

Redaksjonelt

Skjelettdysplasiene er en meget heterogen sykdomsgruppe, med mer enn 150 ulike tilstander som i varierende grad affiserer kroppslengde og kroppsproporsjoner. Vår viten om disse tilstandene har økt betydelig de siste tiårene. Dette skyldes bl.a. at kunnskapen om normale fysiologiske mekanismer for anleggelse og utvikling av ekstremiteter og skjelett har blitt større, men først og fremst at de genetiske årsaker til en rekke skjelettdysplasier nå er kartlagt. I dette heftet av *Pediatrik Endokrinologi* gir Lars Hagenås en oversikt over skjelettdysplasiene med vekt på diagnostikk. Han går gjennom klassifisering, genetikk og klinisk bilde, og legger særlig vekt på en grundig gjennomgang av ulike aspekter ved vekst. Han lanserer også tilvekstkurver i SDS-format som et hjelpemiddel til å bedømme tilvekst og kroppsproporsjoner. Artikkelen til Hagenås munner ut i en rekke konkrete råd som vil være av stor nytte for klinikere som utreder barn der det er mistanke om skjelettdysplasi.

Resistens mot thyreoideahormoner kan gi et varierende klinisk bilde med alt fra symptomfrihet til ulike grader av hypo- eller hyperthyreose. Per Helge Kvistad har kartlagt en svært stor familie fra Vestlandet med denne tilstanden genetisk, klinisk og endokrinologisk, og i dette nummer av *Pediatrik Endokrinologi* gir han en oversikt over thyreoideahormonresistens med flere henvisninger til eget arbeid. Thyreoideahormonresistens er bl.a. karakterisert av hyperthyroksinemi, men som Kvistad peker på i en annen artikkel er det flere andre tilstander som er assosiert med høye nivåer av thyroksin i sirkulasjonen som man også må huske på. Selv om resistens mot thyreoideahormoner er sjelden og oftest assosiert med lite symptomer, er det for de affiserte og deres familie viktig å kjenne til tilstanden både for å unngå unødvendig utredning og feilaktig behandling.

Økt hypothalamisk pulsatil sekresjon av GnRH er essensielt for aktiveringen av hypofyse-gonadeaksen ved innsettingen av puberteten. Det sekretoriske neuronale nettverket som skiller ut GnRH utvikles og er først aktivt i foster- og neonatalperioden, for så å reaktiveres ved pubertetsstart. Tidspunkt for pubertetsstart og forløpet gjennom pubertet er regulert ved en rekke sammensatte mekanismer som bare delvis er avklart. Nylig er imidlertid nok en brikke falt på plass ved at man

har kunnet vise at den G protein-koblede reseptoren GPR54 og dens ligand KiSS-1 har en direkte aktiverende effekt på neuronene som produserer og frigjør GnRH. I tråd med dette har man kunnet vise at enkelte pasienter med såkalt idiopatisk hypogonadotrop hypogonadisme har "loss-of-function"-mutasjoner i genet for GPR54. I fremtiden vil nok flere slike "experiments of nature" være med på å avdekke nye trinn i det komplekse samspillet av faktorer som regulerer pubertet.

Robert Bjerknes