson og Örn Sveinsson starfað þar saman frá upphafi. Þeir settust niður með blaðamanni *Læknablaðsins* og litu yfir farinn veg, sem og til framtíðar

Kristborg Bóel Steindórsdóttir

Þorkell kláraði læknisfræðina frá Háskóla Íslands árið 1984 og Örn ári síðar. Báðir héldu þeir svo í sérnám í augnlækningum til Bergen í Noregi eftir útskrift. „Það sem mér þótti mikilvægt í sambandi við val á sérgrein var að ég fengi vinnu þegar ég kæmi heim og í augnlæknisfræði er maður ekki bundinn af því að starfa aðeins á spítalanum. Ég fór því til Bergen þar sem Össi var kominn ári á undan mér, en fyrir okkar tíð höfðu aðrir íslenskir augnlæknar lært á sama stað og komið á góðum tengslum," segir Þorkell.

Örn segist snemma hafa fengið áhuga á augnlækningum. „Mér þótti augnlækningakúrsinn í almenna náminu skemmtilegur, fagið er afmarkað og möguleikarnir margir. Það opnaðist alveg nýr heimur í Bergen. Þetta var öðruvísi rekstur, heilt hús undir augnlækningar, alvöru deild. Klíníska menntunin var mjög góð, maður lærði bara upp á nýtt að vera til. Hver dagur byrjaði á morgunfundi þar sem maður þurfti að kynna tilfelli og færa rök fyrir máli sínu," segir Örn en báðir héldu þeir svo heim að námi loknu og hófu starfsemi í Mjóddinni árið 1993 ásamt Ólöfu Kristínu Ólafsdóttur, augnlækni sem er nýhætt störfum.

Nýútskrifaðir augnlæknar fengu ekki að fara út á land

„Okkur bauðst að leigja aðstöðu hér í Mjóddinni, en það voru sjóntækjafræðingar sem áttu plássið og voru með gleraugnabúð á neðri hæðinni. Á þeim tíma máttu þeir ekki annast sjónmælingar þannig að fyrirkomulagið var hagur fyrir þá líka. Það var ánægjulegt að hefja starfsemi í Mjóddinni því hér hafði ekki verið nein augnlæknaþjónusta áður. Einn af mínum fyrstu skjólstæðingum var eldri kona úr Breiðholtinu sem kom til mín og sagði: Mikið óskaplega er ég fegin að þurfa ekki lengur að fara til Reykjavíkur til augnlæknis, þannig að ég held að það hafi nú bara verið almenn ánægja með að fá okkar starfsemi í húsið," segir Örn og hlær.

Þorkell rifjar að sama skapi upp fyrstu skrefin. „Það var mjög rólegt hjá okkur í byrjun og ég var mikið að spá í að fara bara út aftur, en allt fyrsta árið var ég aðeins með um fimm sjúklinga á dag. Starfandi augnlæknar tóku heldur ekkert sérlega vel á móti þeim nýju. Ég sóttist til dæmis eftir því að fara út á land en fékk það ekki, af því að þessir eldri „áttu" sín héruð. Þannig að við, ungu læknarnir sem ólguðum af vinnukrafti, fengum ekki þessi tækifæri. Nú vill enginn fara út á land, þannig að þetta hefur breyst mikið. Aðsóknin jókst svo jafnt og þétt og nú má segja að við höfum allt of mikið að gera," segir Þorkell.

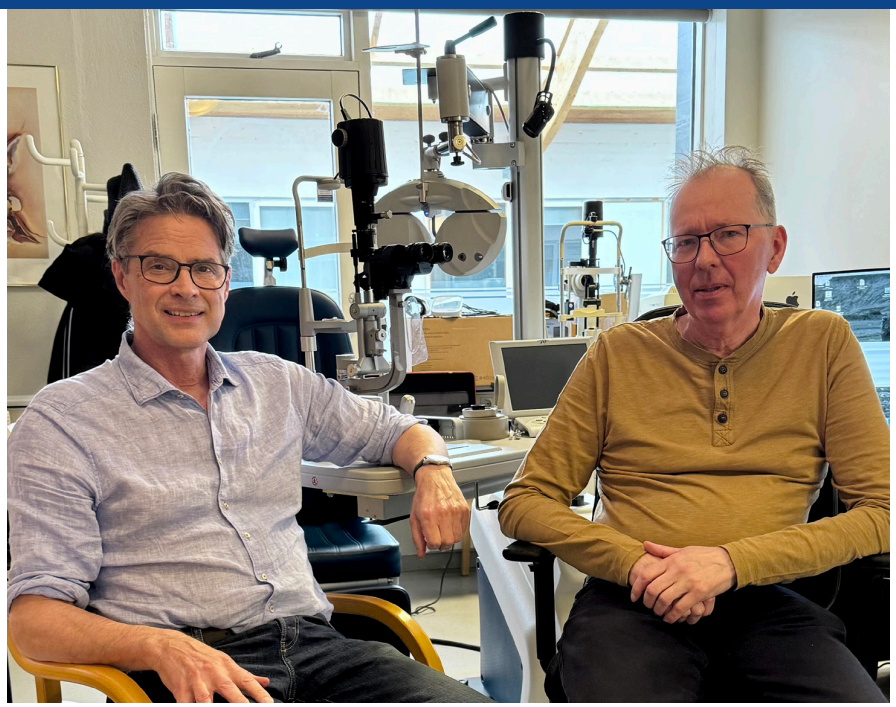
Mikilvægt að viðurkenna störf sjónþjálfa

Í dag starfa tveir augnlæknar ásamt einum sjónþjálfa og þremur aðstoðarmönnum á stofunni. „Við erum að fá til okkar nýjan augnlækni sem sérhæfir sig í börnum. Aðstoðarmennirnir starfa sem ritarar en ganga einnig í önnur störf, svo sem að taka augnbotnamyndir, mæla sjónsvið og þess háttar, sem við svo lesum úr. Þetta verklag hjálpar mjög mikið. Sjónþjálfinn er frábær viðbót og veitir okkur sýn inn í nýjan heim. Hún greinir sjónstillingaerfiðleika og truflun í samvisun augna en þetta eru þættir sem skipta máli varðandi lesúthald og einbeitingu við nærvinnu. Þetta vandamál er vangreint hjá börnum og unglingum og hefur ekkert með sjón að gera. Það eru vöðvar sem stýra þessum þáttum. Tölfræðin er ekki á hreinu varðandi það hve margir eiga við það vandamál að stríða en sennilega kljást 10-20 % allra barna og ungmenna við þetta. Skjávinna og snjallsímanotkun ýtir undir sum þessara vandamála," segir Örn. „Við erum mjög ánægðir með þetta samstarf og teljum það mikilvægt. Líkja má sjónþjálfun við sjúkraþjálfun sem hefur stuðning frá bæklunarlækni. Sjónþjálfar kunna og geta ýmislegt sem við gerum ekki, en því miður eru störf sjónþjálfa ekki viðurkennd af embætti landlæknis og geta þeir því ekki komist á samning við Sjúkratryggingar Íslands þar sem þeir eru ekki viðurkenndir eins og sjúkraþjálfar. Þetta þarf að breytast," segir Þorkell.

Aðspurðir hvort þeir sjái þverrandi augnheilsu barna vegna vaxandi skjánotkunar segir Örn: „Það eru engar ótvíræðar rannsóknir á bak við þá fullyrðingu og ekki eru allir sammála um áhrif skjánotkunar en þegar sífellt er verið að stilla sjónina svona nálægt augunum getur það valdið ójafnvægi í sjónstillingunni og samvisun augna og orsakað einbeitingarleysi og augnþreytu við nærvinnu. Ef ber á slíku hjá börnum er mikilvægt að skoða það í þessu tilliti, sjónþjálfinn er mikilvægur í slíkum tilfellum."

Þátttaka Sjúkratrygginga Íslands ekki í takt við læknisfræðilega þróun

Hafa augnlækningar þróast mikið frá því að þeir félagar hófu sinn stofurekstur? „Heldur betur, þetta er alveg



Þorkell og Örn hafa rekið Augnlæknastofuna í Mjódd í rúm þrjátíu ár. Mynd/KBS

svart og hvítt. Í byrjun snérist okkar starf aðallega um sjónmælingar en það hefur sem betur fer minnkað. Nú erum við í meira mæli að sinna augnsjúkdómum, þannig að starfið er meira spennandi, læknisfræðilega séð. Fyrir svona tíu til fimmtán árum var ég nálægt því að brenna út en þá kom ný tækni sem heitir OCT sem gerir sneiðmynd af auganu og jók alveg gríðarlega næmni við greiningar, til dæmis á augnbotnasjúkdómum og gláku á frumstigi. Auðvelt var þá að bæta alla meðferð í framhaldinu," segir Þorkell.

Örn tekur í sama streng og segir það algera byltingu þegar hægt var að taka sneiðmyndir af auga og sjóntaug og geta þannig fylgst með breytingum. „Þessi tækni kom í kringum aldamótin og okkur þótti þetta mjög spennandi, þetta var framtíðin. Við fórum fljótlega að huga að því hvort við gætum keypt slíkt tæki, en þetta eru rándýrar græjur. Sjúkratryggingar Íslands (SÍ) vildu ekki taka þátt í þessari þróun, sem þó bætti meðferð og þar með lífsgæði verulega, svo ekki sé talað um sparnað í lyfjakostnaði. Þessi liður, sneiðmynd af augnbotni, komst ekki á gjaldskrá hjá þeim fyrr en í fyrra og enn borga sjúklingar hann að mestu, hvort sem um er að ræða mann á níræðisaldri eða barn. Þetta er því núna viðurkennt en ekki niðurgreitt nema að litlum hluta. Það er aldarfjórðungur síðan þessi mikilvæga tækni kom til og enn vilja SÍ ekki viðurkenna hversu miklu máli þetta skiptir. Við setjum fólk miklu seinna á glákumeðferð því við höfum betri tól til að meta sjóntaugina sem rýrnar í gláku og höfum því sparað ríkinu stórfé," segir Örn.

Þorkell bætir við að þó hafi samningar sem gerðir voru við augnlækna fyrir þremur árum skipt sköpum, en þeir voru samningslausir fimm ár þar á undan. „Það var ekki beint hvetjandi fyrir nýútskrifaða augnlækna að flytja heim. Mér finnst í raun eins og steinn hafi verið lagður í götu okkar frá því við komum heim. Það hefur til dæmis alltaf verið erfitt að fá tækninýjungar inn í samninga, þótt það horfi betur við í dag," segir Þorkell.

Hafa ekki tekið við nýjum skjólstæðingum í þrjú ár

Mikil aðsókn er eftir þjónustu augnlæknanna í Mjódd í dag. „Það er eiginlega allt of mikið að gera hjá okkur, það er orðin ársbið eftir tíma. Þá höfum við ekki tekið við nýjum skjólstæðingum í þrjú ár, nema í bráðatilfellum," segir Þorkell. Hann segir almennt ekki þurfa tilvísun frá heimilislækni fyrir þjónustu, en það geti þó liðkað fyrir í ákveðnum tilfellum. „Þetta kemur óbeint inn á þessa sömu umræðu, um hve erfitt er orðið að fá tíma, en stundum er tilvísun frá lækni eina leiðin fyrir Jón Jónsson úti í bæ að fá tíma hjá augnlækni." segir Þorkell.

„Þetta er algert ófremdarástand"

Þorkell og Örn segja það sérstakt áhyggjuefni hversu mikið biðlistinn eftir augasteinaskiptum hafi lengst síðustu ár. „Um aldamótin var hann eitt til eitt og hálft ár. Bæði er landsmönnum að fjölga og lífaldur að hækka. Stjórnvöldum var bent á þá staðreynd fyrir 30 árum auk þess sem erindi hafa verið send inn reglulega frá augndeild Landspítalans til þess að varpa ljósi á stöðuna. Nú er biðlistinn kominn upp í þrjú og hálft til fjögur ár. Alltaf þegar ný stjórn tekur við lofar hún öllu fögru en svo gerist aldrei neitt. Þetta veldur okkar skjólstæðingum verulegri skerðingu á lífsgæðum og hefur áhrif á okkar starfsemi líka. Við eyðum miklum tíma í að svara fyrirspurnum um stöðu biðlista og skrifa nýjar beiðnir í flýtimeðferð sem gæti farið í að sinna skjólstæðingum. Þetta er algert ófremdarástand og stjórnvöld verða að fara að grípa þarna inn í. Þetta þarf ekki að vera svona flókið. Það þurfa ekki allir að fara í aðgerð á augndeildinni, kannski elsta fólkið með þykkustu skýin, en venjulega eru þetta einfaldar aðgerðir sem geta farið fram á stærri augnlæknastofum og þannig væri hægt að stytta biðlista. Það þarf að efla augndeildina og gera samninga milli einkaaðila og SÍ til að anna þörfinni sem er til staðar."

„Við erum að nálgast gullbrúðkaup"

Aðspurðir að lokum hvort þeir félagar myndu mæla með sjálfstæðum stofurekstri fyrir þá sem eru að huga að slíku segja þeir hiklaust svo vera. „Helsti kostur þess að vinna utan spítala er að maður ræður vinnutímanum sínum sjálfur. Þó að það hafi verið barningur fyrstu árin þá er það allt annað núna og við getum leyft okkur að fara í frí, maður er að átta sig á því núna að lifa lífinu svolítið, það er þetta frelsi. Starfið er fjölbreytt og við eigum í persónulegu sambandi við okkar skjólstæðinga og svörum öllum fyrirspurnum samdægurs, í lok vinnudags. Við erum með gott samstarfsfólk og það skiptir höfuðmáli. Við Örn höfum unnið saman í 33 ár og erum að nálgast gullbrúðkaup. Við höfum sagt að við ætlum að vinna þar til við verðum 75 ára en aðalatriðið verður svo að fá einhverja til þess að taka við keflinu," segir Þorkell.

Hlustið á viðtalið á hlaðvarpi *Læknablaðsins*

„Markmiðið er að rannsóknin skilji eitthvað nothæft eftir sig“

Adam Erik Bauer réttarefnafræðingur hefur starfað á rannsóknarstofu í lyfja- og eiturefnafræði í Háskóla Íslands frá árinu 2018. Þar vinnur hann nú að doktorsverkefni sínu en markmið þess er að skoða leiðir til þess að meta nýjungar og breytingar á íslenskum fíkniefnamarkaði og nota þær upplýsingar í þágu lýðheilsu. Kristborg Bóel Steindórsdóttir ræddi við Adam Erik í Læknavarpinu og hér að neðan má sjá brot úr því viðtali

Kristborg Bóel Steindórsdóttir

Almennt snúa helstu verkefni rannsóknarstofunnar að því að sinna réttarefnafræðilegri þjónustu fyrir lögregluna. „Lögreglumál eru líklega um 95% af okkar málum, þá helst í tengslum við akstursmál, þegar fólk er grunað um að aka undir áhrifum áfengis, fíkniefna og/eða lyfja. Við fáum þessi blóðsýni inn á borð til okkar og skilum frá okkur matsgerðum sem notaðar eru fyrir dómi ef svo ber undir. Landslagið hefur verið að breytast síðastliðin ár, við sjáum aukningu í fjölda efna sem fólk er á þegar það er að aka undir áhrifum, allt upp í tíu virk efni í blóði einstaklinga,“ segir Adam.

Viðvörunarkerfi fyrir fíkniefnatengdar hættur hérlendis

Adam hóf doktorsrannsókn sína fyrir um einu og hálfu ári, en hana vinnur hann undir handleiðslu Arndísar Sue-Ching Löve, lektors við lyfjafræðideild Háskóla Íslands, og Bjarna Sigurðssonar, lyfjafræðings hjá heilbrigðisráðuneytinu.

„Markmið rannsóknarinnar er að þróa svokallað „early warning system“ eða viðvörunarkerfi fyrir fíkniefnatengdar hættur á Íslandi. Við fáum mikið magn upplýsinga gegnum lífsýnin og efnissýni, sem tekin eru af tollinum eða í framleiðslu. En það er ekki allt sem næst með þessu móti. Við höfðum alltaf áhyggjur af því að við værum blind á einhver efni sem væru að læðast inn þar sem mikið kemst inn um landamærin.



Adam Erik Bauer.

Við fórum því að velta því upp hvaða aðra staði væri hægt að skoða. Leiðbeinandi minn var búinn að þróa aðferð til þess að skoða fráveituvatn. Við stækkuðum þá aðferð, en hún hafði aðeins verið að skoða þessi algengu efni eins og amfetamín, kókaín, MDMA, metamfetamín og THC, sem er í kannabis. Við bættum við fimm algengum ópíóíðum: oxýkódón, tramadól, fentanýl, morfín og kódín. Auk þess erum við einnig að leita að nýjum efnum með nýrri greiningartækni,“ segir Adam.

Þá kom teymið á samvinnu við skaðaminnkunarúrræði. „Þau geta afhent okkur neyslubúnað og við getum þá greint hvaða efni eru í umferð á götunni. Við miðlum svo þessum upplýsingum til baka og ef það er eitthvað einkennilegt í gangi höfum við sent frá okkur viðvaranir. Þá er ég partur af þverfaglegum starfshópi hjá Heilbrigðisráðuneytinu sem samanstendur af einstaklingum á vegum þess, lögreglunni, Landlæknisembættinu, Tollinum og Lyfjastofnun. Markmið hans er að reyna að þróa gott viðbragð við fíkniefnatengdum hættum,“ segir Adam.

Spurður að því hvaðan efnin séu helst að koma segir Adam að fíkniefnin séu að mestu að koma erlendis frá, sem og sterku verkjalyfin, en þá fljóti lyf úr íslenskum apótekum inn á svartamarkaðinn. En efnin séu svo oft alls ekki það sem þau eru sögð vera, heldur sé mikið af blönduðum og fölsuðum efnum í umferð. „Við erum að sjá mikla aukningu á þessu á heimsvísu. Fólk virðist þó sækjast í lyfin því þar eru mestar líkur á að það viti hvað það er að taka, en það hefur líka verið að breytast. Við erum farin að sjá mjög góðar falsanir á ýmsum efnum, sérstaklega oxýkódón-töflum, sem og róandi- og kvíðastillandi lyfjum. Líkt er eftir þekktum lyfjum en svo er innihaldið kannski eitthvað annað,“ segir Adam.

Um 110.000 manns á bak við sýnin úr fráveitumælingunum

En aftur að fráveitumælingunum. „Við erum í góðu samstarfi við Veitur og erum með aðstöðu í Klettagörðum þar sem um helmingur höfuðborgarsvæðisins skilar sínum úrgangi í gegn. Við tökum sýni þar sem við mælum þessi algengu fíkniefni en leitum einnig eftir nýjum. Það eru um 110.000 manns á bak

við sýnin, en þetta er líka regnvatn og vaskarnir, þannig að þynningin er mikil. Þau efni sem við erum því að mæla þarna þurfa því að vera komin í ákveðna útbreiðslu í samfélaginu til þess að mælast. Þessar mælingar hafa til dæmis sýnt að ketamín er að aukast en það passar við önnur gögn sem við erum með, til dæmis lífsýnin. Við sjáum líka fréttir af stórum ketamínsendingum á landamærunum þannig að þetta passar allt saman. Það er einmitt það sem er svo gott við þetta, við erum þá komin með enn einn gagnapunktinn til þess að styrkja það sem við erum að sjá. Við höfum einnig verið að sjá ný efni, svokallaða katínóna. Það eru örvandi efni, ekki óskyld amfetamíni, virka nokkuð svipað og eru oft neytt í formi kristalla. Við höfum séð það selt sem efni sem kallast mefedrón, en efnin sem við erum að mæla eru ekki það, í öllum tilfellum sem við höfum fengið þetta sýni hefur það verið önnur afleiða, kannski með sambærilegri verkun en samkvæmt mínum heimildum verri fyrir taugakerfið," segir Adam og heldur áfram. „Ástæða þess að við fórum að rannsaka ópíóíðana var mikil umræða sem varð hérlendis fyrir nokkrum árum, en farið var í átak til að minnka ávísun á þeim. Við sjáum það á sölutölum í lyfjagagnagrunni að magn þeirra er á niðurleið og það endurspeglast einnig í skólpinu. Hins vegar sjáum við að oxýkódón er ekki að fara eins hratt niður og sölutölurnar benda til, en það er eflaust vegna þess að það kemur viðbót inn um landamærin. Þetta var einmitt ein af mínum rannsóknarspurningum; munum við sjá það í gögnunum eða ekki? Það virðist betur passa fyrir hina ópíóðana heldur en oxýkódón, þannig að flæðið um landamærin virðist enn vera að halda markaðnum uppi."

Hröð þróun fíkniefnamarkaðarins hefur einnig þær afleiðingar að sífellt erfiðara verður fyrir heilbrigðisstarfsfólk að átta sig á réttum viðbrögðum. En hvernig er best að halda öllum þeim sem málið varða upplýstum? „Það sem ég hef lagt upp með er þetta þverfaglega samtal sem skiptir svo miklu máli, að fólk sitji ekki á upplýsingum, hvert í sínu horni.



Adam Erik við greiningar á fentanylsýni á rannsóknarstofunni CFSRE í Filadelfíu í Bandaríkjunum.

Við erum lítið land og höfum því fulla burði til þess að vera með gott viðbragð. Ég er ánægður með að sjá það raungerast í þessum starfshópi og mun það vonandi skila fleiri úrræðum fyrir sumarið. Ég myndi segja að það skipti fólk í heilbrigðisgeiranum miklu máli að átta sig á því hve mikið af nýjum efnum er í gangi, en fólk veit ekkert endilega sjálft hvað það var að taka eða hversu mikið. Viðbragðsaðilar verða að vera meðvitaðir um að þetta er orðinn flóknari heimur og því mikilvægt að við stöndum öll saman og sérfræðingar miðli upplýsingum sín á milli."

Vonandi finnst farsæl leið til þess að halda vinnunni áfram

Hvað blasir við eftir að rannsóknninni lýkur? „Markmiðið er að rannsóknin skilji eitthvað nothæft eftir sig, en það gengur ekki að verkefni séu bara dregin áfram af einum til tveimur einstaklingum og detti svo niður ef þeir fara að gera eitthvað annað. Við höfum séð að þetta hefur skilað miklu og ég væri til í að sjá eitthvað formgert samstarf eða úrræði í kjölfarið. Að skaðaminnkunarúrræðin, sem og önnur heilbrigðisþjónusta á borð við bráðamóttöku og geðdeild, gætu sent sýni í greiningu á sem einfaldastan hátt. Auðvitað þyrfti að tryggja fjármagn fyrir slíku því alltaf kosta þessar greiningar. Þetta er eitt af því sem rætt verður í starfshópnum og vonandi verður fundin farsæl leið til þess að þetta geti haldið áfram. Þá tel ég mikilvægt að öll þau sem hafa einhvern snertiflöt inn á þennan vettvang séu vakandi og opin fyrir samtali. Að við miðlum því sem við erum að sjá svo hægt sé að taka á málunum á upplýstan hátt út frá gögnum og að það skili þá einhverju til baka."

„Mér finnst klárlega að það þurfi að gera eitthvað frekar en ekki neitt. Samfélagsmiðlarnir eru sterkasti vettvangurinn fyrir fræðslu — þar er unga fólkið."

Aðspurður að lokum hvort hann telji að næg fræðsla sé í samfélaginu um skaðsemi þessara efna, segir Adam: „Ég hef ekki heyrt mikið um slíkt og þekki í raun ekki hvað verið er að gera í þeim efnum. Ég myndi halda að samfélagsmiðlarnir væru sterkasti vettvangurinn fyrir slíka fræðslu, þar er unga fólkið. Mér finnst klárlega að það þurfi að gera eitthvað frekar en ekki neitt, það hlýtur í það minnsta að vera betra að reyna."

Uppsögn trúnaðarmanns lækna – hvað segir Læknafélag Íslands?

Atburðir innan íslensks heilbrigðiskerfis undanfarið vekja spurningar hjá læknum og öðrum, innan sem utan heilbrigðiskerfisins. Niðurlagning hlutastarfs virts sérfræðilæknis á Landspítala hefur nokkuð verið í umræðunni síðustu vikurnar. *Læknablaðið* leitaði til formanns Læknafélags Íslands (LÍ), Steinunnar Þórðardóttur, varðandi álit félagsins á þessari ákvörðun Landspítalans.

Ragnar Freyr Ingvarsson, lyf- og gigtlæknir fékk nýlega tilkynningu frá Landspítalanum um að starf hans hafi verið lagt niður. Samt starfaði hann í hlutastarfi á deild sem glímir við talsverða manneklu. Hafa störf lækna áður verið lögð niður?

LÍ þekkir til nokkurra dæma um að störf lækna hafi verið lögð niður vegna skipulagsbreytinga og heimild til slíks er í lögum. Í þeim tilvikum hefur LÍ stutt félagsmenn til að tryggja þeim réttilega greidd laun á biðlaunatímanum sem þeir áttu rétt á vegna niðurlagningar starfsins. Í þessu tilviki er biðlaunaréttur ekki fyrir hendi. LÍ er ekki kunnugt um að heilbrigðisstofnun hafi lagt niður hlutastörf lækna eingöngu vegna hagræðingarkröfu, sem er sú ástæða sem Landspítalinn ber fyrir sig. LÍ hefur fengið þá skýringu við niðurlagningu starfs Ragnars Freys að verið sé að leggja niður nokkur hlutastörf lækna og í staðinn eigi að stofna að minnsta kosti eitt 100% starf læknis. LÍ hefur þó ekki fengið fregnir af öðrum læknum sem fengið hafa bréf um niðurlagningu starfs síns. LÍ gerir alvarlega athugasemd við þessar aðgerðir Landspítalans og telur þær ekki vera raunverulega hagræðingu. Á þetta mun mögulega reyna þegar skýrst hefur hvaða hagræðingaraðgerðir það eru sem Landspítalinn segist vera að grípa til. Eftir því sem LÍ veit best, hefur Landspítalinn boðað starfsmenn til fundar í lok apríl til að ræða þessar hagræðingaraðgerðir. Þá telur LÍ að sérstök áhersla á niðurlagningu hlutastarfa sé mögulega brot á lögum nr. 10/2004 um starfsmenn í hlutastörfum. Þessi aðgerð Landspítalans virðist beinast að því að þvinga lækna í hærra starfshlutfall. LÍ telur slíkt ekki í samræmi við ákvæði fyrrgreindra laga. Þá kemur hagræðingarkrafa á Landspítala mjög á óvart í ljósi mjög erfiðrar stöðu sjúkrahússins, manneklu, ekki síst meðal lækna, og fullyrðinga bæði heilbrigðisráðherra og fjármálaráðherra um það að á spítalanum sé ekki hagræðingarkrafa á þessu ári.

Ragnar Freyr gegnir formennsku í Læknafélagi Reykjavíkur og er meðstjórnandi í stjórn LÍ. Hann er því formaður félags og þar með trúnaðarmaður stórs hluta lækna sem starfa á Landspítala. Er leyfilegt að segja upp aðila sem gegnir slíku trúnaðarstarfi?

LÍ lítur svo á að læknar í sambærilegum hlutverkum og Ragnar Freyr gegnir njóti sérstakrar verndar samkvæmt samkomulagi um trúnaðarmenn sem Bandalag háskólamanna (BHM) og fjármálaráðherra gerðu í byrjun árs 1989. Í samkomulaginu kemur fram að þeir sem teljist trúnaðarmenn í skilningi laga nr. 94/1986 um kjarasamninga opinberra starfsmanna séu meðal annars kjörnir stjórnarmenn stéttarfélaga. Landspítalinn heldur því hins vegar fram að þetta samkomulag nái ekki til stjórnarmanna í LÍ þar sem LÍ er ekki lengur í BHM. Staðreyndin er hins vegar sú að LÍ var meðal stofnfélaga BHM árið 1958 og var í samtökunum alveg fram til ársins 1996 þegar LÍ ákvað að ganga úr þeim. LÍ hefur margoft í samskiptum við Landspítala vísað til þessa samkomulags frá 1989 og þar til nú hefur spítalinn aldrei borið því við að úrsögn LÍ úr BHM sjö árum eftir að samkomulagið var gert hafi fellt úr gildi þetta samkomulag gagnvart LÍ. Þetta er annað atriði sem LÍ mun mögulega þurfa að láta reyna á, vegna þessa máls.

Metur LÍ það svo að læknar í hlutastarfi á Landspítala megi búast við uppsögnum?

Samkvæmt málflutningi spítalans er verið að horfa til þess að draga úr hlutastörfum lækna, bjóða læknum í lágu starfshlutfalli að auka við sig og jafnvel sameina margar litlar stöður í stærri stöður. Félaginu er þó á þessum tímapunkti ekki kunnugt um að haft hafi verið samband við fleiri lækna í hlutastörfum á spítalanum vegna breytinga af þessum toga. Uppsögn Ragnars Freys virðist því ekki hafa verið í tímalegu samhengi við fleiri breytingar af sama meiði og það vekur auðvitað spurningar, auk þess að valda viðvarandi óvissu hjá mun stærri hópi lækna. Í þessu sambandi má einnig velta fyrir sér hvort almennt sé mikið um að læknar í hlutastörfum á spítalanum séu þess valdandi að læknar sem vilja ráða sig í fullt starf komist ekki að. Það er ekki upplifun þeirra lækna sem félagið hefur rætt við að mikið sé um slíkt, þvert á móti séu margar heilar stöður lækna ómannaðar í ýmsum sérgreinum og vöntun á fólki. Einnig má geta þess að í minni sérgreinum getur jafnvel verið gagnlegt að stærri hópur lækna, sumir þá í hlutastörfum, sinni verkefnunum en minni hópur lækna í fullu starfi. Það dregur úr vaktabyrði í greininni sem getur orðið mjög mikil ef



Steinunn Þórðardóttir formaður Læknafélags Íslands.

hún er á hendi fárra. Þá liggur fyrir að Landspítalinn sjálfur hefur í mörgum minni sérgreinum ekki boðið læknum upp á nema lítil hlutastörf.

Ragnar Freyr situr einnig í „löðunarnefnd" heilbrigðisráðuneytisins sem nýlega fór til Skandinavíu til að laða lækna til starfa á Íslandi. Telur þú að þetta geti haft áhrif á lækna erlendis um hvort þeir telji ákjósanlegt að flytja til Íslands aftur eftir sérnám?

Þessi tiltekna uppsögn hefur vakið mikla athygli og umtal og hefur LÍ borist til eyrna að umtalið nái út fyrir landsteinana. Mörgum þykir skjóta skökku við að lækni sé sagt upp á tímum þegar talið var að allir hagaðilar væru sammála um að á Íslandi ríki læknaskortur í mörgum sérgreinum. Álagið á lækna Landspítala hefur lengi verið mikið og hefur það meðal annars endurspeglast í könnunum sem hafa verið gerðar meðal lækna spítalans. Ragnar Freyr starfaði innan almennra lyflækninga, en á því sviði hefur mikil yfirvinna verið lenska á undanförnum misserum og hefur verið kvartað undan kostnaði við hana, meðal annars eftir styttingu vinnuvikunnar hjá læknum 1. apríl á síðasta ári. Því er erfitt að sjá að uppsögn læknis við þessar aðstæður skili hagræðingu. Þessi málsatvik og sú óvissa sem þau skapa geta tvímælalaust haft áhrif á áform lækna erlendis um að snúa heim.

Trúnaðarmenn eiga að hafa skoðanir á vinnustað sínum og miðla skoðunum félaga sinna. Ragnar Freyr hefur verið duglegur að skýra frá því sem hann telur betur mega fara á vinnustað sínum, Landspítala. Skal túlka uppsögn hans sem ákveðna þöggun og þurfa læknar nú að vera skoðanalausir um starfsemi Landspítala?

Þetta er stór spurning og mikilvægt að spítalinn taki af allan vafa um að trúnaðarstörf Ragnars Freys og málflutningur hans í tengslum við þau hafi haft áhrif á ákvörðunina um að leggja starf hans niður. Trúnaðarmenn stéttarfélaga heilbrigðisstarfsfólks hafa það hlutverk að vera talsmenn sinnar stéttar og benda á mögulega bresti, meðal annars er varða öryggi sjúklinga. Stöðu sinnar vegna njóta trúnaðarmenn ríkulegrar verndar gegn uppsögnum samkvæmt lögum, ekki hvað síst til að draga úr ótta fólks í þessari stöðu við að tjá sig opinskátt og minnka þannig líkur á þöggun. Læknafélagið hefur um alllangt skeið unnið að því að endurvekja trúnaðarmannakerfi félagsins, en það hefur legið niðri um tíma, meðal annars vegna þess að læknar eru störfum hlaðnir – sem skapar erfiðleika við að finna fólk sem treystir sér til að bæta þessu hlutverki við sig. Þá hefur þess einnig gætt að læknar séu tregir til að taka trúnaðarmannahlutverkið að sér, einmitt af áhyggjum yfir því að það kunni að hafa starfslegar afleiðingar fyrir þá að styðja kollega sem lenda í ágreiningi. Formaður LÍ, formenn aðildarfélaga LÍ og stjórnarmenn framangreindra félaga hafa því í raun sinnt störfum trúnaðarmanna eins og fyrrgreint samkomulag BHM og fjármálaráðherra frá 1989 gerir ráð fyrir. LÍ lítur þessa hlið á niðurlagningu starfs Ragnars Freys mjög alvarlegum augum, enda óhjákvæmilegt að hún geti valdið því að fólk veigri sér við að tjá sig opinskátt og að trúnaðarmönnum finnist erfitt að sinna hlutverki sínu. Þetta á sérstaklega við á meðan málsatvik eru eins óljós og raun ber vitni.

Áður voru ákvæði í lögum um heilbrigðisþjónustu um að Læknaráð skyldu starfa við heilbrigðisstofnanir. Þau voru lögð niður með lagabreytingu sem gerð var meðan Svandís Svavarsdóttir var heilbrigðisráðherra. Þessari breytingu var harðlega mótmælt af læknum. Í stað þess var lögfest að við heilbrigðisstofnanir starfi fagráð sem forstjóri skipar sjálfur. Er fagráð starfandi innan Landspítala og ef svo er, hefur LÍ upplýsingar um að það hafi haft skoðanir á þessum hagræðingaraðgerðum sem meðal annars leiddu til þessarar niðurlagningar starfs?

LÍ hefur ekki óyggjandi heimildir fyrir því að fagráð sé starfandi á Landspítala. LÍ hefur ekki heyrt af viðbrögðum þaðan við því sem leiddi til niðurlagningar þessa læknisstarfs.

Er hægt að túlka það að leggja niður Læknaráð á annan hátt en þöggun á skoðunum lækna á starfsemi viðkomandi sjúkrahúss?

Á sínum tíma var ákvörðunin rökstudd með því að mikilvægt væri að raddir allra fagstétta á spítalanum fengju að heyrast. Þótt vel megi vera að skapa hafi þurft grundvöll fyrir raddir fleiri hópa starfsfólks, kallaði það ekki á að Læknaráð yrði lagt niður, heldur hefði verið nær að bæta frekar í á þessum vettvangi. Læknaráð hafði gegnt mikilvægu hlutverki innan spítalans alveg frá því að lög um heilbrigðisþjónustu mæltu fyrir um stofnun þess frá byrjun árs 1974. Ég fullyrði að Læknaráð Landspítala og annarra heilbrigðisstofnana hafi veitt stjórnendum þeirra og heilbrigðisyfirvöldum á hverjum tíma, nauðsynlegt og mikilvægt aðhald. Á hitafundi með Læknaráði í byrun árs 2020 sagði Svandís Svavarsdóttir, sem þá var heilbrigðisráðherra, það vera erfitt að standa með Landspítalanum þegar í sífellu kæmu ályktanir á færibandi um slæma stöðu Landspítalans. Ráðherra lagði fram lagabreytingu stuttu seinna um að leggja niður öll læknaráð og raunar hjúkrunarráðin líka. Það þarf ekki mikið ímyndunarafl til að spurningar um þöggun

vakni í tengslum við slíka atburðarás. Það á að vera kappsmál fyrir sjúkrahús og aðrar heilbrigðisstofnanir, sem vilja bjóða þjónustu í fremstu röð að hafa öflug læknaráð innan sinna vébanda, enda á að líta á formlegan vettvang fyrir raddir fagfólks sem styrk, ekki ógn.

Að lokum að öðru og ótengdu, er eðlilegt þegar eitthvað fer miður í heilbrigðiskerfinu að lögregla mæti á staðinn og fjarlægi heilbrigðisstarfsfólk jafnvel í handjárnum án þess að önnur rannsókn á atvikum hafi farið fram?

Í lang flestum tilvikum verða alvarleg atvik í heilbrigðisþjónustu vegna margra samverkandi þátta sem fara úrskeiðis en sjaldnast vegna einbeitts brotavilja einstakra heilbrigðisstarfsmanna. Veiting heilbrigðisþjónustu er í eðli sínu mjög flókið fyrirbæri og fer flækjustigið sívaxandi með hröðum framförum í greiningu, meðferð og heilbrigðistækni. Það er í flestum tilvikum mjög erfitt fyrir lögreglu að meta málsatvik áður en um þau hefur verið fjallað af eftirlitsaðila sem hefur þekkingu á veitingu heilbrigðisþjónustu. Að sama skapi er erfitt að sjá að réttlætanlegt sé að lögregla fari af stað og handjárni heilbrigðisstarfsfólk áður en slíkur aðili hefur gert óháða úttekt á málinu. Það er hægt að ímynda sér dæmi þar sem það liggur í augum uppi að glæpsamlegt athæfi hafi átt sér stað inni á heilbrigðisstofnunum, en slík dæmi eru afar fátíð á heimsvísu. Fyrir örfáum árum var gerð breyting á lögum um landlækni og lýðheilsu nr. 41/2007 þar sem setja átti skýrari reglur um hvað gera skyldi þegar kalla þarf til lögreglu vegna óvænts andláts á heilbrigðisstofnun. Í lögin var sett nýtt ákvæði, 10. gr. b. Þar kemur fram að embætti landlæknis eigi að veita faglega ráðgjöf auk þess sem ríkissaksóknari á að setja fyrirmæli um rannsókn lögreglu á alvarlegum atvikum í heilbrigðisþjónustu. Þessi ákvæði gengu í gildi 1. september 2023. Fyrirmæli ríkissaksóknara hafa hins vegar ekki enn verið sett þrátt fyrir að LÍ hafi ítrekað kallað eftir því.

Nýdoktorar



Læknablaðið óskar eftir upplýsingum um doktorsvarnir íslenskra lækna

Æðsta menntunarstig háskóla er doktorspróf – það er því verulega við hæfi að *Læknablaðið* fjalli um doktorsvarnir íslenskra lækna hérlendis sem erlendis, eins og það hefur gert í áraraðir. *Læknablaðið* biður þá sem eru að ljúka doktorsnámi og lækna sem vita um doktorsvarnir sem eru fyrirhugaðar eða er nýlokið að senda blaðinu upplýsingar um viðkomandi lækna og doktorsvarnir á **ritstjórn@lis.is**, gjarnan með tölvupóstfangi viðkomandi aðila.

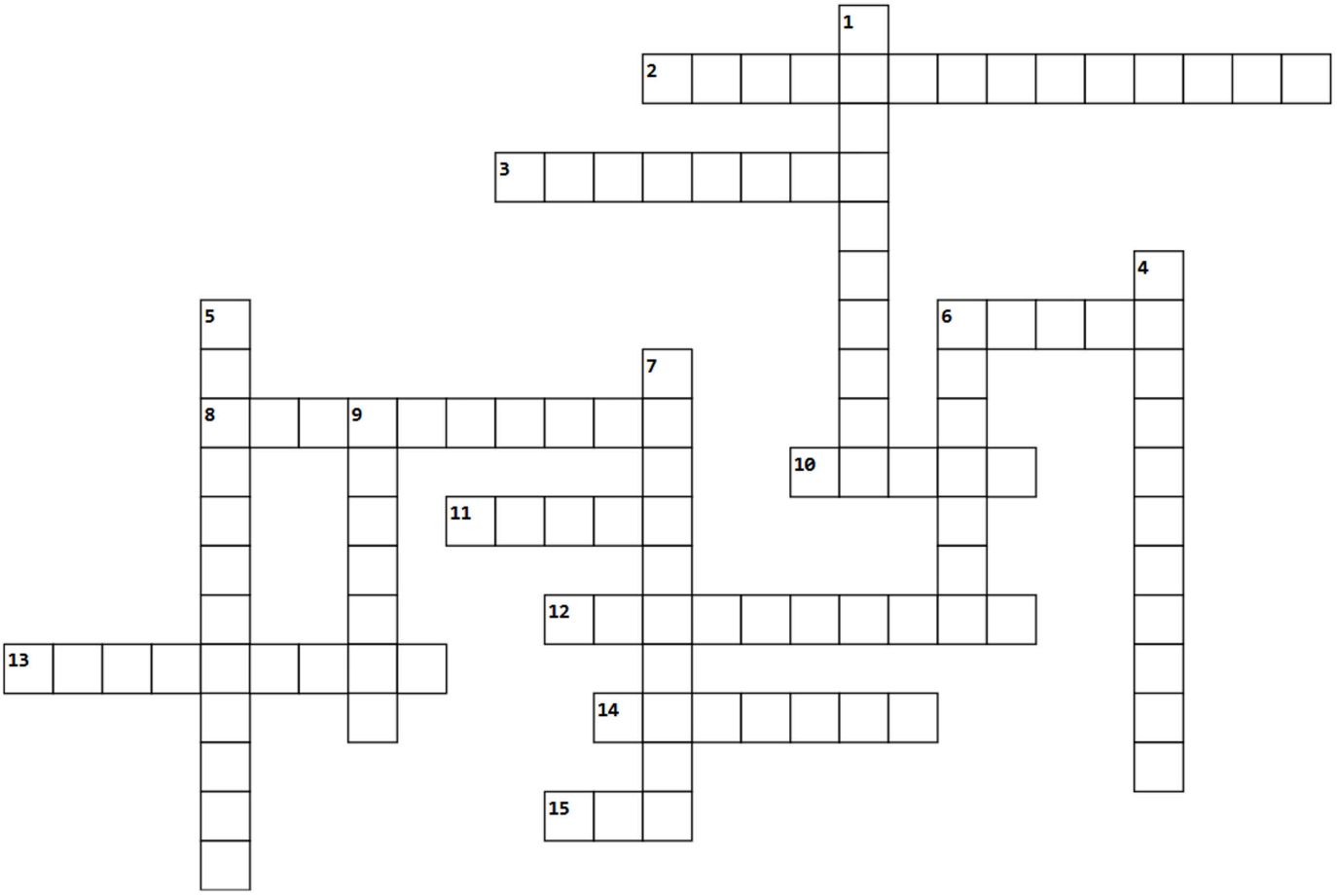
Læknablaðið kallar eftir umfjöllun um sjúkratilfelli

Ritstjórn vill virkja lækna í öllum greinum til að senda blaðinu forvitnileg og lærdómsrík sjúkratilfelli. Sjúkratilfellin fara í gegnum ScholarOne, fá ritrýni, vísindalega viðurkenningu, doi-númer og skráningu á PubMed

Sjúkratilfelli eru fyrst og fremst vettvangur til að kynna fátíða sjúkdóma eða sjaldgæfa birtingarmynd sjúkdóma og meðferð við þeim. Mikilvægt er að tilfellið sé lærdómsríkt og hafi kennslugildi fyrir hinn almenna lækni fremur en þröngan hóp sérfræðinga. Æskilegt er að auðga kynninguna með myndefni, verði því við komið. Sjúkratilfellum er oftast skipt í þrjá kafla, a) ágrip, bæði á íslensku og ensku, b) stuttan inngang, c) tilfellið sjálft og c) umræðu. Í lýsingu á tilfellinu þarf að greina frá birtingarmynd og einkennum sjúklingsins, helstu atriðum í sögu og skoðun, niðurstöðum rannsókna og í hverju meðferðin fólst. Einnig er mikilvægt að nefna hvernig sjúklingnum reiddi af. Í umræðukaflanum þarf að útskýra af hverju þetta tiltekna tilfelli var valið til birtingar. Umræðuna þarf að tengja tilfellinu og draga fram sérstöðu þess með vísun í aðrar rannsóknir eða tilfelli. Koma þarf skýrt fram hvað hægt sé að læra af þessu tilfelli. Sjúkratilfelli mega ekki vera lengri en 2500 orð og ágripið skal ekki vera lengra en 100 orð. Hægt er að birta samtals 3 myndir og/eða töflur og vísa í allt að 15 heimildir. Sjúkratilfellum þurfa að fylgja 4-6 lykilorð á ensku.

Handritaviðtökukerfi *Læknablaðsins* í ScholarOne:
https://mc.manuscriptcentral.com/laeknabladid

16 HEILABROT
LÆKNABLAÐSINS



Lárétt

2. Vöktun mökunarkvaks missir strípað knús og ruglast og gefur þá skerðingu á drykkjuheimild sjúklings (14)
3. Tennt igla eða lífeindafræðingur? (8)
6. Rafrænt staf ruglað er ómun notuð í bráðatilvikum (5)
8. Híbýli fósturs, ensk jón eða sést með silfurlitun eða í mótefnavakaleit í þvagi (10)
10. Flati ruglað er róandi (5)
11. Kirkjujörð eða hjúkrunarheimili? (5)
12. Hraðskreiður nashyrningur eða nefpakkning? (5,5)
13. Tímalok fær endingu, ruglast og gefur það sem lokast í slagbili hjartans (9)
14. Líffæri eða endurvakning á veiru (6)
15. Enskt gæludýr eða myndrannsókn? (3)

Lóðrétt

1. 1000, siða til, sleppa og ilma gefur mikilvægan lið í meðferð við garnalömun (10)
4. Takk sleifan brenglast og gefur orsök hringsnúandi svimakasta (11)
5. Annars flokks gubba, agn aftur Ragnar Pétursson róf er athugun á nýrna-hettustarfsemi (12)
6. Rafrænt Hilton ruglað er saumur (7)
7. Heitt danspartí missir rafrænt listfengi og ruglast til að gefa hreinsilausn (9)
9. Einn, kennitala og veikindi veldur bólgu í smáliðum (7)

Vísnagáta

Með röri magnast takt og tónn,
tístir, ýlir, flautar
Ároðsmaður, orðsins þjónn,
upp í rassgat skautar

Heilabrot 15 – Lausnir

Lárétt:

2. HUNDAÆÐI
3. BERKLAR
5. AKUREYRARVEIKIN
7. GINKLOFI
10. SKÚTABÓLGA
13. HLAUPABÓLA
14. SÝKLASÓTT
15. LEKANDI
17. HIV

Lóðrétt:

1. MALARÍA
2. HEIMAKOMA
4. COVID
6. KÍGHÓSTI
8. KOSSAGEIT
9. BÓLUSÓTT
11. MÓSI
12. FLENSA
16. KLAMYDÍA

Vísa: Lausnin er slag,
heilaslag, bakslag, hjartaslag, uUmslag

Höfundur: Erla Sigríður Sigurðardóttir sérnámslæknir

Lausnir birtast í næsta tölublaði

Símenntun lækna



Dögg Pálsdóttir
framkvæmdastjóri LÍ og lögfræðingur

Allt frá því að fyrst voru sett lög um lækna árið 1932 hafa í slíkum lögum verið ákvæði um það að læknum beri að viðhalda sem best þekkingu sinni. Í lögum um heilbrigðisstarfsmenn nr. 34/2012 sem eru rammalög um lækna og aðrar löggiltar heilbrigðisstéttir er enn slíkt ákvæði. Í 3. málsgr. 13. gr. laganna segir að heilbrigðisstarfsmanni beri að þekkja skyldur sínar og siðareglur, viðhalda þekkingu sinni og faglegri færni, tileinka sér nýjungar er varða starfið og kynna sér lög og reglugerðir sem gilda um heilbrigðisstarfsmenn og heilbrigðisþjónustu á hverjum tíma.

Til að auðvelda læknum að stunda símenntun og endurmenntun hafa um áratuga skeið verið ákvæði í kjarasamningi Læknafélags Íslands (LÍ) og fjármála- og efnahagsráðherra um námsleyfi, sem gera læknum kleift að stunda símenntun. Réttur lækna til námsleyfis er rúmur. LÍ hefur oft þurft að standa dyggan vörð um þennan námsleyfisrétt þar sem ríkið hefur á stundum reynt að semja um það að draga úr honum. Í 8. kafla nýjasta kjarasamnings LÍ og ríkisins frá 28. nóvember 2024 er fjallað um símenntun lækna. Þar kemur fram að læknar með sérfræðileyfi eiga rétt á 15 almanaksdögum í námsleyfi á ári hverju, til að fara í námsferðir innanlands eða til útlanda. Almennir læknar eiga rétt á 7 almanaksdögum í námsleyfi, séu þeir ráðnir til eins árs eða lengur. Til viðbótar við námsleyfi á launum fylgir námsleyfisréttinum á hverju ári greiðsla á fargjöldum upp að ákveðnu hámarki og greiðsla fyrir þátttökugjöld í námskeiðum, einnig upp að ákveðnu hámarki. Með kjarasamningi, sem gerður var árið 2023, náðist það fram að hámörk fargjalda og þátttökugjalda fylgja vísitölu, þó aldrei til lækkunar. Loks fá læknar í námsleyfi dagpeninga fyrir hvern dag í námsferð, að ferðadögum meðtöldum, samkvæmt reglum fjármálaráðuneytisins um dagpeninga ríkisstarfsmanna á ferðalögum erlendis.

Úttekt á því hvernig læknar nýta námsleyfisrétt sinn hefur leitt í ljós að þennan rétt mættu læknar nota í ríkari mæli. Allt að 60% lækna notfæra sér að hluta eða öllu leyti kjarasamningsbundinn námsleyfisrétt. Sem þýðir að allt að 40% lækna notfæra sér hann ekki. Vegna þessa hefur LÍ reynt um nokkurt skeið við endurskoðun kjarasamnings LÍ og fjármála- og efnahagsráðherra að fá einnig inn í kjarasamninginn ákvæði um það að að minnsta kosti hluti þeirra útgjalda sem ríkið sparar sér vegna þess að læknar notfæra sér ekki að fullu námsleyfisréttinn, renni í símenntunarsjóð lækna. Það hefur ekki enn tekist. Á COVID-tímanum sparaði ríkið sér umtalsverðar fjárhæðir þar sem læknar hreinlega komust ekki í námsleyfi vegna kringumstæðna. Á sama tíma fengu símenntunarsjóðir annarra háskólamenntaðra stétta sem tekist hefur að semja um slíka sjóði, fullar greiðslur í sjóðinn og þær greiðslur söfnuðust upp.

Það skiptir miklu að læknar notfæri sér helst að fullu allan þann námsleyfisrétt sem þeir njóta samkvæmt kjarasamningum. Símenntun og endurmenntun er lögboðin skylda á læknum og öðrum heilbrigðisstarfsmönnum, eins og áður er rakið, sbr. 3. málsgr. 13. gr. laga um heilbrigðisstarfsmenn. Þessi skylda er áréttuð í reglugerð um menntun, réttindi og skyldur lækna og skilyrði til að hljóta lækningaleyfi og sérfræðileyfi nr. 856/2023. Um símenntunarskylduna er nánar fjallað í 3. málsgr. 25. gr. reglugerðarinnar. Þar segir að lækni beri að stunda símenntun og viðhalda þannig þekkingu sinni og faglegri færni og tileinka sér nýjungar er varða starfið. Þar segir ennfremur, sem er nýmæli, að læknar skuli skrá upplýsingar um símenntun sína í samræmi við tilmæli fagfélags og sinna upplýsingaskyldu til vinnuveitenda þar um eins og við á.

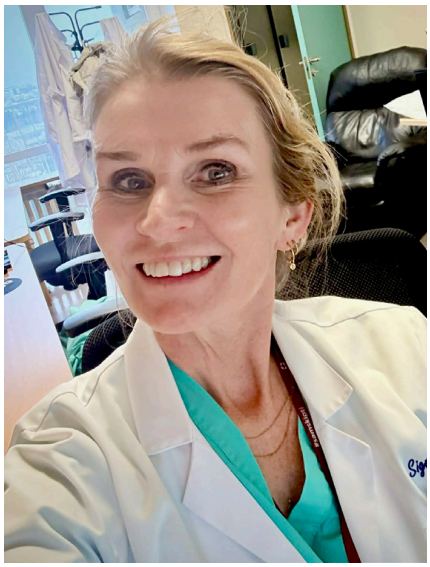
LÍ lét fyrir nokkrum árum útbúa skráningarkerfi fyrir símenntun lækna, sem fékk nafnið Mínerva. Nú þegar skráning símenntunar lækna er orðin skylda samkvæmt framangreindri reglugerð, er enn mikilvægara en áður að læknar skrái sig í Mínervu og skrái þar alla þá símenntun sem þeir stunda. Aðgangur að Mínervu og leiðbeiningar að skráningarkerfinu er að finna á innri vef heimasíðu LÍ. Hafi læknar ekki virkjað aðgang sinn að innri vef heimasíðunnar þarf að hafa samband við skrifstofu félagsins til að opna aðganginn að innra netinu. Mínerva hefur áður verið kynnt fyrir læknum í *Læknablaðinu*.[1] Nú þegar ákveðið hefur verið með reglugerð að læknar þurfi að skrá upplýsingar um símenntun sína þykir LÍ mikilvægt að árétta þessar upplýsingar til félagsmanna um leið og þeir eru hvattir til að nota sem mest af kjarasamningsbundnum rétti sínum til námsleyfa, jafnframt því að skrá alla símenntun í Mínervu.

Heimild

1. Gunnhildur Arna Gunnarsdóttir. Mínerva komin í gagnið, - rætt við Hrönn Pétursdóttur. Læknablaðið. 2022: 108(05): 245.

Sigríður Sveinsdóttir
háls- nef- og eyrnalæknir

Bakvakt, barkar og padel: Alveg venjulegur dagur



Mætt í Fossvoginn með kaffibolla á kantinum.

06.45 Hefði átt að fara út að hlaupa … gerði það ekki. Er í afar nærandi morgunhlaupahópi sem mætti líkja við saumaklúbb á hlaupum.

Góðu fréttirnar eru hins vegar að síminn hringdi ekkert í nótt og get því fljótlega skilað af mér bakvaktinni með bros á vör.

08.00 Mætt í Fossvoginn, smá tími fyrir kjaftasögur með kollegum, kaffibolla og kíkja yfir komandi móttöku. Stór ástæða þess að ég endaði í HNE er að ég skynjaði strax sem unglæknir mjög góðan anda á deildinni og þar með var það ákveðið! Nauðsynlegt að hafa rugl og bull sem hluta af starfslýsingunni. Stuttur stofugangur, það er ástæða fyrir því að maður endaði ekki í medicin!

09.00 Göngudeild, fæ mest sjúklinga með vandamál tengd raddböndum og barka. Tveir settir upp fyrir aðgerð, annar með þrengingu í barka af óútskýrðum ástæðum sem þarfnast víkkunar og hinn með grun um krabbamein á raddbandi sem þarf að ná sýni úr og laserbrenna. Fæ einn af sérnámslæknunum okkar til að koma og sprauta fylliefni í lamað raddband, ég assistera. Við erum nýlega byrjuð með fullt sérnám í HNE og gengur afskaplega vel, við erum svo lánsöm að hafa fengið til okkar frábæra sérnámslækna sem smellpassa inn í hópinn.

12.00 Pausa pranzo – hádegishlé. Ítölskukennsla hjá henni Mariu minni sem talar við mig á Zoom frá Perugia. Reyni að læsa að mér svo vinnufélagarnir þurfi ekki að verða vitni að ósköpunum. Efri árin á Ítalíu hljómar sem draumur að mínu skapi.

Örstutt hlé eftir ítölskuna og næ þá smá mynd-„samtali“ við minn allra besta, 11 mánaða ömmustrákinn sem finnst amma sín sjúklega fyndin og skemmtileg. Ómetanlegt fyrir egóið að eiga svona einlægan aðdáanda!

13.00 Bruna svo í hina vinnuna, Læknastöðina í Glæsibæ. Hér er móttakan meira blönduð, alls kyns vandamál sem gera það að verkum að dagurinn líður hratt. Einn af kostum HNE-lækninga er að við sinnum bæði fullorðnum og börnum með fjölbreytt vandamál. Það skemmtilegasta við vinnuna er jú að hitta alls konar fólk.

Enda móttökuna á því að hringja nokkur símtöl í sjúklinga, rannsóknarsvör og eftirfylgd. Renni svo yfir aðgerðir morgundagsins, allt virðist klappað og klárt.

17.30 Keppist við umferðina á leið í Tennishöllina, hitti þar manninn minn og vinafólk (padeldeild Knapafélagsins Sóríðandi), spilum vikulega hina ört vaxandi íþrótt padel. Ótrúlegt en satt þá virðast eiga sér stað örlitlar framfarir, svei mér þá. Annars er ég dáldið að vinna með konseptið „stunda allt, geta lítið“ og á þetta við um allar íþróttir sem ég stunda. Hlaup, hjól, skíði, fjallaskíði, badminton, padel, og ekki síst golfið. Planið er að stunda þetta allt fram á gamals aldur og líklega án framfara.

18.30 Þá vaknar hin klassíska spurning, hvað er svo í kvöldmatinn? Hefði kannski mátt hugsa út í það fyrr… Persónulega gæti ég borðað harðfisk í kvöldmat á hverju kvöldi en sambýlismaðurinn er ekki alveg sammála því, pikkum upp eitthvað fljótlegt á leiðinni heim.

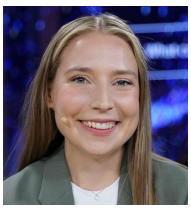
20.30 Látum renna í pottinn eftir mat og fréttir, sem ég gæti þó algjörlega verið án, af hverju finnst mér ég hafa heyrt allar fréttir áður?

23.00 Ímynda mér að ég sofni betur eftir pottinn en mér finnst best að nota næturnar í að vaka og ofhugsa hlutina, fara yfir „to-do“ lista og slíkt. Set hlaðvarp um svæsin morðmál í eyrun, það hlýtur að róa mig!

Getur innleiðing margþættra tæknilausna umbylt íslensku heilbrigðiskerfi?



Davíð O. Arnar
læknir



Kristjana Ósk Kristinsdóttir
heilbrigðisverkfræðingur



Runólfur Pálsson
læknir

Íslensk heilbrigðisþjónusta hefur að ýmsu leyti komið vel út í alþjóðlegum samanburði á undanförnum árum. Á sama tíma hafa fjölmiðlar hérlendis gjarnan birt neikvæðar fréttir af heilbrigðiskerfinu sem margar beinast að ómarkvissu aðgengi að þjónustu sem og sífelldri örtröð og löngum biðtíma á bráðamóttöku Landspítala. Í þessu felst viss þversögn en það er okkar skoðun að heilbrigðiskerfið búi yfir fjölþættum styrkleikum þó að heildarskipulag þess og verkstjórn gætu verið betri. Meginstoðir íslensks heilbrigðiskerfis, Landspítali, heilsugæsla, einkarekin þjónusta sérfræðilækna og annarra heilbrigðisstarfsmanna ásamt heilbrigðisstofnunum í dreifbýli, búa yfir ýmsum kostum en skilgreina mætti verkaskiptingu þeirra mun betur og auka verulega samstarf þeirra á milli.

Í jafn fámennu samfélagi eins og okkar þarf að hámarka nýtingu allra úrræða svo unnt sé að mæta vaxandi eftirspurn fólks eftir þjónustu. Enn fremur er mikilvægt að lágmarka sóun sem því miður er vel þekktur fylgifiskur heilbrigðisþjónustu. Þetta eru lykilatriði ef við ætlum að reyna að viðhalda háum gæðastaðli í heilbrigðisþjónustunni, nú þegar fjölþættar áskoranir steðja að.

Á undanförnum árum hefur ör þróun stafrænna lausna og annarrar heilbrigðistækni leitt til hugleiðinga um að heilbrigðisþjónusta kunni að standa á krossgötum og að framundan séu tækifæri til að nútímavæða og bæta ýmsa grundvallarþætti. Þær hugmyndir byggja ekki síst á því að hugbúnaðarlausnir, einkum þær sem fela í sér gervigreind, geti í náinni framtíð stutt mun betur við heilsueflingu, áhættumat, sjúkdómsgreiningu og klíníska ákvarðanatöku en hingað til. Sömuleiðis standa væntingar til þess að þjónustan gæti þróast yfir í að vera betur sniðin að hverjum og einum einstaklingi en áður, auk þess sem samskiptaleiðir við notendur heilbrigðisþjónustu munu líklega gjörbreytast.

Það er afar brýnt að skoða með hvaða hætti heilbrigðistækni getur gert okkur kleift að veita áfram hagkvæma heilbrigðisþjónustu í háum gæðaflokki. Öldrun vestrænna samfélaga, hækkandi algengi langvinnra sjúkdóma, mannekla í röðum heilbrigðisstarfsfólks auk vaxandi kostnaðar við heilbrigðisþjónustu gera það að verkum að það mun reynast nánast útilokað að viðhalda sama þjónustustigi með óbreyttri nálgun.

Stafræn heilbrigðisþjónusta er samnefnari yfir þjónustu sem byggist meðal annars á nýtingu heilbrigðisupplýsinga sem safnað er með margvíslegum hætti, svo sem skráningu í rafræn sjúkraskrárkerfi og með samskiptum í gegnum smáforrit, gjarnan í snjallsíma. Á Landspítala hefur Heilsugátt verið þróuð sem viðmót rafrænnar sjúkraskrár og Landspítala-appið sem samskiptaleið við þjónustunotendur og hlaut spítalinn UT-verðlaunin 2024 fyrir framúrskarandi framlag til upplýsingatækni. Íslensk fyrirtæki á borð við Helix, Kara Connect, Sidekick Health og Leviosa hafa sömuleiðis verið í fararbroddi við að þróa nýjar lausnir sem bæta aðgengi, skilvirkni og öryggi í heilbrigðisþjónustu. Fjarvöktun með stafrænni tækni er áhugaverður kostur fyrir eftirfylgni sjúklinga með langvinna sjúkdóma, einkum ef ástand þeirra hefur haldist tiltölulega stöðugt. Með frekari þróun fjarvöktunarmöguleika mætti fækka komum þessa hóps til eftirlits á heilbrigðisstofnanir en á sama tíma bjóða upp á jafnvel tíðara samband en áður gegnum stafræna miðla. Sömuleiðis gæti svona nálgun orðið til þess að versnun á langvinnum sjúkdómi uppgötvist fyrr en ella og það gæti ef til vill leitt til fækkunar heimsókna á bráðamóttöku.

Spurningin er hins vegar hvort fólki myndi hugnast svona nálgun. Slembiaðar vísindarannsóknir hjartaþjónustu Landspítala og Sidekick Health á sjúklingum með hjartabilun annars vegar og krabbameinssjúkdóm hins vegar gáfu mjög góða raun hvað varðar þátttöku og ánægju með fjarvöktun, jafnvel meðal roskinna einstaklinga.[1,2] Fjarvöktunin í áðurnefndum rannsóknum fór þannig fram að þátttakendur svöruðu einföldum spurningum um einkenni og líðan gegnum smáforrit og gátu auk þess skráð lífsmörk úr stafrænum mælitækjum. Gervigreindarhugbúnaður stigaði svörin og flokkaði einstaklinga byggt á samanburði við þeirra grunnlíðan. Þannig var hægt að bregðast við vísbendingum um alvarleg frávik en fylgjast jafnframt áfram með þeim sem bjuggu við stöðugt ástand (mynd 1).

Dæmi um árangursríka innleiðingu fjarþjónustulausnar á Landspítala er Cloudcare-vöktunarkerfi fyrir sykursjúka frá Medtronic sem minnkað hefur göngudeildarheimsóknir einstaklinga með góða blóðsykurstjórnun um 70%.

Einstaklingssniðin heilbrigðisþjónusta hefur verið að ryðja sér til rúms á undanförnum árum. Fram til þessa hefur verið reynt eftir fremsta megni að styðjast við gagnreynda þekkingu þegar taka þarf ákvarðanir um nálgun klínískra vandamála og meðferð sjúkdóma. Þessi gagnreynda þekking byggist gjarnan á slembuðum meðferðarprófunum sem mynda grundvöll klínískra leiðbeininga ásamt öðrum rannsóknum og samdóma áliti sérfræðinga á því sviði sem fjallað er um. Gagnreynd heilbrigðisþjónusta hefur á margan hátt virkað



Mynd 1. *Flæðirit sem sýnir virkni smáforrits Sidekick Health sem notað er hjá einstaklingum með kransæðasjúkdóm.*

vel en hefur þann annmarka að vera sniðin að meðalsjúklingnum. Það hefur í för með sér að ýmis úrræði sem mælt er með, meðal annars algeng lyf við langvinnum sjúkdómum, koma að litlu eða engu gagni fyrir suma sem þau taka.

Einstaklingssniðin heilbrigðisþjónusta felur í sér að forvarnir, rannsóknir og meðferð sjúkdóma eru sérsniðnar fyrir hvern og einn einstakling. Notaðar eru víðtækar heilbrigðisupplýsingar og líffræðileg gögn sem sýnt hafa tengsl við áhættu, horfur og meðferðarsvörun, þar á meðal arfgerðarupplýsingar og prótínmælingar í blóðvökva, til að spá fyrir um eða ákvarða á mun nákvæmari hátt en áður hvaða meðferð eða fyrirbyggjandi inngrip henta við tilteknum sjúkdómi.[3] Jafnframt er mögulegt að forða fólki frá gagnslítilli meðferð og aukaverkunum sem kunna að fylgja ásamt því að draga úr sóun.

Hérlendis erum við í þeirri einstöku stöðu að erfðaupplýsingar eru fyrirliggjandi fyrir stóran hluta þjóðarinnar fyrir tilstilli rannsókna Íslenskrar erfðagreiningar.[4] Niðurstöður þessara rannsókna hafa aukið skilning okkar á áhættuþáttum og meinmyndunarferlum margra sjúkdóma og í völdum tilvikum veitt innsýn í nýja meðferðarmöguleika. Hins vegar hefur ekki verið unnt að nýta upplýsingar um arfgerð fólks í þágu heilbrigðisþjónustu, þar sem ekki er heimilt að upplýsa hlutaðeigandi einstaklinga um mikilvæga arfgerðarbreytileika sem fundust fyrir tilviljun. Vonandi verður breyting þar á því með nýtingu erfðaupplýsinga gæti verið mögulegt að draga úr hættu einstaklings á að þróa með sér sjúkdóm eða alvarlega framrás hans.[5]

Gervigreind mun að líkindum valda byltingu í heilbrigðisþjónustunni á komandi árum. Ljóst er að möguleikar til að hagnýta gervigreindarlausnir eru fjölbreyttir, svo sem markvissari greining sjúkdóma, ekki síst afar sjaldgæfra sjúkdóma, aukin skilvirkni í daglegu starfi, minnkun álags á starfsfólk og stýring forgangsröðunar, til dæmis með því að vakta biðlista. Þá mun gervigreind gegna lykilhlutverki við greiningu gagna í einstaklingssniðinni heilbrigðisþjónustu.

Þótt gervigreind virðist flókin við fyrstu sýn þá byggir hún í raun á frekar einfaldri hugmyndafræði. Gögnum er fyrst komið á form sem tölvur skilja og þannig er myndum, myndböndum og texta breytt í tölur. Gervigreindarlíkön læra svo af gögnunum með því að skoða þau endurtekið og stilla innri breytur til þess að fá sem nákvæmasta niðurstöðu. Með þessum hætti breytast flókin gagnasett í hagnýta þekkingu.

Í framtíðinni mun eflaust draga úr stökum gervigreindarlausnum en þess í stað munu koma til sögunnar heildstæðari kerfi sem geta leyst mörg vandamál samtímis. Líkön munu geta tekið inn ólíkar tegundir gagna, til dæmis myndir, myndbönd og hljóð, og nýtt þau til að spá fyrir um ýmsa þætti, svo sem svörun við lyfjameðferð. Vonir eru bundnar við að gervigreind verði tól sem einfaldar og straumlínulagar ýmis verkefni heilbrigðisþjónustunnar, minnkar álag og bætir þjónustu án þess að starfsfólk þurfi að huga sérstaklega að tækninni sjálfri. Gervigreind felur því í sér gríðarlega spennandi tækifæri sem eiga eftir að efla og bæta heilbrigðisþjónustu en til þess þarf heilbrigðisstarfsfólk að vera þátttakendur í að móta hagnýtingu hennar í framtíðinni.

Af framansögðu má ljóst vera að mörg áhugaverð tækifæri felast í frekari þróun á sviði heilbrigðistækni og stafrænna lausna í heilbrigðisþjónustu hér á landi. Vaxandi verkefni og takmarkaður mannauður innan heilbrigðisþjónustunnar kallar á nýja nálgun og eru vonir helst bundnar við stafrænar fjarvöktunaraðferðir, ýmsar snjalllausnir og gervigreindarlíkön sem styðja við klíníska þjónustu.

Heimildir

1. Arnar DO, Dobies B, Gudmundsson EF, et al. Effect of a digital health intervention on outpatients with heart failure: a randomized, controlled trial. Eur Heart J Digit Health. 2025;6(4):749-62.
2. Arnar DO, Isberg AP, Sigurdardottir S, et al. Digital health program for coronary artery disease: engagement, retention and remote patient symptom assessment in a randomized controlled trial. Eur Heart J. 2025;46 (Supplement_1): ehaf784.3646.
3. Arnar DO, Palsson R. Precision medicine and advancing clinical care: Insights from Iceland. JAMA Intern Med. 2019;179(2):139-40.
4. Gudbjartsson DF, Helgason H, Gudjonsson SA, et al. Large-scale whole-genome sequencing of the Icelandic population. Nat Genet. 2015;47(5):435-44.
5. Jensson BO, Arnadottir GA, Katrinardottir H, et al. Actionable genotypes and their association with life span in Iceland. N Engl J Med. 2023;389(19):1741-52.

Hvernig valdirðu sérgrein þína? Hvar lærðir þú og hvaða ráð viltu gefa ungum læknum?

Varð læknir 1992, en hvað vildi ég svo?! Það eru forréttindi að hafa val



Valgerður Rúnarsdóttir
fíknlæknir

Lyflækningar urðu fyrir valinu hjá mér, þrátt fyrir áhuga á nær öllum klínískum greinum sem ég kynntist. Ég naut mín vel í tvö ár á lyflæknisdeildum Landspítala eftir kandídatsárið og einnig í nokkra mánuði hjá SÁÁ. Ég vildi vita hvort ég gæti hugsað mér að vinna við það sem annars er hluti af mínu lífi frá 1989, að viðhalda bata frá fíknsjúkdómi. Það reyndar hitti mig í hjartastað. Ég sá þá mögnuðu uppbyggingu og þróun á heilbrigðisþjónustu sem hafði farið fram hjá SÁÁ af elju og einurð, undir forystu Þórarins Tyrfingssonar læknis. Sérhæfð meðferð fíknsjúkdóms í heilbrigðiskerfinu, með faglegum og viðurkenndum aðferðum.

Á þessum tíma fóru nær allir íslenskir læknar utan í sérnám. Ég dáðist að læknum hér heima, sérstaklega þeim sem höfðu lært í Bandaríkjunum. Þeir voru frábærir kennarar með brennandi áhuga, auðguðu faglega forvitni með spurningum og umræðu, og hvöttu okkur ungu læknana áfram með trausti og ábyrgð.

Niðurstaðan varð sérnám í lyflækningum í Bandaríkjunum, tók öll prófin, sótti um, fór í viðtöl og allt það. Svo fluttum við 1996, fimm manna fjölskylda, yngsta barnið tæplega eins árs. Þetta var skömmu fyrir tíma alnetsins og lítið hægt að undirbúa en við fundum á tveimur vikum leiguhúsnæði í bæ með góðum barnaskóla og keyptum bíl.

Við Milú vinkona mín (Erna Milunka Kojic), fórum, fyrstar Íslendinga, í prógramm í lyflækningum í Brown University, Rhode Island, Providence. Það stóð fyllilega undir væntingum. Við vorum vanar að vinna og það kom sér vel, kennslan var mikil og skipulögð, dagarnir langir, vaktir margar og mjög langar, endalaust mikið af veikum sjúklingum sem rúlluðu gegnum spítalana með eins stuttu stoppi og mögulegt var. Þetta var ótrúlega skemmtilegur og lærdómsríkur tími sem endaði með Boards-prófi í lyflækningum1999 (ACGME).

Þá var það næsta verkefni, hvað svo? Innst inni langaði mig í nýrna-, smit- eða fíknlækningar sem undirsérgrein, en sú síðastnefnda var ung og í þróun. Ég vissi samt að þar lá minn einlægi áhugi



Við Erna Milunka Kojic, glænýir sérfræðingar í lyflækningum árið 1999.

og það varð niðurstaðan. Með góðum stuðningi fékk ég Fellowship á sama stað, þjálfun í fíknlækningum, samsetta meðal annars á geðdeildum VA spítala, á CAAS (Center for Alcohol and Addiction Studies) fræðasetri, á göngudeild smitsjúkdóma, með áherslu á fólk sem notaði vímuefni í æð. Ég mætti meðal annars í þinghúsið með mótmælaspjald gegn lögum sem gerðu vörslu á sprautum og nálum (án nokkurra vímuefna) að refsiverðum glæp. Þeim hefur nú verið breytt, enda juku þau tíðni smitsjúkdóma.

Innst inni langaði mig í nýrna-, smit- eða fíknlækningar sem undirsérgrein, en sú síðastnefnda var ung og í þróun.

Ég tók sérfræðipróf í fíknlækningum hjá læknasamtökunum ASAM (American Society of Addiction Medicine) í lok 2000. Ég viðhélt mínu skírteini með árlegum prófum og CME-endurmenntun og eftir 2007 hjá ABAM (American Board of Addiction Medicine), þar til ég fékk ævilangt skírteini í ágúst 2025. Í Bandaríkjunum þróaðist sérgreinin áfram og er nú frá 2015 formlega viðurkennd undirsérgrein við margar aðalsérgreinar undir hatti ACGME.

Mörg lönd hafa þróað mismunandi viðurkenningu í fíknlækningum, ýmist viðbótarsérnám, MA-nám eða grunnsérnám (Noregur). ISAM (International Society of Addiction Medicine) heldur árlega sérfræðipróf fyrir lækna að undangengnum skilyrðum, tveir íslenskir læknar hafa staðist slíkt próf.

Á Íslandi var stórt skref tekið nýlega þar sem samningur milli Landspítala og SÁÁ var undirritaður um möguleika á námstíma ýmissa sérnámslækna hjá SÁÁ. Það er óskandi að sérnám í fíknlækningum verði að veruleika á Íslandi. Ég finn fyrir áhuga lækna og meðbyr yfirvalda og heilbrigðiskerfisins. Fíknsjúkdómur er algengur og alvarlegur og kemur til kasta allra lækna hvar sem þeir vinna, algengust er áfengisfíkn. Það liggur á að auka inngrip og meðferðir við sjúkdómnum sjálfum, til þess þarf þekkingu og þjálfun.

Ég hef unnið hjá SÁÁ frá 2000 og verið afar sæl í mínu fagi, sem er gefandi og krefjandi. Þörfin er rík og mikið hægt að gera með þverfaglegri nálgun, fyrir skjólstæðingahóp á besta aldri.

Rjóminn



Guðrún Dóra Bjarnadóttir
fíknlæknir

Ég ákvað fremur seint að fara í læknisfræði, var á síðasta ári í eina almennilega menntaskóla landsins – Verzlunarskóla Íslands. Ég ætlaði upprunalega að verða líffræðingur en fannst guðdómlega leiðinlegt að læra um flugur og lindýr svo þannig hófst vegferð mín í læknisfræði. Lífið er allskonar og eins mikill skellur og það var að komast ekki í Háskóla Íslands þá er það eitt mesta gæfuspor lífsins míns. Það var þroskandi að takast á við lífið sem ung kona í nýju landi og nýrri menningu þar sem mottumars er allan ársins hring – Ungverjaland. Þar var lítið og fallegt samfélag af nokkrum Íslendingum, sem voru álitnir nokkuð skrýtnir af samlöndum sínum, sem stóðu saman fyrstu vaktina í blíðu og stríðu.

Ég ætlaði svo sem aldrei að verða geðlæknir en móðir mín, skurðhjúkrunarfræðingurinn, saup hveljur þegar ég sagði henni það og svaraði „guð barn, þar eru ekkert nema partýpinnar og kynvillingar. Áhyggjur hennar voru réttmætar.“

Það var afar lærdómsríkt að koma sem læknanemi inn í geðþjónustuna. Enginn dagur eins. Kanónur eins og Halldóra Ólafsdóttir, Tómas Zoëga, Magnús Haraldsson og Engilbert voru og eru mér enn miklar fyrirmyndir en minn helsti mentor í fíknlækningum er Bjarni Össurarson – sá mikli meistari. Hann hefur alltaf haft óbilandi trú á mér og hvatti mig til dáða í doktorsnám í fíknlækningum og á ég honum mikið að þakka. Svo heldur hann líka með Manchester United, sem er kostur.

Lengi vel taldi ég það tilviljanakennt að ég varð geðlæknir og hvað þá fíknilæknir – en eftir talsverða sjálfsskoðun undanfarin ár átta ég mig á að það er alls ekki svo. Vissulega eru ákveðnir persónulegir þættir sem skipta máli, eins og að hafa áhuga á bakgrunni fólks og mannlegu eðli, en það er ekki síður bakgrunnur okkar og lífsreynsla sem gerir okkur góð í því sem við gerum og eflir færni okkar í að mynda meðferðarsamband. Eitt það mikilvægasta í læknisstarfinu er að við þekkjum okkur sjálf, hver við erum og af hverju við bregðumst við aðstæðum eins og við gerum.

Heilinn er magnað líffæri sem við vitum minnst um af öllum líffærum og því krefst starf geð- og fíknlækna þess að geta lifað með óvissunni – eitthvað sem reynist í grunninn stjórnsömum læknum ekki sérlega vel. Starfið mótast síður af stífum prótókollum eða skýrum klínískum leiðbeiningum; mun meira byggist á reynslu, klínísku innsæi og faglegri dómgreind, oft langt út fyrir hefðbundnar ábendingar. Þetta hentar mér einstaklega vel, enda glími ég við króníska mótþróaþrjóskuröskun sem eldist alls ekki af mér þrátt fyrir snarlækkandi estrógen.

Eitt það mikilvægasta í læknisstarfinu er að við þekkjum okkur sjálf, hver við erum og af hverju við bregðumst við aðstæðum eins og við gerum.

Geð- og fíknlæknar þurfa því ekki einungis að vera góðir í meðferð geðrænna sjúkdóma heldur líka vel að sér í líkamlegum, þar sem inn í fíknlækningar fléttast alls kyns kvillar — lifrarbólga og sýkingar, svo dæmi séu tekin. Að auki krefst starfið áhuga á siðfræði, mannfræði og heimspeki, og ofan á allt saman eru flest okkar komin með pungapróf í lögfræði. Það má því með sanni segja að geðlæknar og fíknlæknar séu rjómi læknastéttarinnar!

Hálfdán Pétursson
heimilislæknir og lektor



Óvissan

Óvissan hefur löngum reynst mér fjötur um penna og staðið í vegi fyrir skrifum í *Læknablaðið*. Óvissan um efnistök, orðalag og viðtökur. Því getur sú þrautin reynst þyngri að færa af mátulegri ritgleði hugmyndir sínar á prent svo áhugi lesenda sé vakinn – án þess að bíða mannorðshnekki fyrir vikið. Í skjóli búsetu utan landsteinanna kýs ég að skeyta viðtökum engu en láta eigin hugðarefni ráða för.

Ofgreiningar og oflækningar hafa mér löngum verið hugleikin efni og til nokkurs ama í klínísku starfi. Sem heimilislæknir fæst ég að miklu leyti við líkamlega tiltölulega fríska einstaklinga, þótt kvíði og streita séu auðvitað landlæg plága. Ég verð því átakanlega var við ofgreiningar kolleganna – og mínar eigin. Margur verður fyrir barðinu á rannsóknagleði, drifinni af missterkum ábendingum vegna eftirlits eða uppvinnslu, er leiðir í ljós minniháttar frávik sem undirritaður er beðinn að fylgja eftir eða meðhöndla. Átakanlegt er þegar einstaklingar með sálvefrænan vanda hafna í hringiðu rannsókna vegna óskýrra einkenna og hljóta fátt að launum annað en aukinn heilsukvíða – og allra verst er þegar ég sjálfur ber ábyrgð á að hafa ræst ferlið.

Þá er algengt að skjólstæðingar mínir óski eftir tilteknum rannsóknum í leit að vefrænum skýringum ýmissa einkenna og vanlíðanar, eða vegna óvissu og þarfar til að vita hvort „allt sé í lagi“. Stendur fólk gjarnan í þeirri von og trú að rannsóknirnar muni greiða leið þeirra að betri líðan, auknum lífskrafti og hamingjuríkari tilveru. Sjaldnast virðist mér viðkomandi átta sig á að læknisviðtal og skoðun er í langflestum tilfellum mun gagnlegri rannsókn en sú blóð- eða myndrannsókn sem óskað var eftir. Í þessari staðhæfingu liggur, nota bene, hvorki hroki né sjálfshól, því sannarlega álít ég klíníska hæfileika mína tæpast yfir meðallagi. Hins vegar forðast ég að falla í sömu gryfju og margir skjólstæðinga minna – og kollega – að ofmeta gagnsemi rannsóknaniðurstaðna. Það er til að mynda ekki til sú blóð- eða myndrannsókn sem upplýsir hvernig sjúklingi líður.

Mikil plága er að sjálfstæðar rannsóknastofur og myndgreiningasetur selji einstaklingum þjónustu sína án tilvísunar læknis – og er það heimilt. Heilsukvíði, sem og almenn og óljós einkenni fólks, eru gerð að féþúfu án þess að vísindarannsóknir eða faraldsfræðigögn styðji gagnsemi slíkrar skimunar. Þvert á móti er stór hætta á ofgreiningum og falskt jákvæðum rannsóknaniðurstöðum sem kalla á frekari uppvinnslu og eftirlit.[1] Vitanlega getur þetta aukið á heilsukvíða og haft skaðleg áhrif á lífsgæði þess einstaklings sem með þessu móti er breytt í sjúkling að ástæðulausu.[2]

Átakanlegt er þegar einstaklingar með sálvefrænan vanda hafna í hringiðu rannsókna vegna óskýrra einkenna og hljóta fátt að launum annað en aukinn heilsukvíða.

Auk hættunnar á líkamlegum skaða af ífarandi inngripum.

Útbreidd skoðun er að gagnsemi læknisfræðilegra inngripa beri að yfirgnæfa skaða og áhættu. Mér er því hulin ráðgáta hvers vegna inngrip á við myndgreiningarannsóknir eru gerð aðgengileg almenningi, með óhjákvæmilegum skaðlegum áhrifum en án teljandi gagns nema í undantekningatilfellum. Aðrir hagsmunir en krafan um að skaða ekki skjólstæðingana virðast hér ráða för en ekki fæ ég séð að það sé hin göfuga hugsjón að líkna og lækna.

Líklega eru ofgreiningar og ónauðsynlegar rannsóknir upp að vissu marki óhjákvæmilegur hluti veruleika sérhvers klínískt starfandi læknis. Auðmýkt gagnvart þessari staðhæfingu er okkur læknum öllum holl. Með faglegum metnaði má þó lengi auka gæði þeirrar þjónustu sem við veitum, þar með talið að draga úr oflækningum. Vert er þá að huga að óvissunni, sem er öflugur drifkraftur rannsóknagleði og ofgreininga.[3] Óvissa læknisins, sem ekki vill vangreina alvarlegan sjúkdóm, og óvissa sjúklingsins um alvarleika einkenna sinna og horfur. Er ekki hæfileikinn til að takast á við óvissuna lykilhluti af sjálfri læknislistinni? Það tel ég. En um hæfileika mína til að fullyrða um svo háleit málefni er ég aftur á móti óviss.

Heimildir

1. Kwee RM, Kwee TC. Whole-body MRI for preventive health screening: A systematic review of the literature. J Magn Reson Imaging. 2019;50(5):1489-1503.
2. Scott IA, Slavotinek J, Glasziou PP. First do no harm in responding to incidental imaging findings. Med J Aust. 2024;220(1):7-9.
3. Pathirana T, Clark J, Moynihan R. Mapping the drivers of overdiagnosis to potential solutions. BMJ. 2017;358:j3879.

Auglýsing



Resource 2.0+ Fibre

Orkuþéttur og próteinríkur næringardrykkur með viðbættum trefjum.
Hentar fyrir einstaklinga sem þurfa alhliða viðbótarnæringu.
Úr einni flösku fæst ráðlagður dagsskammtur af vítamínum og steinefnum fyrir fullorðna og aldraða en algeng notkun eru 1-3 flöskur á dag.

Trefjar stuðla að heilbrigði þarmaflórunnar og bæta meltingu.

FASTUS
HEILSA

Höfðabakki 7, 110 Reykjavík | fastus.is