



Gunnlaugur Sigfússon barnahjartalæknir. Mynd/gag

# Tvö börn með sjaldgæfar genabreytingar lentu í hjartastoppi

**Arfgengar hjartatruflanir sem ekki höfðu þekkt áður hér á landi í börnum greindust í fyrra eftir erfðafræðilega athugun**

Tvö börn greindust með mjög sjaldgæfar genabreytingar í erfðafræðirannsókn Íslenskrar erfðagreiningar, segir Gunnlaugur Sigfússon, hjartalæknir á Barnaspítala Hringins og í Domus Medica. „Annað barnið er með nýja stökkbreytingu sem ekki fannst í fjölskyldu þess. Hitt tilfellið leiddi til greiningar á geni sem er til staðar í ættinni og fannst í framhaldinu í fleiri fjölskyldumeðlimum.“ Börnin tvö eru nú bæði með gangráð og vegnar vel. „Allt er þetta gert í mjög góðu samstarfi við full-orðins hjartalækna á Landspítala.“

Gunnlaugur sagði frá því á Læknadögum að barnahjartalæknar á Landspítala hafi sjaldan séð jafn alvarlegar hjartsláttartruflanir og á síðasta ári. „Þar af

nokkur alvarleg yfirlíð við áreynslu,“ sagði hann og hóf erindi sitt á eftirfarandi orðum: „Síðasta ár var skelfing í alla staði eins og allir þekkja og aðstæður hér á Læknadögum bera þess merki. En það var líka merkilegt ár hjá okkur á Barnaspítalanum.“ Hann vísaði þar í fundinn við erfðarannsóknirnar. Í samtali við *Lækna-bladið* segir hann ár líkt því í fyrra koma á margra ára fresti.

„Það er ekkert í umhverfinu sem skýrir þetta ár heldur tilviljanir; litla-Ísland.“ Nýjungar í erfðafræði leiði af sér greiningar sem áður hafi ekki fengist. „Möguleikar til greininga á hjartsláttartruflun hafa stóruð á undanförunum árum.“

Annað tilfelli hjartastoppisins varð á Akureyri og segir Gunnlaugur heilbrigðisstarfsfólk og aðra sem að því hafi komið þar hafa staðið sig með miklum sóma. „Hversu vel tókst til er til marks um hversu mikilvæg góð þekking á grunnendurlífsgun og sérhæfðari endurlífsgun er.“

Hann segir aukna þekkingu hafa leitt til þess að erfðarannsóknir séu nú gerðar í meira mæli en áður. Hægt sé að safna upplýsingum í gegnum greiningarnar. „Það auðveldar mjög fyrir okkur lækna. Bæði verður greiningin nákvæmari og meðferðin markvissari. Við hefðum ekki getað greint þessa sjúkdóma barnanna fyrir um 20 árum.“

Porkell Þorkelsson, ljósmyndari á Landspítala, valdi þessa mynd sem sína uppáhalds úr 8 mynda seríu sem var valin sú besta af Blaðaljósmyndarafélaginu. Hann átti einnig mynd ársins 2020. - Læknablaðið hefur birt fjölmargar myndir úr vél Þorkels, og ævinlega átt gott samstarf við hann. Blaðið sendir honum bestu óskir í til efni þessara vel forþéttu verðlauna. Mynd/Þorkell

„Ég sá ekki í gegnum vélina fyrir plastpokanum utan um hana og öryggisbúnaðinum,“ segir Þorkell Þorkelsson, ljósmyndari á Landspítala. Ljósmynd hans var valin mynd ársins 2020 og myndir frá kvöldvakt á deildum A6 og A7 í Fossvogi voru valdar myndasería ársins af Blaðaljósmyndarafélaginu. Myndin hér með fréttinni er hans uppáhalds úr seríunni.

„Maður varð bara að giska og ég er sérlega ánægður með þessa,“ segir þessi þrautreyndi ljósmyndari sem hefur haft ljósmyndun sem aðalstarf allt frá árinu 1983. Hann lýsir andrúmsloftinu þegar hann tók myndirnar í heimsfaraldrinum sem nú geisar.

„Þetta er alvörumál. Mér fannst fólk-ið bratt og taka ástandinu af æðruleysi. Mér fannst áberandi hvað margar konur vinna í þessu. Það vakti aðdáun hvað heilbrigðisstéttirnar stóðu sig vel. Hvort sem það voru læknar, hjúkrunarfræðingar, sjúkraliðar eða það fólk sem vann við að sótthreinsa. Stemmningin var góð en ég skynjaði alvöru þunga í andrúmsloftinu.“



## Mynd ársins og myndasería teknar á Landspítala

Blaðaljósmyndarafélagið verðlaunar **Porkel Þorkelsson**, ljósmyndara á Landspítala

Þorkell hefur áður unnið til verðlauna sem fréttaljósmyndari og segir alltaf gaman fá viðurkenningu fyrir störf sín. „Mér þykir vænt um það og starfið sem við vinnum á spítalanum,“ segir hann og er hæverskur. „Ég er gamall skarfur í faginu og veit að maður á ekki að upp-

veðrast yfir neinu.“ Hann sé í samkeppni við sjálfan sig.

„Ég vil að öll verkefni, sama hvers eðlis þau eru, séu gefandi og gef því allt í þau sem ég get. Maður þarf alltaf að vanda sig, sama hvort það er fundur eða dramatík. Ég hef ánægju af því að gera hlutina vel.“



Karl G. Kristinsson, prófessor og yfirlæknir á sjúkla- og veirufræðideild. Mynd/gag

„Við hefðum getað greint öll sýnin sem biðu, og auk þess tekið að okkur allar HPV-skimanirnar á Íslandi með nýja afkastamikla tækinu okkar. Ekki nein spurning um skort á öryggi og gæðum, enda fékk deildin faggildingu frá SWEDAC á síðasta ári,“ segir Karl, prófessor og yfirlæknir.

„Á óformlegum fundi með þeim í haust kom fram að við gætum auðveldlega gert þessar HPV-rannsóknir. Ekki var haft samband við mig aftur.“ Verðið hafi verið sambærilegt og í Svíþjóð. „Og við sáum fram á að geta boðið ódýrari rannsókn með nýja tækinu.“ Hann bendir á að deildin

## „Við hefðum getað greint öll sýnin“

Gagnrýnt að heilsugæslan semji við danska sjúkrahúsið Hvidovre um að greina krabbameinssýni úr íslenskum konum

hafi sinnt HPV-greiningum fyrir Krabbameinsfélagið síðustu tvö árin, eða þar til Heilsugæslan tók við.

Kurr er innan heilbrigðisstétta eftir að ákveðið var að greiningarnar yrðu gerðar í Danmörku. Stjórn Læknafélags Íslands hefur ályktað að við þetta séu mikilvæg sérhæfð störf lögð niður og flutt úr landi.

„Þá telur LÍ að það vekji upp spurningar um atvinnu- og heilbrigðisþóttina sem nú er rekin í landinu að hægt virðist vera að gera samninga um heilbrigðisþjónustu erlendis án útboðs á sama tíma og stjórnvöld telji sér óheimillt að ganga til samninga um sérhæfða innlenda heilbrigðisþjónustu án útboðs á Evrópska efnahagssvæðinu.“

Heilsugæslan samdi við danska sjúkrahúsið Hvidovre um að greina 2000 íslensku sýni sem stóðu útaf eftir að heilsugæslan tók við af Krabbameinsfélagi Íslands. Stefnt væri að því að semja við sjúkrahúsið um að greina öll íslensku sýnin.

Læknablaðið sendi fyrirspurn á Ríkiskaup vegna málsins. Í svari Ríkiskaupa segir að Heilsugæsla höfuðborgarsvæðisins hefði átt að setja þjónustuna í útboð næmi upphæðin meira en rétt tæpum 98 milljónum króna. Kærufnd útboðsmála geti lýst samning óvirkan eða beitt öðrum viðurlögum sé upphæðin umfram þá fjárhæð. Heilsugæslan hafi ekki leitað til Ríkiskaupa vegna þessarar þjónustu eða hugsanlegs útboðs á henni.