

## *Aamilaisten kasvuhäiriöt ja suomalainen tautiperintö*

Duodecimin numerossa 3/2011 oli Taskisen ja Mäkitien hyvä katsaus rusto-hiushypoplasiasta (RHH). Siinä he kertoivat Pennsylvanian aamilaisten lyhytkasvuisuutta koskevan tutkimuksen historiasta. Ilmeisesti he eivät tunne vastaavaa kotimaista tarinaa ainakin yhtä tuloksellisesta tutkimuksesta.

Avasin Helsingin Lastenkliniikassa syksyllä 1968 endokriinisten ja kasvuhäiriöpotilaiden vastaanoton. Siihen aikaan potilaita sai vapaasti lähettää sinne koko maasta, ja muutaman vuoden kuluessa näin mm. satoja poikkeavan lyhytkasvuisia lapsia eri puolilta Suomea. Joukosta erottui kolme ryhmää toisiaan muistuttavia potilaita. Kussakin niistä osa potilaita oli sisaruksia. Kyseiset taudit olivat selvästi autosomissa peittyväs-

ti periytyviä, eikä niitä ollut maassamme aikaisemmin diagnosoitu.

Aikakauskirja Duodecimin vuoden 1972 ensimmäisessä, suomalaista tautiperintöä käsittelevässä teemanumerossa kuvasin mm. nuo kolme periytyvää kasvuhäiriötä, diastrofisen nanismin, aikaisemmin tuntemattoman mulibrey-nanismin sekä rusto-hiushypoplasian, jonka tapauksia olin tuohon mennessä nähnyt 21 (Perheentupa 1972). Taskisen ja Mäkitien mukaan ensimmäinen tämän lehden palstoilla kuvattu tapaus oli Visakorven ja Rapolan (1972). Se kuitenkin julkaistiin lähes vuotta myöhemmin. Heidän potilaansa oli lyhytraajainen, jatkuvasti kuumeileva ja ripuloiva lapsi, joka pitkästä tehohoidosta huolimatta kuoli 21 kuukauden

iässä. Tämän vaikeimmin sairaan RHH-potilaan diagnoosi selvisi sen kautta, että hänen serkkunsa oli edellä mainittuun sarjaani kuulunut, komplisoitumatonta RHH:ta sairastanut potilas. ■

**JAAKKO PERHEENTUPA, lasten-tautiopin emeritusprofessori**  
Merikatu 3 A 2  
00140 Helsinki

### **KIRJALLISUUTTA**

- Perheentupa J. Kolme periytyvää kasvuhäiriötä. Duodecim 1972;88(1): 60–71.
- Taskinen M, Mäkitie O. Rusto-hiushypoplasia – vaikea kasvuhäiriö ja paljon muuta. Duodecim 2011;127:273–9.
- Visakorpi JK, Rapola J. Kliinispäätöloginen kokousselostus IV. Lapsen lyhytraajaisuus ja krooninen ripuli. Duodecim 1972;88:1429–42.