

# Meditiinidoktor Eve Õiglane-Šlik

Tiina Talvik – TÜ lastekliinik

4. juunil 2007 kaitses Tartu Ülikooli arstiteaduskonna nõukogu ees doktoriväitekirja Eve Õiglane-Šlik teemal “Angelman and Prader-Willi syndromes in Estonia” (Angelmani ja Praderi-Willi sündroom Eestis). Töö valmis TÜ lastekliinikus professor Tiina Talviku ja dotsent Katrin Õunapi juhendamisel. Oponentideks oli kliinilise geneetika professor Constance Schrandt-Stumpel Maastrichti Ülikoolist.

Angelmani sündroom (AS) ja Praderi-Willi sündroom (PWS) on kaks kliiniliselt erinevat sündroomi, mis on tingitud muutustest 15. kromosoomi regioonis 15q11-13. Mõlema sündroomi levimust on hinnatud sarnaseks, ~1 : 15 000. Töö peamiseks eesmärkideks oli uurida mõlema sündroomi levimust Eestis, leida sümptomeid sündroomide varasemaks avastamiseks ning kirjeldada haiguste kliinilist pilti.

Uuringust selgus, et ASi levimusmäär elussündide hulgas aastatel 1984–2004 oli 1 : 52 181 ning PWSi levimusmäär 1 : 30 439. Samal ajavahemikul ASi ja PWSi levimusmäär kuni 20 aastaste isikute hulgas oli vastavalt 1 : 56 112 ja 1 : 30 606. Ilmnes, et ASi esines elussündide hulgas 1,7 korda harvemini kui PWSi. Patsientide keskmine vanus ASi diagnoosimisel oli 6,1 ja PWSi diagnoosimisel 4,3 aastat. ASi varane diagnoosimine on raskendatud iseloomulike, varases imikueas avalduvate sümptomite puudumise tõttu. PWSiga vastündinute kliiniline uurimine aga näitas, et väljendunud lihahüpotoonia, une-ärkveloleku häirete, söömise vastu huvi puu-

dumise, mööduva bradükardia ja termolabiilsuse, iseloomulike nahanähtude ja näojoonte ning omapärase põidlahoiaku koosesinemine ajalisel vastündinul on sümptomite kompleks, mille puhul tuleb kahtlustada PWSi. Selle täpsustamiseks on näidustatud DNA metülatsoonitest PWSi suhtes. Uuringurühma üle ühe aasta vanuste patsientide kliiniline fenotüüp ei erinenud oluliselt eelnevalt kirjeldatud ASiga ja PWSiga patsientide omast, sagedamini esines meie lastel aga häirunud luusüsteemi küpsemist ning PWSi korral ka aju atroofiat ja kardialeid probleeme. ASi ja PWSi varane diagnoosimine on patsientide edasise elukvaliteedi suhtes määrava tähtsusega ning uurimistööga õnnestus täpsustada sündroomide varase kliinilise pildi iseärasusi ning hilisemaid kaasuvaid terviseriske.

Eve Õiglane-Šlik (neiuna Kõrgvee) on sündinud 11. mail 1963. TÜ arstiteaduskonna pediatria erialal lõpetas ta 1988. a.

Eve Õiglane-Šlik on abielus, peres kasvab 4 poega.

*Tiina.Talvik@kliinikum.ee*



Eve Õiglane-Šlik (vasakul) doktoritöö kaitsmisel.