



Meditsiinidoktor Kaur Liivak

5. juunil 2009 kaitses **Kaur Liivak** doktori-väitekirja „Classical form of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in Estonia: incidence, genotype and phenotype with special attention to short-term growth and 24-hour blood pressure“ („21-hüdroksülaasi puudulikkusest tingitud kaasasündinud adrenogenitaalne sündroom Eestis: esinemissagedus, genotüüp ja fenotüüp erilise tähelepanuga lühiajalisele kasvamisele ja 24 tunni vererõhu iseärasustele“). Juhendajaks oli professor Vallo Tillmann TÜ lastekliinikust, oponentiks professor Raimo Voutilainen Kuopio Ülikoolist.

Kaasasündinud adrenogenitaalne sündroom (AGS) on autosoom-retsessiivselt päranduv haiguste rühm, mille korral on häiritud ühe viiest kortisooli tootmiseks vajaliku ensüümi sünteesimine. 90–95%-l juhtudest on see tingitud 21-hüdroksülaasi defitsiidist (21-OHD). Doktoritöö eesmärgiks oli uurida 21-OHD klassikalise vormi esinemissagedust Eestis, CYP21A2 mutatsioonide spektrit ja seost kliinilise pildiga, AGS-lastel lühiajalist kasvumist ja hüdrokortisooni erinevate manustamisviiside mõju nende patsientide 24 tunni vererõhule ja biokeemilisele kontrollile. Leiti, et aastatel 1992–2004 oli 21-OHD klassikalise vormi esinemissagedus Eestis 1 juht 16 000 elus-

sünni kohta. CYP21A2 geeni mutatsioonide spekter Eestis oli sarnane teiste Euroopa populatsioonidega. Sagedaim mutatsioon oli deletsioon/konversioon. Seos genotüübi ja fenotüübi vahel oli hea. Suhteliselt hiline diagnoosimise aeg ning ebavõrdne mees- ja naissoost patsientide suhe viitab vastasündinute 21-OHD skriiningu vajadusele Eestis. Võrreldes tervete lastega iseloomustavad AGS-lastel lühiajalist kasvumist kestvad lühikese amplituudiga kasvuspurdid koos vähenenud ajaga staasides (ehk kasvu mõõnaperioodides). Suhteliselt stabiilne lühiajaline kasvamine AGS-lastel viitab, et kui neil lastel tekib märkimisväärne kasvu-kiiruse suurenemine või aeglustumine, on see tingitud pigem üle- või alaravimisest, mitte mittelineaarsest kasvust enesest. Kuuel AGS-lapsel uuriti hüdrokortisooni manustamise 2 erineva režiimi mõju 24 tunni vererõhule ja biokeemilisele kontrollile. Kõik patsiendid said A-režiimi korral suurema hüdrokortisoonidoosi hommikul ja B-režiimi korral õhtul. Selgus, et hüdrokortisooni suurema doosi õhtune manustamine ei parandanud AGS-lastel biokeemilist kontrolli, kuid tõstis nende arteriaalset vererõhku.

*Tuuli Ruus
tuuli.ruus@ut.ee*