

Kirjoittajat vastaavat

Kiitämme professori Jaakko Perheentupaa näistä täydentävistä tiedoista. Kirjoituksessamme kuvasimme RHH:n vaiheita aamilaisten keskuudessa korostaaksemme, että sairaus alun perin tunnistettiin nimenomaan kasvuhäiriönä. Kirjoituksemme tavoitteena, kuten otsikostakin kävi ilmi, oli osoittaa RHH:n olevan paljon muutakin kuin kasvuhäiriö ja että nimenomaan nämä muut sairauden piirteet ovat potilaiden elämänlaadun kannalta lyhytkasvuisuutta merkittävämpiä. Mainitsimme, että ”Ensimmäiset suomalaiset potilaat kuvattiin tämän lehden palstoilla 1972 (Visakorpi ja Rapola sekä Perheentupa)”. Näiden viitteiden olisi todellakin pitänyt olla toisessa järjestyksessä

ja pahoittelemme tätä huolimattomuusvirhettämme.

Jaakko Perheentuvan ansiot ovat kiistattomat niin RHH:n kuin monien muidenkin tautiperintömme sairauksien tunnistamisessa, kliinisten piirteiden kuvaamisessa ja potilaiden hoidon kehittämisessä; ”Perheentuvan portaina” tunnettu kaavio tautiperintömme sairauksista lienee tuttu kaikille maamme lääkäreille. Suomalaisen tautiperinnön geenivirheiden tunnistaminen on ollut geenitutkijoiden huikeaa voittokulkua (Kere ym. 2010). Mutta on tärkeää muistaa, että ilman valppaita klinikoita sairaudet olisivat saattaneet jäädä tunnistamatta ja molekyylogeneettisiin tutkimuksiin tarvittavat aineistot

keräämättä. Perheentupa tuo esille myös tärkeän seikan, joka on edesauttanut näiden harvinaisten sairauksien tunnistamista ja hoidon kehittämistä: valtakunnallisen keskittämisen. Toivomme, kuten kirjoituksemme loppukappaleessa toteamme, että tällainen keskittäminen voisi edelleen jatkua, potilaiden parhaaksi. ■

MERVI TASKINEN, dosentti

OUTI MÄKITIE, dosentti

HYKS Lastenkliniikka
PL 281, 00029 HUS

KIRJALLISUUTTA

- Kere J, Meri S, Wartiovaara A. Molekyylogeneetiikan huima neljännesvuosisata. *Duodecim* 2010;126:2296-9.