

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

## Spennandi fag í örri þróun

Ég ákvað að fara í læknisfræði á lokadegi skráningar í Háskóla Íslands. Ég hafði verið á eðlisfræðibraut í Menntaskólanum í Reykjavík og hugurinn stefndi upp-haflega frekar að stærðfræði- eða raunvísindanámi. Læknanámið reyndist hins vegar einstaklega áhugavert og ég fékk snemma tækifæri til að taka þátt í rannsóknnum samhliða náminu, fyrst hjá Sigmundi Guðbjarnasyni og síðar hjá Jóni Jóhannesi Jónssyni.

Jón hvatti mig til að sækja McKusick Short Course í Maine í Bandaríkjunum, námskeið sem hefur um áratugaskeið verið mikilvægur vettvangur fyrir erfðafræði og erfðalækningar. Þar varð mér ljóst að ný tækni myndi gjörbreyta möguleikum okkar til að greina og meðhöndla erfðasjúkdóma. Eftir námskeiðið var ég sannfærður um að ég vildi leggja erfðafræði fyrir mig.

Í kjölfarið bauð Victor McKusick, skipuleggjandi námskeiðsins, mér í heimsókn til Johns Hopkins í Baltimore, þar sem ég kynntist starfi klínískra erfðafræðinga af eigin raun. Sú reynsla varð til þess að ég hóf doktorsnám í mannerfðafræði við Johns Hopkins og síðan sérnám í barnalækningum og klínískri erfðafræði. Ég starfaði síðar við stofnunina sem sérfræðingur, dósent og yfirlæknir sérstakrar göngudeildar þangað til ég flutti aftur til Íslands árið 2018. Síðan hef ég verið yfirlæknir á erfða- og sameindalæknisfræðideild Landspítala og prófessor við Háskóla Íslands.

Samhliða sérnáminu stundaði ég rannsóknir á Kabuki-heilkenni, sjaldgæfum erfðasjúkdómi sem veldur truflun á utangenaerfðum. Markmiðið var að kanna hvort hægt væri að draga úr seinþroska með lyfjameðferð sem dregur úr afleiðingum erfðagallans. Þessi vinna varð grunnur að frekari rannsóknum mínum sem allar tengjast því að verja heila barna eftir áföll, hvort sem það er eftir erfðafræðileg eða umhverfistengd áföll.

Það sem gerir klíníska erfðafræði svo spennandi er hversu hratt fagið þróast. Nýjar raðgreiningaraðferðir hafa gjörbreytt getu okkar til að greina erfðasjúkdóma og skilja orsakir einkenna hjá einstaklingum og fjölskyldum. Í dag þekkjum við meira en 7.000 erfðafræðilegar orsakir mendelskra sjúkdóma samkvæmt *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), en þeim fjölga stöðugt. Því eru fáar sérgreinar þar sem jafn mikill fjölbreytileiki er í sjúklingahópnum. Klínísk erfðafræði sinnir einnig sjúklingum á öllum aldursskeiðum og er óháð líffærakerfi ólíkt mörgum öðrum sérgreinum.

Jafnframt hefur orðið sífellt ljósara

**Á einum námskeiðsdegi varð mér ljóst að ný tækni myndi gjörbreyta erfðalækningum – og þá vissi ég að þar vildi ég vera.**



**Hans Tómas Björnsson**  
erfðalæknir

hversu algengir erfðasjúkdómar eru. Nýlegar rannsóknir hafa sýnt að um 4% Íslendinga bera erfðabreytileika sem eru taldir meðferðarþærir (*actionable*). Talið er að um 1-2% barna fæðist með sjaldgæfan Mendelskan erfðasjúkdóm og að minnsta kosti 2% þara beri saman vikið erfðabreytileika sem geta haft áhrif á afkvæmi þeirra. Hópurinn sem klínískir erfðafræðingar sinna er því mun stærri en flestir gera sér grein fyrir.

Starf okkar snýst um að greina erfðafræðilegar orsakir sjúkdóma, hjálpa einstaklingum og fjölskyldum að skilja niðurstöðurnar og tryggja að þeir fái viðeigandi þjónustu og meðferð þegar hún er í boði. Jafnframt veitum við ráðgjöf um erfðafræðilega áhættu og möguleika í framtíðarmeðgöngum. Á næstu árum mun hlutverk klínískrar erfðafræði án efa halda áfram að vaxa eftir því sem fleiri erfðasjúkdómar verða greindir og meðferðarmöguleikum fjölga. Klínísk erfðafræði er því sérgrein sem sameinar grunnvísindi, klíníska læknisfræði og tækniframfarir á einstaklega spennandi hátt. Að lokum vil ég segja að læknisfræðin er að breytast hratt og ég hvet unga lækna til að horfa frekar til læknisfræði framtíðarinnar en þeirrar sem við stundum í dag.

## Alltaf eitthvað nýtt og spennandi!

Leið mín að læknisfræðinni var býsna hlykkjótt. Ég hef haft áhuga á erfðafræði síðan ég var í menntaskóla og ákvað því að læra líffræði þegar ég fór í háskóla. Á sumrin milli námsára fékk ég tækifæri til að vinna hjá Íslenskri erfðagreiningu við arfgerðagreiningu og DNA-einangrun og líkaði vel. Að loknu grunnnámi í líffræði fór ég að vinna á lífeðlisfræðistofnun HÍ og bauðst í framhaldinu mastersverkefni tengt lífeðlisfræði augna. Að mastersnámi loknu hélt ég í doktorsnám á sama sviði. Sem hluta af því námi sat ég augnlækna-áfangann í læknadeildinni og fannst hann mjög skemmtilegur og ákvað þá að hætta í doktorsnáminu og hefja nám í læknisfræði.

Eftir læknánámið var ég svolítið leitandi. Ég vann um tíma á geðsviði, endurhæfingunni á Grensás og svo á Slysa- og bráðadeild en fann mig ekki nógu vel í þeim sérgreinum og saknaði einhvern vegin alltaf líffræðinnar. Þá frétti ég af því að það væri verið að auglýsa deildarlæknastöðu á erfða- og sameindalæknisfræðideildinni (ESD). Ég sótti um og fékk starfið. Fann fljótt að þetta átti vel við mig og leið strax eins og ég væri búin að finna mína hillu. Erfðalækningar eru virkilega áhugavert og spennandi fag, hvernig erfðir virka og hvernig genin stýra uppbyggingu og virkni líkamans sem og allt samspil gena og umhverfis og hversu

flókið þetta getur allt verið! Fagið er mjög vítt, enda ná erfðasjúkdómar til alls líkamans og alltaf er eitthvað nýtt og áhugavert sem kemur við sögu reglulega í starfinu sem maður hefur aldrei heyrt um áður. Að auki eru samskipti við skjólstæðinga mjög gefandi. Þegar maður getur gefið skýringar á einkennum og líðan, sem viðkomandi hefur jafnvel verið í mörg ár að fást við vegna ógreinds sjúkdóms. Einnig eru sífelldar framfarir í faginu, bæði hvað varðar tækni og greiningargetu, sem og í þróun meðferða erfðasjúkdóma.

Starf mitt sem erfðalæknir er tvískipt. Annars vegar vinn ég á rannsóknarstofunni við túlkun niðurstaðna og einnig á göngudeild við mat á skjólstæðingum og erfðaráðgjöf.

Ég mundi eftir Jóni Jóhannesi síðan í líffræðináminu og hafði alltaf þótt mikið til hans koma og langaði til að feta í fótspor hans. Hans Tómas er mjög áhuga-

**Leið mín að læknisfræðinni var hlykkjótt, en þegar ég fann erfðalæknisfræðina vissi ég að ég væri komin á rétta hillu – þar sem vísindin og samskipti við fólk mætast á dýrmætan hátt.**



**Svanborg Gísladóttir**  
erfðalæknir

hvetjandi og er mikil fyrirmynd. Ég vann sem deildarlæknir á ESD í eitt ár og átta mánuði og hélt svo til Umeå í Svíþjóð sem er yndisleg lítil borg í Norður-Svíþjóð og var ég þar í þrjú og hálft ár og kláraði sérnámið þar með því að fá metinn tímann á Íslandi. Ég fékk svo sérfræðileyfið í lok nóvember 2024, fyrst íslenskra kvenna. Ég hóf strax störf aftur á ESD í nóvember 2024 og er þar enn. Það er mikið af rannsóknarmöguleikum í erfðalæknisfræði og hef ég tekið þátt í nokkrum slíkum. Var sjálf með veggspjald á Evrópskri ráðstefnu klínískrar erfðafræði árið 2020 og hef verið með í nokkrum öðrum verkefnum, meðal annars með Íslenskri erfðagreiningu þar sem verið var meðal annars að lýsa nýjum erfðasjúkdómi tengdan geni sem ekki hafði verið lýst áður sem sjúkdómsgeni.

Það gæti komið öllum læknum vel að vinna í smá tíma á ESD til að fá dýpri skilning á því hvenær og hvort skjólstæðingar þeirra gætu haft undirliggjandi erfðasjúkdóm, sem getur verið mikilvægt fyrir meðferð þeirra sem og fjölskyldur þeirra.