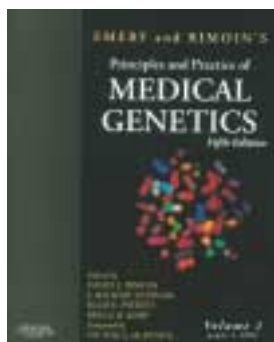


VIDENSKAB OG PRAKSIS | BOGANMELDELSER

Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics
5th edition. Volume 1-3
 Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE et al, red.

Philadelphia:
 Churchill Livingstone Elsevier, 2007.
 3.637 sider + onlineadgang.
 Pris 375 GBP.
 ISBN 0-443-06870-4



»Emery and Rimoin's principles and practice of medical genetics« er nok den mest omfattende bog om medicinsk og klinisk genetik og hører til fagets klassikere. Bogen udkom første gang i 1983, og den nyligt udkomne femte udgave, der består af tre bind, er revideret med adskillige nye afsnit parallelt med den rivende udvikling af human genetik i de senere år. Med sine 170 kapitler på i alt 3.637 sider er det ikke helt overraskende, at bogen dækker emnefeltet bredt. En god nyhed er, at onlineversion af bogen følger med.

Bogen, der bygger på bidrag fra mere end 300 forfattere, er opdelt i fire hoveddele: 1) grundlæggende principper, 2) generelle principper, 3) kliniske problemer og 4) specifikke sygdomme. De første tre afsnit, der dækker generelle principper, findes i det første bind af bogen, mens de to andre bind er reserveret til specifikke genetiske sygdomme og syndromer.

I det første kapitel, som er skrevet af en af fagets »fædre« *Victor A. McKusick*, gennemgås den medicinske genetiks historie, og det er en fornøjelse at læse. De efterfølgende kapitler af den 500 sider lange første del giver et overblik over grundlæggende principper inden for medicinsk genetik: fra genomstruktur og genekspression til epigenetik, fra kromosomabnormiteter til farmakogenetik. Disse kapitler giver et fint overblik over et stort område, men et større antal illustrationer kunne være ønsket.

Anden del er på mere end 300 sider og indeholder kapitler, der handler om generelle principper: retsmedicin, risikoberegninger, cytogenetiske analyser, neonatal screening, genetisk rådgivning m.m. I den 150 sider lange tredje del gennemgås de problemer, der er relateret til klinikken, såsom infertilitet, teratologi og abnorm mental udvikling.

Alle de 48 kapitler, der er med i de første tre hoveddele, er skrevet af anerkendte eksperter og giver et godt overblik over de forskellige emner. Men netop derfor er dispositionen ikke særlig homogen og noget anderledes end det, man generelt finder i lærebøger. Det kan dog være charmerende for nogle.

De sidste 120 kapitler (bind II og bind III) omhandler specifikke sygdomme. Det er netop heri bogens styrke ligger. Her gennemgås bl.a. kromosomsygdomme, kardiovaskulære, hæmatologiske og neurologiske sygdomme samt naturligvis et stort antal syndromer. Kapitlerne giver et godt overblik over de kliniske træk ved de forskellige sygdomme og de tilhørende genotyper.

Onlineversionen af bogen er en stor hjælp, da den gør den omfattende bog mere overskuelig, selv om *search*-funktionen langtfra fungerer optimalt. F.eks. gav forsøg med søgeord som *imprinting*, *epigenetics*, *FISH* m.m. ikke resultater. På den anden side findes der et omfattende indeks, der kan bruges til at slå op i de emner, man er interesseret i. Onlineversionen har nogle opdateringer, og illustrationerne er samlet i et *image library* og kan bruges til præsentationer.

De seneste års udvikling i genetik viste, at stort set alle sygdomme har en genetisk komponent, hvilket også bemærkes i forordet, som traditionen tro er skrevet af *Victor A. McKusick*. Af denne grund er denne opslagsbog ikke kun relevant for specialister i genetik, men også for personer i en hel række andre lægevidenskabelige specialer.

▲ Lektor, ph.d. *Zeynep A. Tümer*
 E-mail: zeynep@imbg.ku.dk

WPA/ISSPD Educational program on personality disorders Undervisningsprogram

World Psychiatric Association, 2006.
 274 sider. Kan downloades gratis på
www.wpanet.org/education/edu4a.html

Som led i en serie af undervisningsprogrammer har World Psychiatric Association i samarbejde med International Society for the Study of Personality Disorder udgivet en webudgave: Educational Programme on Personality Disorders. Programmet består af en tekst i tre moduler: Conceptual and Methodological Foundations (red. *Theodore Millon*), The Personality Disorders (red. *Elsa Romningstam*) og Case Vignettes (red. *Erik Simonsen*). Hvert modul afsluttes med en referenceliste og forslag til yderligere læsning. Endelig stilles der en række spørgsmål til kollegial diskussion i workshopper eller klasserum. Hertil foreligger en PowerPoint-præsentation, der kan downloades direkte og som i enkel og pædagogisk form giver highlights fra teksten.

Hvert modul har engageret et omfattende forfatterpanel og et panel af reviewers, således at den viden, der præsenteres, er up to date, samtidig med at det er områdets ypperste repræsentanter, der formidler deres viden. Herved adskiller programmet sig fra vanlige lærebøger, der oftest lader en enkelt forfatter præsentere et enkelt vidensområde.

Netudgaven gør det muligt at opdatere viden med regelmæssige mellemrum: hvert tredje år, lover redaktorerne! Herved adskiller det sig ligeledes fra lærebøger, hvor der ofte går mange år, før der kommer en revision, hvorved den præstere viden forældes.