

## Redaksjonelt

Når vi denne gang har valgt å gi en kortfattet oversikt over tilstander karakterisert ved lipodystrofi, er det ingen tilfeldighet. For det første er forskning i relasjon til lipodystrofi et felt der norsk pediatri har kunnet gjøre seg gjeldende internasjonalt først og fremst ved Martin Seips innsats gjennom de 40 årene som har gått siden han publiserte sin klassiske beskrivelse av kongenitt generalisert lipodystrofi i 1959. Samme året tok Seip initiativ til opprettelsen av Pædiatrisk forskningsinstitutt ved Rikshospitalet som i disse dager markerer sitt 40 års jubileum. Dette instituttet ble arnested for mange betydelige forskningsbidrag fra Seip og medarbeidere om lipodystrofi som ble samlet og utgitt som et supplement til *Acta Paediatrica* i anledning Seips 75 års dag i 1996.

En annen grunn til å trekke frem lipodystrofi er at nyvinninger i de siste par år på det molekylærbiologiske område har ført til lokalisering av gener for både familiær generalisert og partiell lipodystrofi. Dette åpner for at man i nær fremtid vil kunne klonе aktuelle gener. I sin tur vil dette kunne føre til ny innsikt i de primære patogenetiske mekanismer som er involvert i tap av fettvev og den embryonale differensiering av preadipocytter til adipocytter. Fra et endokrinologisk synspunkt åpnes det også for nye muligheter til å kaste lys over hvilke mekanismer som fører til insulinresistens og diabetes ved så vel generaliserte som partielle former av lipodystrofi. Når det gjelder insulinresistensen, er meddelelsen i septemhernummet av *Nature* i år av betydelig interesse. I en musemodell av kongenitt generalisert lipodystrofi ble det funnet at tilførsel av rekombinant leptin reverserte den insulinresistente diabetes. Dette gir perspektiver for kliniske behandlingsforsøk.

I forrige hefte av *Pædiatrisk Endokrinologi* gav vi en oversikt over vekst ved Turner syndrom og en oppdatering av dagens oppfatninger når det gjelder behandling av vekstforstyrrelsen og induksjon av pubertet. I dette heftet følger vi opp med en oversikt over nyere fremskritt når det gjelder den molekylære genetikk og biologi. Kjennskap til dette er ikke minst viktig når det skal tas stilling til om strekgonader skal fjernes profylaktisk når det påvises mosaikker med Y

kromosom eller Y kromosom sekvenser. Jakten på såkalte "Turner gener" har også gitt overraskende funn når det gjelder den genetiske bakgrunn for kortvokstheden, som på sikt kan få betydning for diagnose av andre tilstander med idiopatisk kortvoksthet.

Opplegget for pubertetsinduksjon hos jenter med Turner syndrom eller andre former for gonadesvikt fra sist følges i dette heftet opp av Pétur B. Júlíusson som gir en kortfattet oversikt over regimer for pubertetsinduksjon hos gutter. Injeksjonsbehandling med testosteron ved manglende pubertet medfører høye, ikke-fysiologiske plasmakonsentrasjoner de første dagene etter at injeksjonen er satt, samtidig som den normale døgnvariasjonen av testosteron ikke kan etterlignes. Introduksjonen av testosteronplaster i Norge i fjor åpner for muligheten for mer fysiologisk behandling, samtidig som dette kan være et tilbud til dem som har sprøyteskrekk og vegrer seg for injeksjonsbehandling.

X-bundet hypofosfatemisk rakitt er en av flere tilstander med relasjon til kalsium og fosfatstoffskiftet der sykdomsgenet er identifisert de siste år. Genet (PHEX) koder for en endoprotease som synes å regulere en ennå ikke identifisert fosfat-regulerende humoral faktor, fosfatonin. Mutasjoner i PHEX medfører at det utskilles for lite eller et unormalt fosfatonin slik at reabsorpsjonen av fosfat blir lav og metabolismen av aktivt vitamin D øker. Fokus for vår artikkel om denne sykdommen er likevel ikke disse spennende nyvinningene, men en systematisk gjennomgang av et opplegg for behandling og kontroll som vi har hatt svært gode erfaringer med. Behandlingen med fosfattilskudd og aktivt vitamin D er ofte vanskelig å balansere, og ikke sjelden ses til dels alvorlige bivirkninger som hyperkalsemi, hyperparathyreoidisme og nefrokalsinose. I tillegg gjør den hyppige doseringen og de gastrointestinale bivirkningene av fosfat-tilskuddet at compliance-problemer er vanlige, spesielt hos de eldste pasientene. Kontrollopplegget som presenteres tar hensyn til disse utfordringene.

Dagfinn Aarskog  
Robert Bjercknes