

Väitöksiä ja tutkimuksia gelsoliini amyloidoosista.

3. Suomalainen perinnöllinen gelsoliiniamyloidoosi – taudin ilmenemisen ja kehittymisen erot miesten ja naisten välillä

Aleksi Konstantin Saastamoinen Lääketieteen kandidaatti Helsingin yliopisto

Helsinki 8.9.2014

Syventävien opintojen tutkielma aleksi.saastamoinen@helsinki.fi

Ohjaajat:

Sari Atula, HYKS Neurologian poliklinikka

Sari Kiuru-Enari, HYKS Neurologian poliklinikka

HELSINGIN YLIOPISTO – HELSINGFORS UNIVERSITET

i

| | | |
|---|--|---|
| Tiedekunta/Osasto – Fakultet/Sektion – Faculty Lääketieteellinen tiedekunta | Laitos – Institution – Department Kliininen laitos, Neurotieteiden osasto | |
| Tekijä – Författare – Author Aleksi Konstantin Saastamoinen | | |
| Työn nimi – Arbetets titel – Title Suomalainen perinnöllinen gelsoliiniamyloidoosi – taudin ilmenemisen ja kehittymisen erot miesten ja naisten välillä | | |
| Oppiaine – Läroämne - Subject Lääketiede | | |
| Työn laji – Arbetets art – Level Syventävät opinnot | Aika – Datum – Month and year 08.09.2014 | Sivumäärä – Sidoantal – Number of pages 33 |
| Tiivistelmä – Referat – Abstract Meretojan tauti eli suomalainen perinnöllinen gelsoliiniamyloidoosi on yksi yleisimmistä suomalaisen tautiperintöön kuuluvista perinnöllisistä sairauksista. Tutkimuksen tarkoituksena on selvittää taudin ilmenemisen ja kehittymisen eroavaisuuksia miesten ja naisten välillä. Tutkimuksen aineistona toimi Meretojan taudin potilastietorekisteri FIN-GAR (Finnish Gelsolin Amyloidosis Patient Registry), jota pyritään jatkossa täydentämään ja hyödyntämään muissa tutkimuksissa. Potilasrekisterin tiedot kerättiin kyselylomakkeella, HYKS:n potilastietojärjestelmän sekä puhelinhaastattelujen avulla. Tätä tutkimusta tehtäessä rekisterin potilasmäärä oli 181, joista miehiä oli 50 ja naisia 131. Aineiston tulokset viittaavat siihen, että miehillä kaikki aineiston keruussa kysytyt taudin oireet ja ilmentymät alkavat myöhemmin kuin naisilla. Meretojan taudin oireiden yleisyys ja monimuotoisuus oli kuitenkin yhteistä molemmille sukupuolille. Jatkotutkimuksien kannalta oleellista on Meretojan taudin potilasrekisterin kasvattaminen ja täydentäminen näiden alustavien tutkimustulosten varmentamiseksi. Potilaiden hoitoa ajatellen on tärkeää saada lisätietoa tässä tutkimuksessa yllättävän yleisesti raportoitujen rytmihäiriöiden, rannekanavasyndrooman sekä suu- ja hammasongelmien suhteen. | | |
| | | |
| | | |
| | | |