

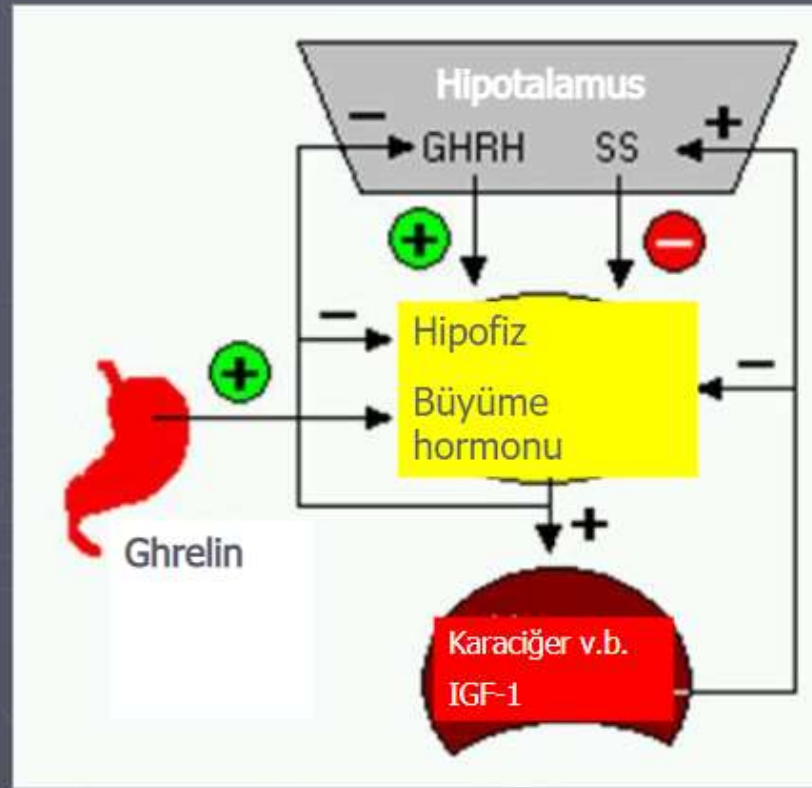
BOY KISALIĐI

DR.SÜMEYRA GÖKALP

ÖĐR.ÜYESİ. DR.EMİNE ÇAMTOSUN

NORMAL BÜYÜME

- Büyüme için hormonlar ,besin ve uygun psikososyal ortam gereklidir.
- Büyüme hormonu doğrudan olan etkisini hücrelere bağlanarak meydana getirirken , dolaylı etkilerini IGF-1 üzerinden meydana getirmektedir.
- Karaciğer ve diğer dokuları uyararak IGF-1 salgılatır.
- IGF-1 kondrosit çoğalmasını, kas büyümesini, protein sentezini , karaciğerde glikoz yapımını uyarır.



SS: somatostatin
GHRH: Büyüme hormonu salgılatıcı hormon

- Boy izlemi, boy kısalığının tespitinin önemli parçasıdır.
- Normal bir büyüme izlemi sağlıklı bir yaşamı işaret ederken, yavaş olan bir büyüme genellikle subakut ve kronik bir hastalığa işaret eder.
- Büyümenin intrauterin, bebeklik , çocukluk ve ergenlik olarak dört aşaması mevcuttur.

- İntrauterin dönemde büyümeyi etkileyen faktörler insülin, IGF1, IGF2.
- Yaşamın ilk birkaç ayında çevresel faktörler ve beslenme büyümeyi birincil olarak etkilerken, bu dönemden sonra iki yaşına kadar hormonal ve genetik etkenler ön plana çıkar.
- Üç yaş ile puberte arasındaki dönemde büyüme, endokrin faktörlerin etkisi altındadır.
- Pubertede büyüme, büyüme hormonu yanında seks steroidlerinin etkisi ile gerçekleşir

- Bebeklik döneminde (ilk yıl) yaklaşık olarak 20-25 cm kadar boy uzaması beklenir. 2. yıl 10-12 cm
- Prematüre bebeklerde boy tespiti yapılırken 2 yaşına kadar yaş düzeltilmesi yapılmalıdır.
- Uteroplesantal etkilerin ortadan kalkması ile genetik hedefine yönelik boy uzaması görülür.

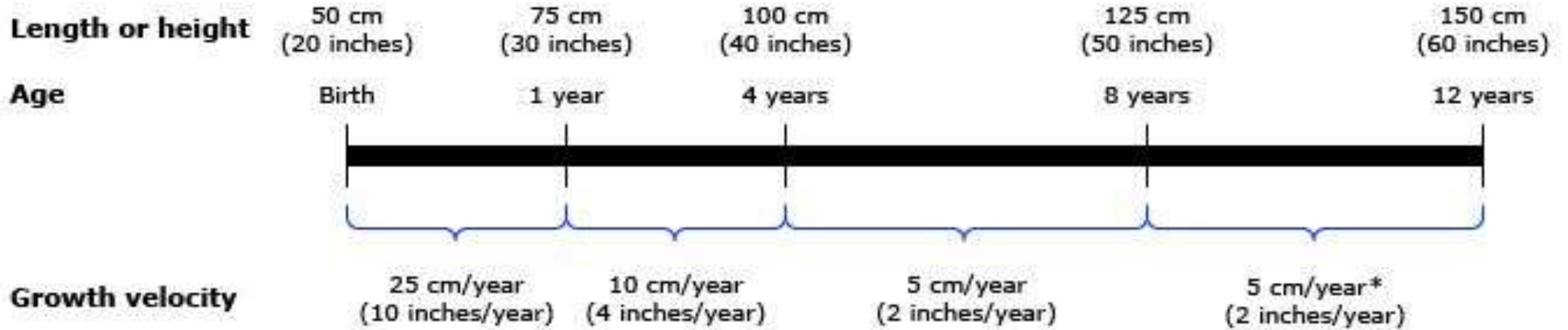


Büyüme hızı

- Çocukluk evresi:
 - 2-4 yaş arası 5.5-9 cm/yıl
 - 4-6 yaş arası 5-8.5 cm/yıl
 - 6 yaştan ergenliğe kadar erkekler için 4 - 6 cm/yıl
kızlar için 4.5 - 6.5 cm/yıl
- Bunun altındaki boy uzamaları yetersiz boy uzamasını gösterir.

Büyüme Hızı

- **Ergenlik dönemi:** genel olarak 8-14 cm/yıl kadar bir boy uzaması beklenir.
- Kızlarda yaklaşık 10 yaşında erkeklerde 12 yaşında başlar.

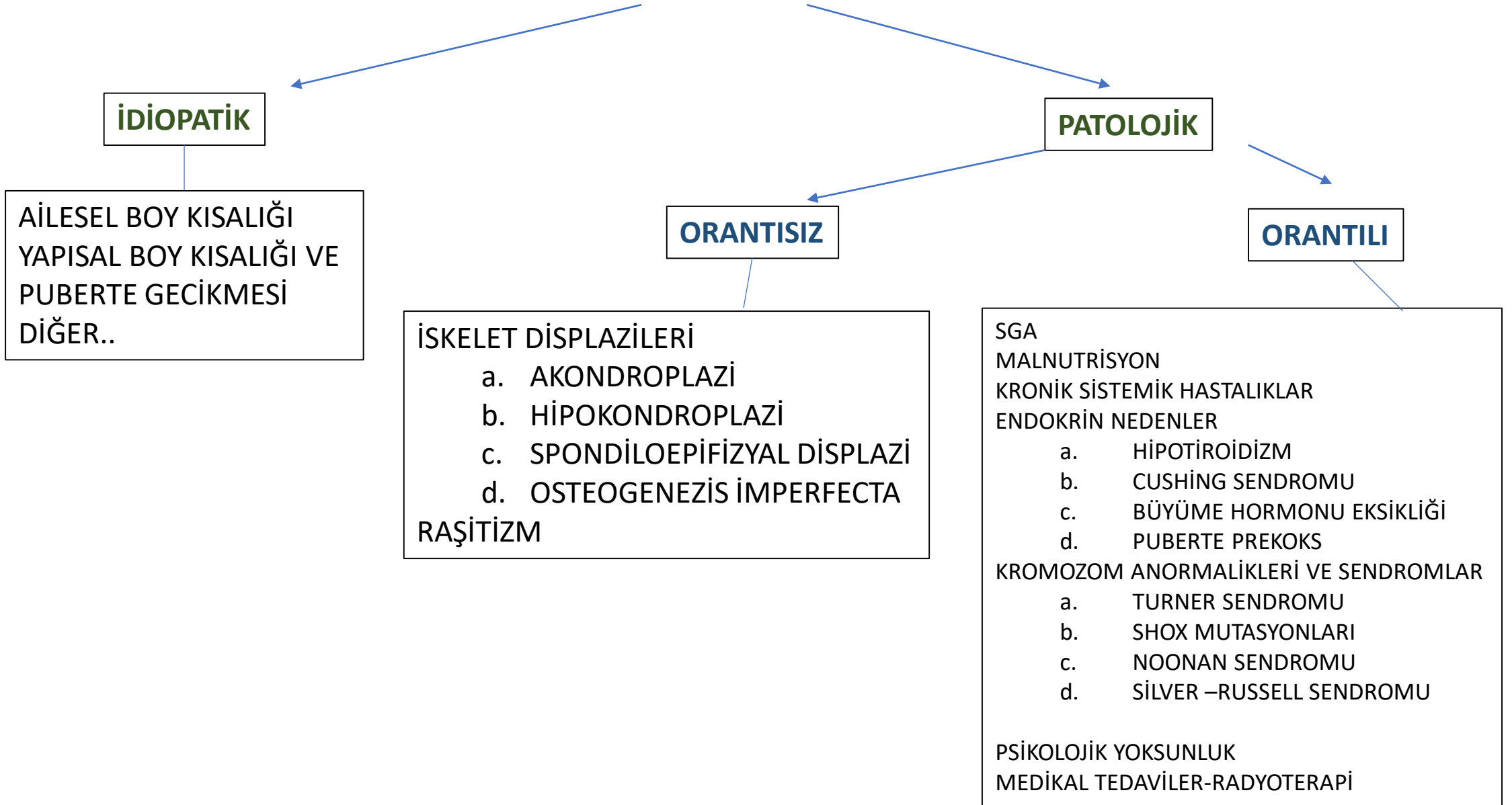


Boy kısalığı:

- Bir toplumda yaş ve cinsiyete göre hazırlanmış büyüme eğrilerinde boyun $<3P$ bir başka tanımla yaş ve cinsiyete göre ortalamanın iki standart sapmasının [SD]) altında olması olarak tanımlanır.
- **Boy $<3P$ veya $<-2SD$**



BOY KISALIĞI ETYOLOJİK SINIFLANDIRMA



BOY KISALIĐININ DEĐERLENDİRİLMESİ

- Çocuk kısa mı? ne kadar kısa?
- ÇocuĐun büyüme hızı (büyüme eğrisi) bozulmuş mu?
- Büyümesi hedef boy persentili ile uyumlu mu?
- ÇocuĐun öngörülen yetişkin boyu nedir?

Sorularına verilecek cevaplar ile birlikte fiziksel muayene bizi uygun laboratuvar tetkiklerine yönlendirecektir.

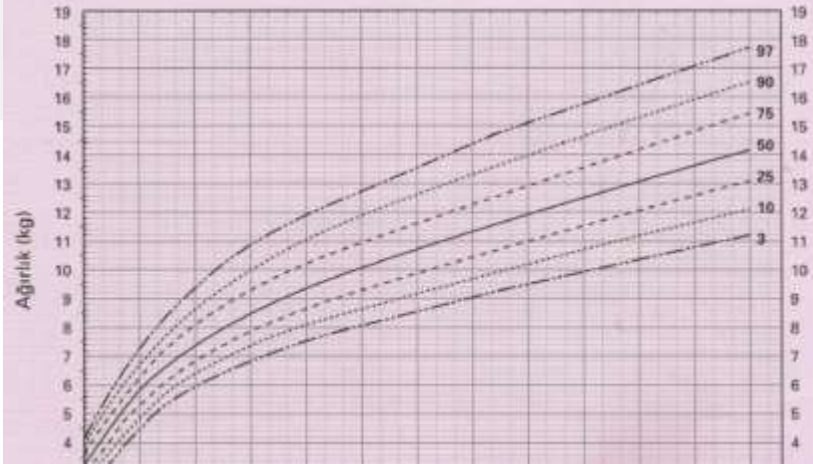
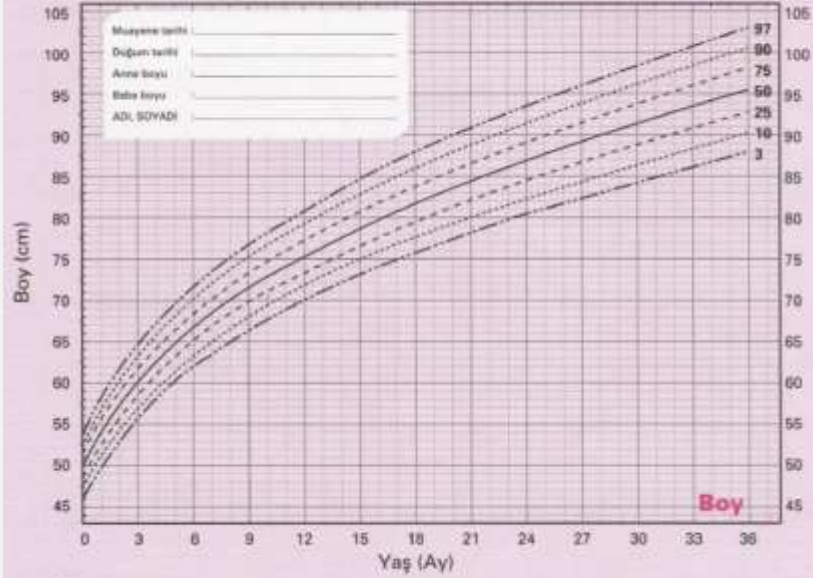
ÇOCUK KISA MI?

- Boyun doğru ölçümü önemlidir; hatalı ölçümler veya anormal çizim, belirgin büyüme başarısızlığının en yaygın nedenlerinden biridir.
- 2 yaşından küçüklerde boy sırt üstü yatarak ölçülür (**İNFANTOMETRE**)
- 2 yaş ve üzeri ise mümkünse ayakta ölçülür. (**STADİYOMETRE**)
- Çocuğun beslenme durumu ile ilgili doğru bilgi sahibi olmak için kilo da ölçülmelidir. Topluma uygun çizelgeler doğru olarak işaretlenmelidir.

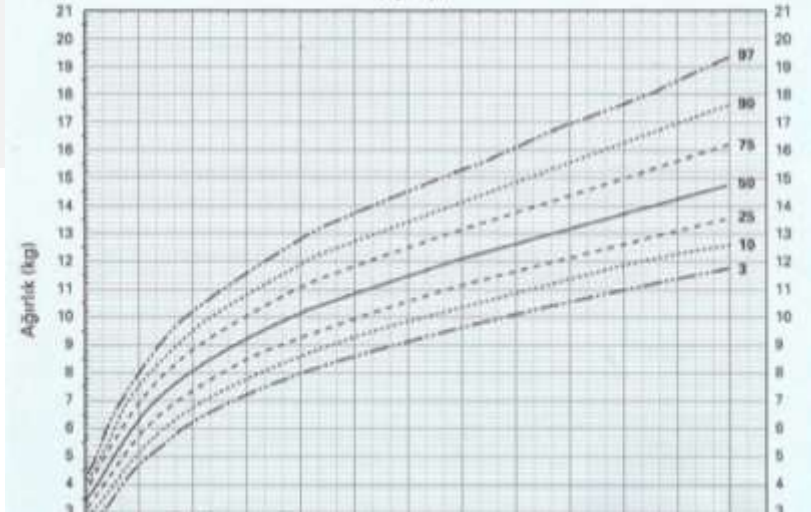
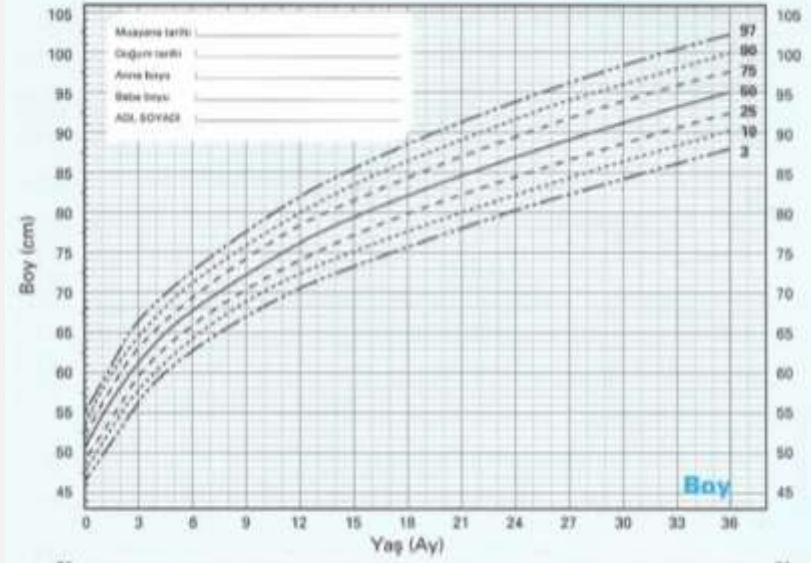




KIZ ÇOCUK

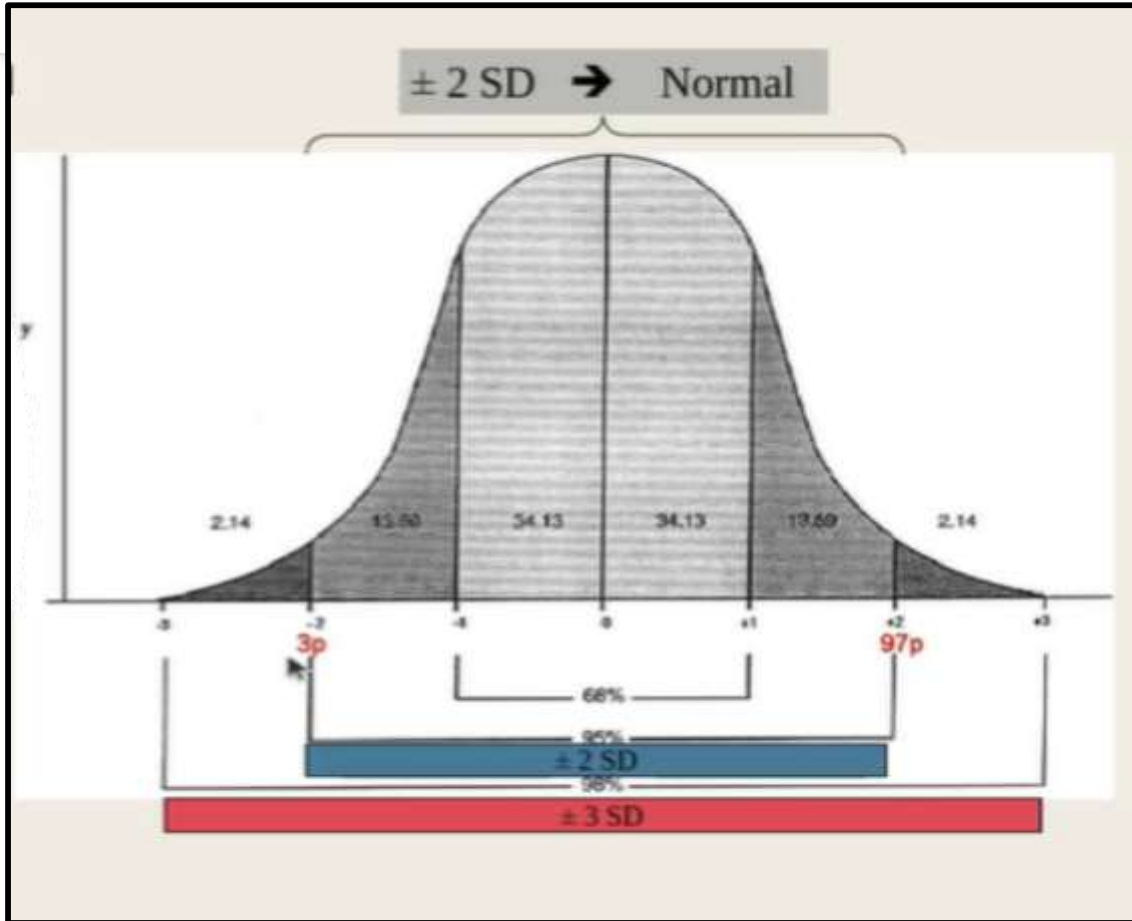


ERKEK ÇOCUK



Z SKORU

- Bireyin ölçülen parametresinin, toplumun normal ortalama değerinden sapma derecesini gösterir.
- Ortalamadan sapma veya standart sapma skoru (SDS) terimleri de kullanılır.
- -2 SDS: 3 p denk gelirken +2 SDS 97 p denk gelir



$$\text{SDS} = \frac{\text{Ölçülen boy} - \text{yaş ve cinse göre olması gereken boy}}{\text{O yaş için standart sapma}}$$

-2SDS olan hastalarda orantılı ve orantısız boy kısalığı ayırımı yapabilmek için üst-alt segment oranı ve kulaç boyu ölçülmelidir

Kısa boylu çocukta, kulaç boyu boydan belirgin kısa ise ekstremiteler kısalığı yapan hastalıklar akla gelir (iskelet displazileri).





ÜS/AS yüksek ise ekstremite kısalığı
ÜS/AS düşük ise gövde kısalığı

üst/alt oranı

doğumda 1.7,
3 yaşında 1.3,
7 yaşında 1.0 -0.9

• Oturma yüksekliği / boy oranı:

- Doğumda : 0.70
- 3 yaşında : 0.57
- >10 yaş : < 0.50

ÇOCUĞUN BÜYÜME EĞRİSİ BOZULMUŞ MU ?

- Doğru bir büyüme eğrisi için seri ölçümler gereklidir. Bu yüzden takipler önemlidir.
- Normal aralıkta olup olmadığının, boy uzamasında sapmaların olup olmadığının tespitinde yardımcı olur.
- En az 6 aylık ölçümlerin yapılması önerilir. Bu ölçümler sonucunda cm/yıl olarak boy uzaması hesaplanır.

-
- -2 sd nin üstündeki boylarda, persentil gittikçe azalmadığı,
 - yetişkin hedef boy persentilinin çok altında olmadığı,
 - dismorfik özellik ve alta yatan sistemik hastalık kanıtı olmadığı müddetçe ayrıntılı araştırmaya gerek yoktur.



- Bu durumların çoğunun altında ailesel boy kısalığı ve yapısal boy kısalığı yer almaktadır.
- Bunların tespiti için iyi bir öykü ve fizik muayene, hedef boy hesaplanması, kemik yaşının tayini yeterlidir.
- Bunun dışındaki durumlar, patolojik durumlar için uygun laboratuvar istemleri yapılmalıdır. Örneğin: Turner, çölyak vs.

ÇOCUĞUN HEDEF YETİŞKİN BOYU NEDİR? ÇOCUĞUN BOY UZAMASI BUNA PARALEL MI?

- Mümkün olduğu müddetçe anne ve babanın boyu hastane ortamında ölçülmelidir.
- **Hedef boy:**
- Erkekler için: $(\text{anne} + \text{baba} + 13) / 2$
- Kızlar için: $(\text{anne} + \text{baba} - 13) / 2$
- 13 cm erişkin erkek ve kızlar arasındaki ortalama boy farkını temsil eder

ÇOCUĞUN ÖNGÖRÜLEN YETİŞKİN BOYU NEDİR?

- **Öngörülen boy:** Çocuğun kemik yaşına göre hesaplanan tahmini yetişkin boyudur.
- Öngörülen boy hedef boydan belirgin kısa ise patolojik bir boy kısalığını gösterir.

- Boy kısalığı düşünölen çocuklarda sol el bilek grafisi ile mutlaka uygun atlaslar kullanılarak kemik yaşı tespit edilmelidir.
- Geride olan bir kemik yaşı genel olarak yapısal boy kısalığını gösterir. Bunun yanında beslenme yetersizliđi, kronik sistemik hastalıklar, büyüme hormonu eksikliđi de kemik yaşının geride kalmasına sebep olabilir.

- Hastalığa sekonder olan kemik yaşı gecikmesinde boy eğrisi gittikçe olması gereken boydan uzaklaşırken, yapısal da paralel seyrederek.
- Turner ve bazı kronik hastalıklarda kemik yaşı gecikmesi olmayabilir.
- İleri kemik yaşı, erken ergenlik ve hipertiroidide görülebilir. Bu çocuklar epifizlerin erken kapanması riski altındadır.

Yapısal boy kısalığı:

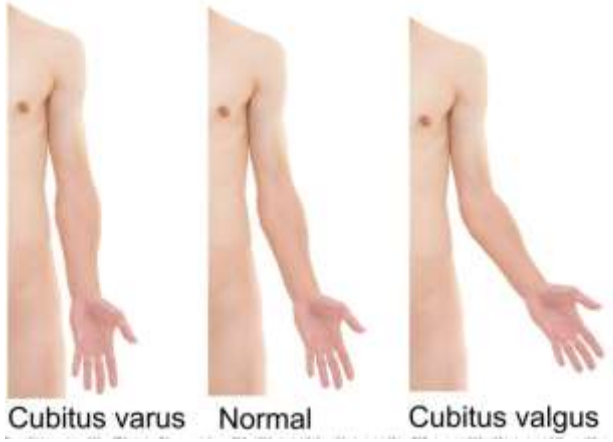
- Aile öyküsü
- Ebeveynlerin boyu
- Kemik yaşı kullanılarak ailesel boy kısalığından ayırt edilebilir

Öykü

- Beslenme ile ilgili sistemik hastalıklar: ülseratif kolit, çölyak, malabsorbsiyon gözden geçirilmelidir.
- Malnutrisyon, beslenme bozuklukları
- Ergenlik bulgularının varlığı ve başlama zamanı
- Karın ağrısı , ishal, kanlı dışkı
- Artrit, artralji
- Tekrarlayan enfeksiyonlar(immün yetmezlik? Kistik fibrosis?)
- Halsizlik, uyuşukluk, soğuk intoleransı, kabızlık(hipotiroidi?)
- Öğrenme güçlüğü(hipotiroidi, turner?)
- Nöropsikolojik problemler(cushing?)
- Glukokortikoid kullanımı

Fizik muayene

- Ergenlik muayenesi?
- Guatr (hipotiroidi)
- Oral aft?
- Abdominal yağlanma, stria (cushing?)
- Hipertelorizm, aşağı doğru göz eğikliği, düşük kulaklar (Noonan S.?)
- Belirgin alın, üçgen yüz, ağzın devrilmiş köşeleri (Russell-Silver S.?)
- Fontal çıkıklık (akondroplazi?)
- Orta hat defektleri(hipotalamik- hipofizer hormon eksikliği?)



- Yelle boyun (turner?)
- Kubitis valgus(turner? Shox geni mutasyonları?)
- Gövde ile karşılaştırıldığında kısa uzuvlar (özellikle üst kollar),geniş orta parmaklar arasındaki boşluk (Akondroplazi?)



LABORATUVAR

- Boy kısalığı saptanan saptanan çocuklarda ilk aşamada önerilen tetkikler:
- kemik yaşı tayini
- tam kan sayımı
- karaciğer fonksiyon testleri
- böbrek fonksiyon testleri
- tam idrar incelemesi,
- serum demir ve çinko düzeyleri
- tiroid fonksiyon testleri
- çölyak antikoru bakılmasıdır.

Bazal insülin benzeri büyüme faktörü(IGF-1) ve insülin benzeri büyüme faktörü bağlayıcı protein-3 (IGFB-3) düzeyleri büyüme hormonu salınımını yansıttıkları ve çok az diüurnal varyasyon gösterdikleri için büyüme hormonu eksikliği tanısında ve tedaviye alınan yanıtın değerlendirilmesinde kullanılır.

Büyüme hormonu eksikliği düşünölen hastalarda büyüme hormonu uyarı testleri yapılmalıdır (levodopa, klonidin, insülin vs.)

- Büyüme hormonu eksikliği tespit edilen hastalarda intrakraniyal görüntüleme
- Aşağıdaki durumlarda kromozom analizi / genetik tahlil istenebilir.

Şiddetli boy kısalığı

Kız çocuklarında açıklanamayan boy kısalığı

Çoklu hormon eksikliği

SGA olarak doğan bebeğin yaşitlarını yakalayamaması durumunda

Eşlik eden konjenital anomali ve dismorfik özelliklerinin olması durumunda

İskelet displazisi olması durumunda

AYIRT EDİCİ ÖZELLİK

DEĞERLENDİRME

TEDAVİ

KEMİK YAŞI

BÜYÜME HIZI

NORMALİN VARYANLARI

**AİLESEL BOY
KISALIĞI**

**KISA EBEVEYN , GENELLİKLE 10 PERSENTİLİN
ALTINDA. YETİŞKİN BOYU POPÜLASYON İÇİN
KISA, ANCAK HEDEF BOYU ARALIK DAHİLİNDE.**

**ÖYKÜ
FIZIK MUYANE
KEMİK YAŞI**

**TEDAVIYE
GEREK YOK
BÜYÜME
İZLEMİ**

NORMAL

NORMAL

**YAPISAL BOY
KISALIĞI**

**KEMİK YAŞI İÇİN NORMAL BOY ANCAK
KRONOLOJİK YAŞ İÇİN DEĞİL. GENELLİKLE AİLEDE
GECİKMiŞ BÜYÜME VE / VEYA ERGENLİK
ÖYKÜSÜ. YETİŞKİN BOY GENELLİKLE
NORMALDİR.**

**ÖYKÜ
FIZIK MUYANE
KEMİK YAŞI
ALTTA YATAN SİSTEMİK
HASTALIK? BÜYÜME HIZI
YAVAŞSA LABORATUVAR
TARAMASI**

**TEDAVIYE
GEREK YOK
BÜYÜME
İZLEMİ
PUBERTEDE
HORMON
TEDAVISI?**

GECİKMiŞ

**YAŞAMIN İLK 3 İLA 5 YILINDA
YAVAŞ; ÇOCUKLUK DÖNEMİNDE
NORMAL; PUBERTAL BÜYÜME
GECİKİR ANCAK UZAMA OLUR,
GENELLİKLE NORMAL YETİŞKİN
BOYUNA ULAŞIR**

**BÜYÜME HIZI
NORMAL OLAN
SGA LI BEBEK**

**SGA BEBEKLERİNİN ÇOĞU İKİ YAŞINA KADAR
YAŞITLARINI YAKALAR; GERİ KALANLAR
PATOLOJİK OLARAK KABUL EDİLEBİLİR.**

**ÖYKÜ
FIZIK MUYANE
KEMİK YAŞI
2 YAŞINA KADAR
DÜZELTİLMİŞ YAŞ**

**BÜYÜME
İZLEMİ
GERİDE
KALANLARDA
BÜYÜME
HORMONU?**

NORMAL

NORMAL

BOY KISALIĞININ PATOLOJİK NEDENLERİ

AYIRT EDİCİ ÖZELLİK

DEĞERLENDİRME

TEDAVİ

KEMİK YAŞI

BÜYÜME HIZI

SİSTEMİK HASTALIKLAR / BOY KISALIĞI ÜZERİNE ETKİLİ SEBEBLER

MALNUTRİSYON	KISA BOY, DÜŞÜK KİLO	ÖYKÜ: DİYET , YAŞAM KOŞULLARI FİZİK MUAYE KEMİK YAŞI	BESLENME-MAMA DESTEĞİ	GEÇİKMİŞ-NORMAL	AZALMIŞ
GLUKOKORTİKÖİD TEDAVİSİ	DOZA BAĞLI ETKİ İNHALERLERİN UZUN SÜRELİ KULLANIMI HAFİF ETKİLER ORTAYA ÇIKARABİLİR	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE ALTTA YATAN HASTALIĞIN BOY KISALIĞINA ETKİSİ?	MİNİMAL DOZ ALTERNATİF TEDAVİLER?	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ
GASTROİNTESTİNAL HASTALIKLAR(ÇÖLYAK - CROHN VS)	GI SEMPTOMLARI (İSHAL, KARIN AĞRISI). CROHN HASTALIĞINDA ORAL ÜLSER VE ANAL FİSSÜR OLABİLİR	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAŞI CBC, SEDİM, ÇÖLYAK TETKİKLERİ, CRP VS	HASTALIĞIN TEDAVİSİ BESLENME DESTEĞİ GLUKOKORTİKÖİDLERD EN KAÇININ	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ
ROMATOLOJİK HASTALIKLAR	ATEŞ, ARTRALJİ, DÖKÜNTÜ, LENFADENOPATİ	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAŞI CBC, SEDİM, ANA, RF. CRP VS	HASTALIĞIN TEDAVİSİ BESLENME DESTEĞİ GLUKOKORTİKÖİDLERD EN KAÇININ	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ

BOY KISALIĞININ PATOLOJİK NEDENLERİ

AYIRT EDİCİ ÖZELLİK

DEĞERLENDİRME

TEDAVİ

KEMİK YAŞI

BÜYÜME HIZI

SİSTEMİK HASTALIKLAR / BOY KISALIĞI ÜZERİNE ETKİLİ SEBEBLER

RENAL HASTALIKLAR	POLİÜRİ, ÖDEM, YÜKSEK KREATİNİN, ÇAY RENKLİ İDRAR VE HİPERTANSİYON	ÖYKÜ: DİYET FİZİK MUAYENE KEMİK YAŞI BUN, KREATİNİN, TİT	HASTALIĞIN TEDAVİSİ BESLENME DESTEĞİ İHTİYAÇ HALİNDE BÜYÜME HORMONU	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ
MALİGNİTE	İNTRAKRANİYAL KİTLE, RADYOTERAPİ, KEMOTERAPİ HİPOTALAMOHİPOFİZİYAL AKS ÜZERİNDE DİREK ETKİ YAPABİLİR ÇEŞİTLİ MALİGNİTELER ENERJİ İHTİYACI ARTIRABİLİR	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KONTRASTLI HİPOFİZ MR'İ HİPOFİZ FONKSİYON TESTLERİ	BESLENME DESTEĞİ EKSİK HORMONUN REPLASMANI	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ
AKCİĞER HASTALIKLARI	SOLUNUM SEMPTOMLARI TEKRARLAYAN AC ENFEKSİYONLARI ÖKSÜRÜKİ BALGAM	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAŞI TER TESTİ İG DÜZEYLERİ	ALTTA YATAN HASTALIĞI TEŞHİS ET VE TEDAVİ ET BESLENME DESTEĞİ GLUKOKORTİKOİDLERD EN KAÇININ	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ
İMMUNOLOJİK HASTALIKLAR	TEKRARLAYAN ENFEKSİYONLAR	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAŞI İMMUN YETMEZLİK HASTALIK TARAMALARI	ALTTA YATAN HASTALIĞI TEŞHİS ET VE TEDAVİ ET	GEÇİKMİŞ	AZALMIŞ

BOY KISALIĐININ PATOLOĐİK NEDENLERİ

AYIRT EDİCİ ÖZELLİK

DEĐERLENDİRME

TEDAVİ

KEMİK YAĐI

BÜYÜME HIZI

BOY KISALIĐININ ENDOKRİNOLOĐİK NEDENLERİ

HİPOTİROİDİ	HALSİZLİK, UYUĐUKLUK, SOĐUK İNTOLERANSI, KABIZLIK, AZALMIĐ REFLEKSLER	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAĐI TİROİD FONKSİYON TESTLERİ	HORMON REPLASMANI	GEÇİKMİĐ	AZALMIĐ
CUSHİNG SEMDROMU	SANTRAL OBEZİTE, STRİA, BUFFALO HÖRGÜCÜ	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAĐI 24 SAATLİK İDRARDA KORTİZOL DÜZEYİ	ALTTA YATAN HASTALIĐI TEĐHİS ET VE TEDAVİ ET	GEÇİKMİĐ	AZALMIĐ
BÜYÜME HORMONU EKSİKLİĐİ	PROGRESSİV BOY KISALIĐI, DİĐER HİPOFİZ HORMONU EKSİKLİK BULGULARI?	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAĐI GH, IGFB-1,IGFB-3	BÜYÜME HORMONU REPLASMANI	GEÇİKMİĐ	AZALMIĐ
PUBERTE PREKOKS	ERGENLİK BULGULARI	ÖYKÜ FİZİK MUAYENE KEMİK YAĐI LH, FSH	NEDENE YÖNELİK SPESİFİK TEDAVİ	İLERİDE	BAĐLANGIÇTA HIZLI SONRASINDA ERKEN DURUR

BOY KISALIĞININ PATOLOJİK NEDENLERİ

AYIRT EDİCİ ÖZELLİK

DEĞERLENDİRME

TEDAVİ

KEMİK YAŞI

BÜYÜME HIZI

BOY KISALIĞI ÜZERİNDE PRİMER ETKİLERİ OLAN GENETİK HASTALIKLAR

TURNER	PUBERTEAL GELİŞİMİN OLMAMASI, YELLE BOYUN, CUBİTİS VALGUS, KISA SAÇ ÇİZGİSİ	KARYOTİP ANALİZİ 45 X/MOZAİZM	ÖSTROJEN BÜYÜME HORMONU	NORMAL	AZALMIŞ
SHOX MUTASYONLARI	İZOLE BOY KISALIĞI- BODUR GÖRÜNÜM EK GÖRÜNÜM ANOMALİLERİ EŞLİK EDEBİLİR	MOLEKÜLLER GENETİK TESTLER-SHOX MUTASYONLARI	BÜYÜME HORMONU?	NORMAL	AZALMIŞ
NOONAN SENDROMU	KÜÇÜK YÜZ, KALP HASTALIĞI, ZEKA GERİLİĞİ, KRİPTORŞİODİZM, YELLE BOYUN	MOLEKÜLLER GENETİK TESTLER- PTPN11, SOS1 MUTASYONLARI	BÜYÜME HORMONU?	NORMAL	AZALMIŞ
SİLVER-RUSSELL SENDROMU	İNTRAUTERİN GELİŞİM GERİLİĞİ, DOĞUM SONRASI GELİŞİM GERİLİĞİ, BELİRGİN ALIN, ÜÇGEN YÜZ, VÜZUT ASİMETİRİSİ	KLİNİK TANI-GENETİK DESTEKLEME	BÜYÜME HORMONU?	NORMAL	AZALMIŞ

BOY KISALIĞININ PATOLOJİK NEDENLERİ

AYIRT EDİCİ ÖZELLİK

DEĞERLENDİRME

TEDAVİ

KEMİK YAŞI

BÜYÜME HIZI

İSKELET DİSPLAZİLERİ

AKONDROPLAZİ

KISA EKSTREMİTELER, YÜZ HİPOPLAZİSİ
ÇOĞU VAKA PRENATAL VEYA ERKEN
BEBEKLİK DÖNEMİNDE TANILI

KLİNİK TANI
GENETİK-FGFR3
MUTASYONUN TESPİTİ

KOMPLİKASYONLARI
N YÖNETİMİ- UYKU
APNESİ, SPİNAL
STENOZ
,KRANİOSERVİKAL
KOMPRESYON

HAFİF GECİKME

AZALMIŞ

HİPOKONDROPLAZİ

KISA EKSTREMİTELER- AKONDROPLAZİDEN
DAHA HAFİF, LUMBAR LORDOZ,
MAKROSEFALİ, EPİLEPSİ

KEMİK SURVEY
GENETİK-FGFR3
MUTASYONUN TESPİTİ

SPİNAL STENOZ İÇİN
GEREKİTİĞİNDE
AMELİYAT

NORMAL

AZALMIŞ

SPONDİLOEPİFİZİYAL DİSPLAZİ

EKSTREMİTE KISALIKLARI, KİFOZ, SKOLYOZ,
OSTEOARTRİT

KEMİK SURVEY

OMURGA
BOZUKLUĞU VE
OSTEOARTRİT İÇİN
TEDAVİ-
GEREKİTİĞİNDE
CERRHİ

NORMAL

AZALMIŞ

OSTEOGENEZİS İMPERFECTA

TEKRARLIYAN FRAKTÜRLER, BUNLARA
BAĞLI EKSTREMİTE KISALIKLARI İ MAVİ
SKLERA, İŞİTME KAYBI

KEMİK SURVEY

BİFOSFONAT,
FRAKTÜR TEDAVİSİ

NORMAL

NORMAL-AZALMIŞ

Boy kısalığı olan çocukta Hesaplanan büyüme hızı

azalmış

normal

Diğer şikayetler? hastalık düşündürecek semptomlar (malnutrisyon,crohn vs, puberte gecikmesi yapabilecek durumlar)
Orantısız boy kısalığı, dismorfik bulgular

evet

hayır

Hedef boyu hesapla
Kemik yaşını belirle

Araştırmaya devam

Takibe devam

Büyüme hızı
Öngörülen boy
Kemik yaşı

Kemik yaşına göre normal
Hedef boydan daha az
ileri

azalmış
Hedef boydan daha az
normal

Kemik yaşına göre azalmış
Hedef boydan daha az
Gecikmiş-normal

Kemik yaşına göre normal
Hedef boy ile aynı
gecikmiş

Azalmış-normal
Hedef boy ile aynı
normal

Erken ergenlik, hipertiroidizm?

Sistemik ,endokrin, genetik hastalık bulgusu varmı

hayır

evet

Sistemik ,endokrin, genetik hastalık bulgusu varmı

hayır

yapısal boy kısalığı

Ailesel boy kısalığı

Idyopatik boy kısalığı

Sekonder sebepleri araştır

Subklinik sistemik hastalık?

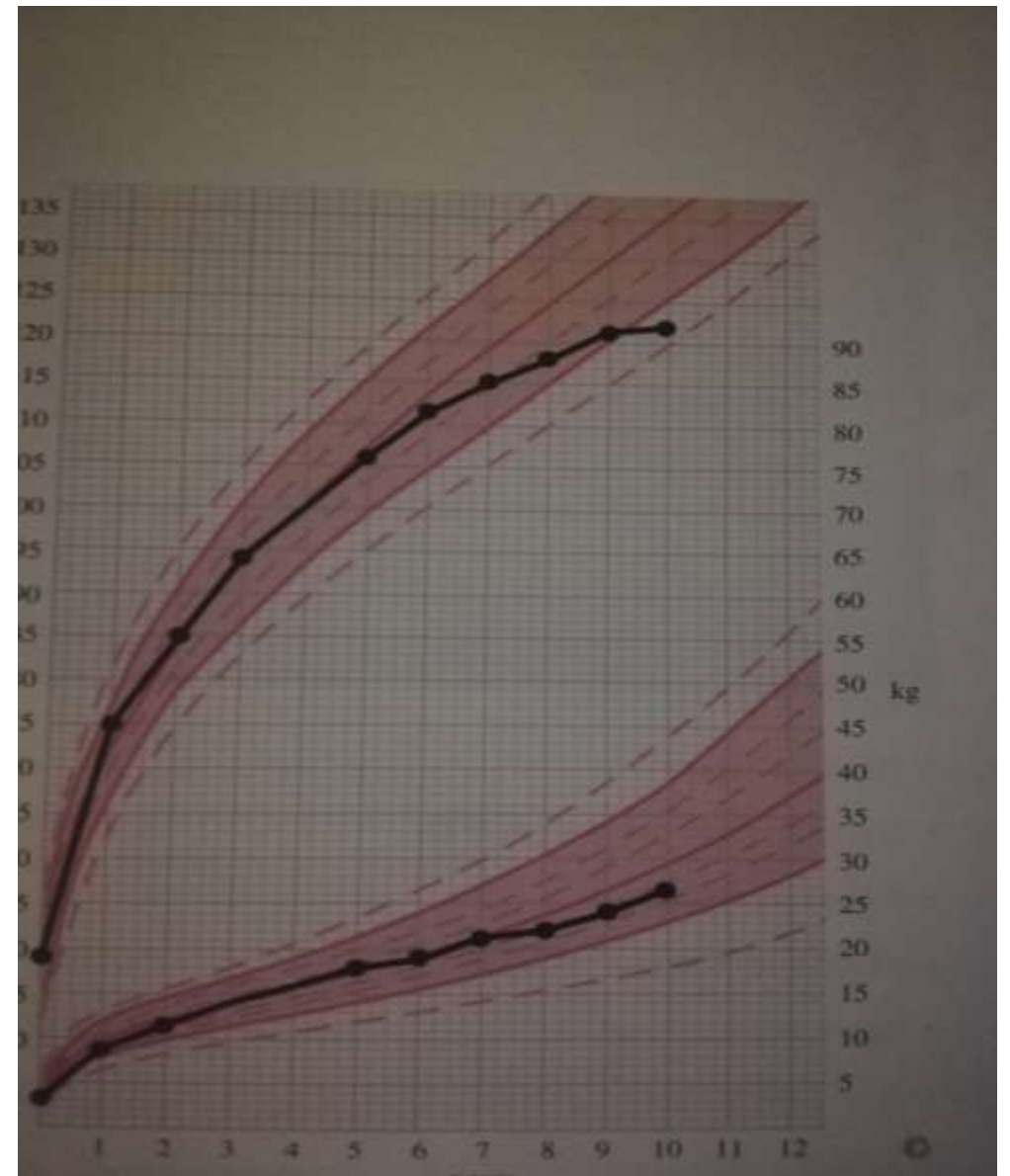
VAKA SUNUMU 1

- Anna , annesi tarafından büyümesi hakkında endişe duyulması nedeni 10 yaşında iken çocuk endokrin polikliniğine getirilmiş.
- Geçen yıldan itibaren giderek artan baş ağrısı ve yorgunluktan şikayet ediyor.
- Başarılı bir dördüncü sınıf öğrencisidir.
- Akraba olmayan ebeveynlerin 3. çocuğudur. Kardeşleri sağlıklı normal bir büyümeye sahip.
- Babasının boyu 172 cm, annesinin boyu 160 cm.
- Anne 14 yaşında mens olmaya başlamış.
- Daha önce bilinen bir hastalık öyküsü yok.

development nor pubic hair as could be
girl. A small firm goiter is palpated
physical exam is otherwise normal.



September 2013



- 49 cm, 3330 gram olarak doğmuş. Doğumda problem yaşanmamış.
- Annanın sindirim sistemi şikayeti yok. Ek sorunu yok.
- TY: 10 yaş
- Boyu: 122 cm (- 2,2 sds)
- Vücut ağırlığı: 26 kg (10-25p)
- Son 1 yıldır 2 cm den daha az boy uzaması olmuş.

- Kta: 66/dk
- Kan basıncı 84/59 mmHg

- Muayenesinde tiroit bezi palpe edilebiliyor.
- Düşük saç çizgisi ve geniş aralıklı meme uçları mevcut.
- 10 yaşındaki bir kız çocuğunda olabilecek göğüs gelişimi ve genital kılınma yok.

Aşağıdakilerden hangisi en olası tanı kategorisidir?

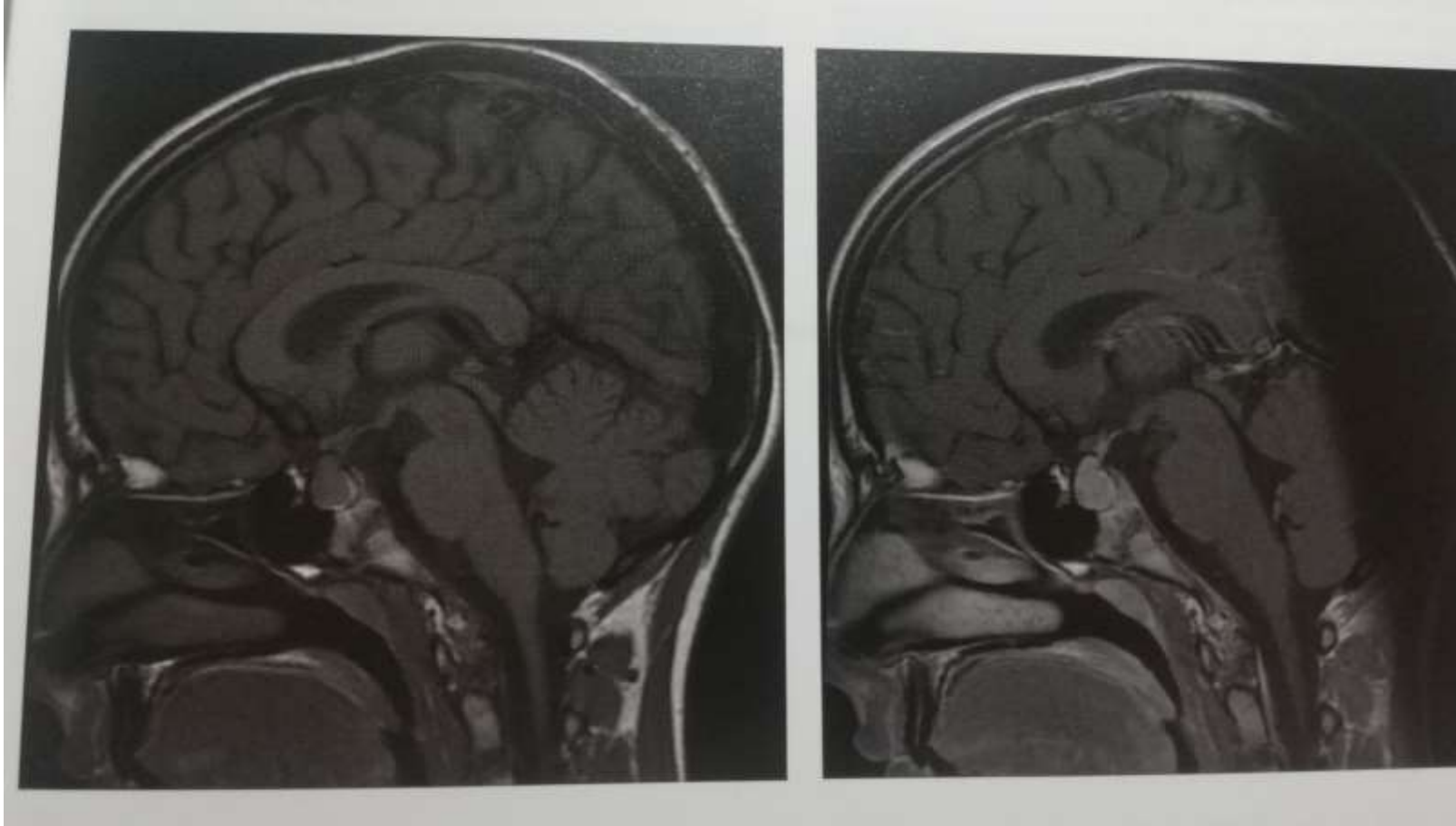
- 1)Böbrek hastalığı, sindirim sistemi hastalığı veya herhangi bir büyüme gecikmesi yapabilecek kronik hastalık
- 2)Hipotiroidi
- 3)Hipokondroplazi veya diskondroplazi gibi iskelet sistem anomalisi
- 4)Büyümeyi etkilemiş hipotalamohipofizyel tümör gibi bir endokrin hastalığı
- 5)GH, IGF-1 hormon eksikliği gibi büyüme hormonu eksikliği ile giden genetik hastalıklar
- 6)Büyüme bozukluğu içeren konjenital veya genetik herhangi bir hastalık

Aşağıdaki testlerin hangileri tanı koymada yardımcı olabilir?

- Serum kalsiyum ve fosfor düzeyi
- Elektrolitler, kreatin
- Bazal FSH, LH
- Kan şekeri
- 24 saatlik idrar miktarı
- İdrar osmolalitesi
- Gece yarısı plazma kortizolu
- sabah kortizolu
- bazal ACTH
- İdrarda atılan kortizol miktarı
- Büyüme hormonu düzeyi
- Büyüme hormonu uyarı testleri
- Serum IGF-1
- IGFBP-3
- FT4
- TSH
- TRH testi
- Tiroid US
- Anti-TPO
- PTH
- D vitamini
- Kc fonksiyon testleri
- Tam kan sayımı
- Hipotalamo-hipofiz bölgesi MR I
- Karyotip
- Direk grafi
- CRP
- Eritrosit sedimentasyon hızı
- Anti-gliadin, Anti-endomisyum antikorları
- Serum B-HCG ve alfa- fetoprotein,
- Ter testi

Hemogram, biyokimya
Tiroid hormonları
Tiroid otoantikorları
Tiroid US
Sol el bilek grafisi
Kromozom analizi

Anna 'nın hekimi baş ağrısından dolayı MR
çektirmiş



Aşağıdaki tanılardan hangisi olabilir?

- 1)Hipofiz adenomundan salgılan ACTH a sekonder Cushing hastalığı
- 2)Tiroid disgenezilere sekonder hipotiroidizm
- 3)Tiroiditlere sekonder hipotiroidizm
- 4)Histiositozis
- 5)Kraniofarinjioma
- 6)Nörofibromatozis
- 7)İzole büyüme hormonu eksikliği
- 8)Kombine hipofiz hormonu eksikliği
- 9)Büyüme hormonu direnci
- 10)IGF-1 eksikliği, mutasyonu
- 11) IGF-1 direnci
- 12)Pseudohipotiroidizm
- 13)Diskondrosteosis
- 14)Hipokondroplazia
- 15)Hipofiz adenomu
- 16) Kistik fibrozis
- 17)Renal yetmezlik
- 18) Renal tübüler defektler
- 19) Crohn
- 20) çölyak

- MR görüntülemesi hipofiz bölgesinde bir kitle görünümü olduğunu göstermektedir. Kontrast madde homojen yayılım göstermekte.
- Hastanın klinik bulguları ve MR bulguları birlikte değerlendirildiğinde hashimoto tiroiditine sekonder gelişen hipotiroidizm sonucu aşırı TSH salgılanması ve bunun sonucunda gelişen hipofiz pseudo tümör tanısı konulmuş.
- Tedavi olarak 75 mcg/gün l-tiroksin başlanmış. Boy uzaması açısından takibe alınmış. 2 yıl sonra 13.5 yaşın hedef boyuna ulaşmış.
- TSH normale dönmesi ile izlemde hipofizdeki kitle görünümü düzelmiş.

- FT4: 3.5 pmol/l(12-21 pmol/l)
- TSH: 540 micro IU/ML(N:0,7-5 IU/ml)
- Antitiroglobulin antikorları : 23750 uU/ml(N<60 IU/ml)
- Karyotip normal: XX

Vaka 2

- 6 yıl 9 aylık kız hasta
- Ç. endokrinoloji polikliniğine boy kısalığı şikayeti nedeni ile başvurmuş.
- 2500 gr C/S miad olarak doğmuş .
- Daha öncesinde hastaneye yatış gerektiren bir hastalık öyküyü yok
- Anne baba akraba değil.
- Annesi Özbekistanlı, anne- baba ayrı yaşıyor

- Ek bir şikayet tarif etmiyor. Boy kısalığı 3-4 yıldır mevcutmuş.
- Boy: 104 cm (< 3p) **-3.66 SDS**
- Kilo: 17.2 (<3 p) -2.08 SDS
- VKİ: 15.9 (SD)
- Kemik yaşı: 6 yaş

- Anne boyu: 162 cm (sözel)
- Baba boyu: 160 cm (sözel)
- Hedef boy: 154,5 cm (3-10 p)

- Muayenede tiroit non-palpable
- Puberte muayenesi aksilla: evre 1, pubik evre1, meme evre 1
- Ense sa çizgisi düşük, kubitüs valgus görüntüsü mevcut

- Ön tanınız nedir?

- Hangi tetkikler istenmelidir?

WBC	6,3		10 ³ /ML	4,3 - 10,3	08.04.2013 3
RBC	5,77		10 ⁶ /ML	4,38 - 5,77	08.04.2013 5,38
HGB	12,1	D	g/dL	13,6 - 17,2	08.04.2013 12,8
HCT	39,2	D	%	39,5 - 50,3	08.04.2013 38,3
MCH	21	D	pg	27,2 - 33,5	08.04.2013 23,5
MCHC	30,9	D	g/dL	32,7 - 35,6	08.04.2013 33
RDW	15,8	Y	%	11,8 - 14,3	08.04.2013 16,2
PCT	0,292		%	-	08.04.2013 0,134
MPV	6,9		fL	6,8 - 10,8	08.04.2013 6,8
LY%	45	Y	%	19,4 - 44,9	08.04.2013 30
MO%	9,9		%	5,1 - 10,9	08.04.2013 19
NE%	40,9	D	%	41 - 73	08.04.2013 50,4
EO%	3,8		%	0,9 - 6,0	08.04.2013 0,3
BA%	0,4		%	0,3 - 1,5	08.04.2013 0,3
BA#	0		10 ³ /ML	0 - 0,2	08.04.2013 0
EO#	0,2		10 ³ /ML	0 - 0,5	08.04.2013 0
LY#	2,8		10 ³ /ML	1,3 - 3,5	08.04.2013 0,9
MCV	68	D	fL	80,7 - 95,5	08.04.2013 71,1
MO#	0,6		10 ³ /ML	0,3 - 0,9	08.04.2013 0,6
NE#	2,6		10 ³ /ML	2,1 - 6,1	08.04.2013 1,5
PDW	17			11 - 17	08.04.2013 17
PLT	426	Y	10 ³ /M	156 - 373	08.04.2013 198

DİŞKIDA PARAZİT

NEGATİF

Parazite rastlanmadı

GLUKOZ	88		mg/dL	60 - 100
BUN	7,93		mg/dL	7 - 16,8
* KREATİNİN	0,44	D	mg/dL	0,57 - 1,11
AST	26		U/L	5 - 34
ALT	18		U/L	0 - 55
* ALP	172	Y	U/L	40 - 150
SODYUM (NA)	138		mmol/L	138 - 145
POTASYUM (K)	4,05		mmol/L	3,4 - 4,7
* KLOR (CL)	109	Y	mmol/L	98 - 107
KALSİYUM (CA)	9,2		mg/dL	8,8 - 10,8
FOSFOR (P)	4,2		mg/dL	4 - 7
MAGNEZYUM (MG)	1,86		mg/dL	1,7 - 2,3
DEMİR (FE)	132		µg/dL	25 - 156
DEMİR BAĞLAMA KAPASİTESİ (UIBC)	204,7		µg/dL	110 - 370

Renk	Acik Sari	
Görünüm	Berrak	
Dansite	1,011	
	<i>Limit deęerler dıřında kalan sonuları</i>	
Glukoz	Normal	mg/dl
PH	5,5	
Keton	Negatif	negatif
Kan	Negatif	negatif
Protein	Negatif	mg/dl
Lökosit	Negatif	negatif
Nitrit	Negatif	negatif
Ürobilinojen	Normal	mg/dl
Bilirubin	Negatif	negatif
Eritrosit	1 /HPF	
Lökosit	< 1 /HPF	

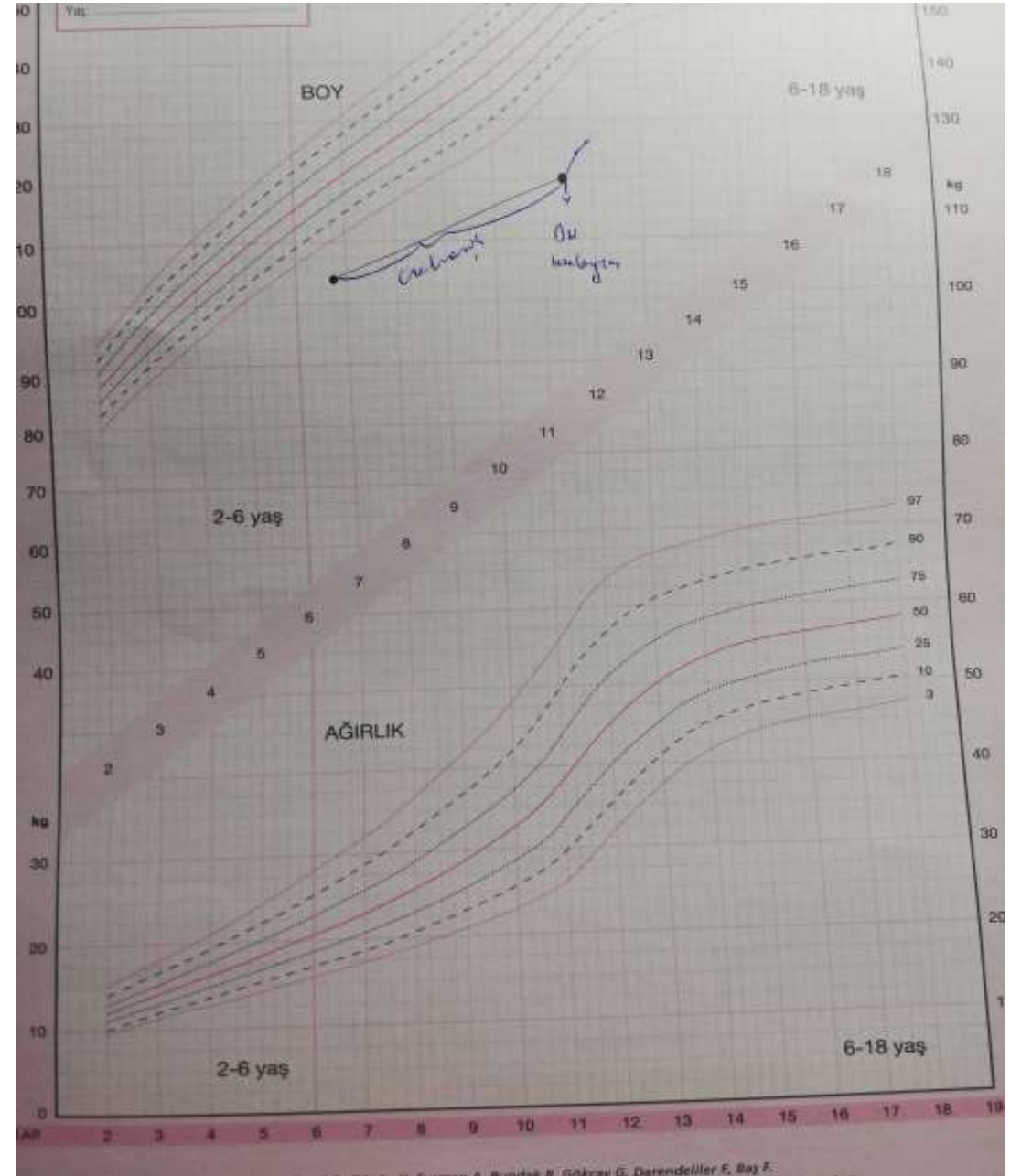
SERBEST T3 (FT3)	4.81	N	pg/mL	3,0 - 6,4	08.04.2013 5,89
				Pediatric aralık: Kordon: 1,18 - 3,54 1. gün: 1,08 - 6,09 2. gün: 1,76 - 6,20 3. gün: 1,70 - 4,81	
SERBEST T4 (FT4)	0.89	N	ng/dL	0,61 - 1,12	08.04.2013 0,99
				Hamilelikte: -1. trimester: 0,52 - 1,08 -2. trimester: 0,45 - 0,99 -3. trimester: 0,48-0,95 Pediatric aralık:	
TSH	4.05	N	µIU/mL	0,34 - 5,6	08.04.2013 1,88

ölyak antikorları: negatif

- Pelvik USG de overler deęerlendirilememiř.
- Karyotip: 45, X0

- Hastaya Turner sendromu tanısı konularak eşlik edebilecek ek patolojiler açısından işitme ve görme testi, kardiyoloji konsültasyonu istendi.

- Hastaya tanı konulduktan sonra 4 yıl takibe gelmemiş.
- TY:11 5/12
- BOY:120
- VA:34.5
- KY:10
- ÖNGÖRÜLEN BOY: 137 CM
- Hedef boyu 154,5
- Hastaya büyüme hormonu uyarı testi yapılarak yetersiz yanıt görülmesi üzerine büyüme hormonu tedavisi başlanmıştır.
- Tedavi sonrası 6 ayda 6,1 cm kadar boy uzaması görüldü



VAKA-3

- 11 aylık kız hasta
- Boy kısalığı şikayetiyle getirildi
- Doğumdan itibaren hep yaşitlarından kısa imiş.
- Miadında, 3000 gr, 47 cm doğmuş.
- Anne-baba kuzen
- Baba orantısız kısa
- Bir ablası orantısız boy kısalığı, büyüme hormonundan fayda görmemiş
- Polivit, ferrum, d vitamini kullanıyor

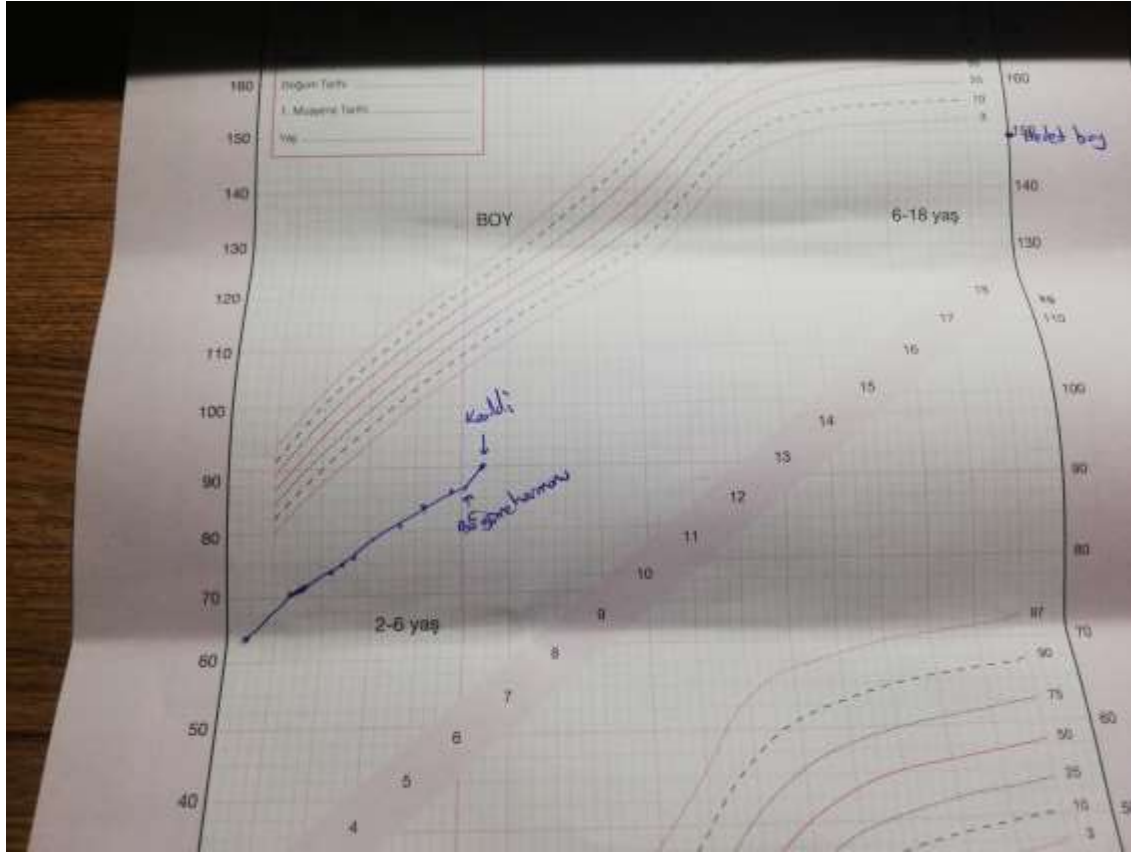
Vücut ağırlığı: 8.1(75-90p)
Boy: 64 cm (<3p)(-4.18 SD)
Üst/ alt: 1,73

Takvim yaşı: 11 ay
Boy yaşı: 3-6 ay
Kemik yaşı: 6-9 ay

Muayenede orantısız kısalık, kısa boyun, cubitis valgus mevcut

- Anne: 155 cm (3-10)
- Baba: 157 cm(<3P)
- Hedef boy: 149,5cm(< 3p)
- Abla final boy: 135,7(<3p, -4,6 SDS)

Büyüme eğrisi



- Ön tanınız nedir?

- Hangi tetkikler istenmelidir?

GLUKOZ	72		mg/dL	60 - 100
BUN	16		mg/dL	5,1 - 16,8
KREATİNİN	0,35		mg/dL	0,3 - 0,6
* AST	86	Y	U/L	5 - 34
ALT	51		U/L	0 - 55
* SODYUM (NA)	127	D	mmol/L	139 - 146
POTASYUM (K)	4,4		mmol/L	4,1 - 5,3
KLOR (CL)	100		mmol/L	98 - 107
KALSİYUM (CA)	10,5		mg/dL	9 - 11
* FOSFOR (P)	5,9	Y	mg/dL	2,3 - 4,7
MAGNEZYUM (MG)	1,99		mg/dL	1,7 - 2,3
DEMİR (FE)	57		µg/dL	25 - 156
DEMİR BAĞLAMA KAPASİTESİ (UIBC)	238,6		µg/dL	110 - 370

* WBC	14,2	Y	10 ³ /M	4,3 - 10,3
* RBC	4,23	D	10 ⁶ /M	4,38 - 5,77
* HGB	11,1	D	g/dL	13,6 - 17,2
* HCT	32,1	D	%	39,5 - 50,3
* MCH	26,2	D	pg	27,2 - 33,5
MCHC	34,6		g/dL	32,7 - 35,6
* RDW	15,6	Y	%	11,8 - 14,3
PCT	0,303		%	-
MPV	7,8		fL	6,8 - 10,8
* LY%	70,1	Y	%	19,4 - 44,9
MO%	5,6		%	5,1 - 10,9
* NE%	20,4	D	%	41 - 73
EO%	2,6		%	0,9 - 6,0
BA%	1,3		%	0,3 - 1,5
BA#	0,2		10 ³ /ML	0 - 0,2
EO#	0,4		10 ³ /ML	0 - 0,5
* LY#	10	Y	10 ³ /M	1,3 - 3,5
* MCV	75,9	D	fL	80,7 - 95,5
MO#	0,8		10 ³ /ML	0,3 - 0,9
NE#	2,9		10 ³ /ML	2,1 - 6,1
PDW	17,1			11 - 17
PLT	391		10 ³ /ML	150 - 400

ÇİNKO	64	D L	µg/dl	70 - 120
				70-120

* SERBEST T3 (FT3)	5,69	Y	pg/mL	2,3 - 5,4
SERBEST T4 (FT4)	0,878		ng/dL	0,8 - 1,9
TSH	5,01		µIU/mL	0,33 - 8,6

SOMATOMEDİN-C (IGF-1)	66		ng/mL	-
IGFBP-3	3,31		µg/mL	-
VİT D3	42,93		ng/mL	10 - 44

- Tetkiklerinde AST(86) ve ALT(54) sınırdan yüksekliđi dıřındaki deđerleri normal.  Hepatoloji tarafından takibe alınmıř.
- Hastadan kromozom analizi istendi: 46, XX
- Hastanın orantısız boy kısalıđı olması nedeni ile ekilen kemik surveyinde :

KEMİK SURVEY GRAFİ

KEMİK YAPILARDA OSTEOPENİ İZLENMEKTEDİR. UZUN KEMİK METAFİZLERDE GENİŐLEMELER DİKKATİ EKMEKTEDİR. YAN VERTEBRA GRAFİSİNDE T12KORPUSUNDA ANTEROR KESİMDE DEFİKT İZLENMEKTEDİR. İNTERVERTEBRAL DİSK MESAFELERİ ARTMIŐTIR (PSÖDOAKONDROPLAZİ)

- SHOX: NEGATİF
- PED. HEPATOLOJİ TARAFINDAN YAPILAN TETKİKLERDE ALFA-1 ANTİTRİPSİN EKSİKLİĞİ TESPİT EDİLDİ.
- FGFR3 GENİ EKZON 13 BÖLGESİNDE HETEROZİGOT PN540K MUTASYONU (+)
- TANI: HİPOKONDROPLAZİ

- HASTA 5 YIL 9 AYLIK İKEN HASTAYA GH BAŞLANDI.
- TEDAVİ ALTINDA 3 AYDA 2,4 CM KADAR UZAMIŞ.
- HASTANIN Ç. ENDOKRİNOLOJİSİ TARAFINDAN TAKİBİ DEVAM ETMEKTE.

SONUÇ

- Çocuklarda büyüme takibinin yapılması
- Boy kısalığına yaklaşırken öykü, fizik muayene(ayrıntılı antropometri) yapılması
- Patolojik boy kısalıklarının Ç. Endokrine yönlendirilmesi gerekmektedir.