

# BÜYÜMENİN DEĞERLENDİRİLMESİ VE BOY KSILAIKLARI

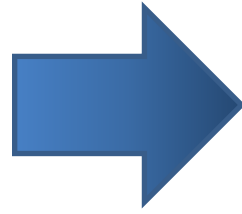
Doç. Dr. Ali ATAŞ

# NORMAL BÜYÜME

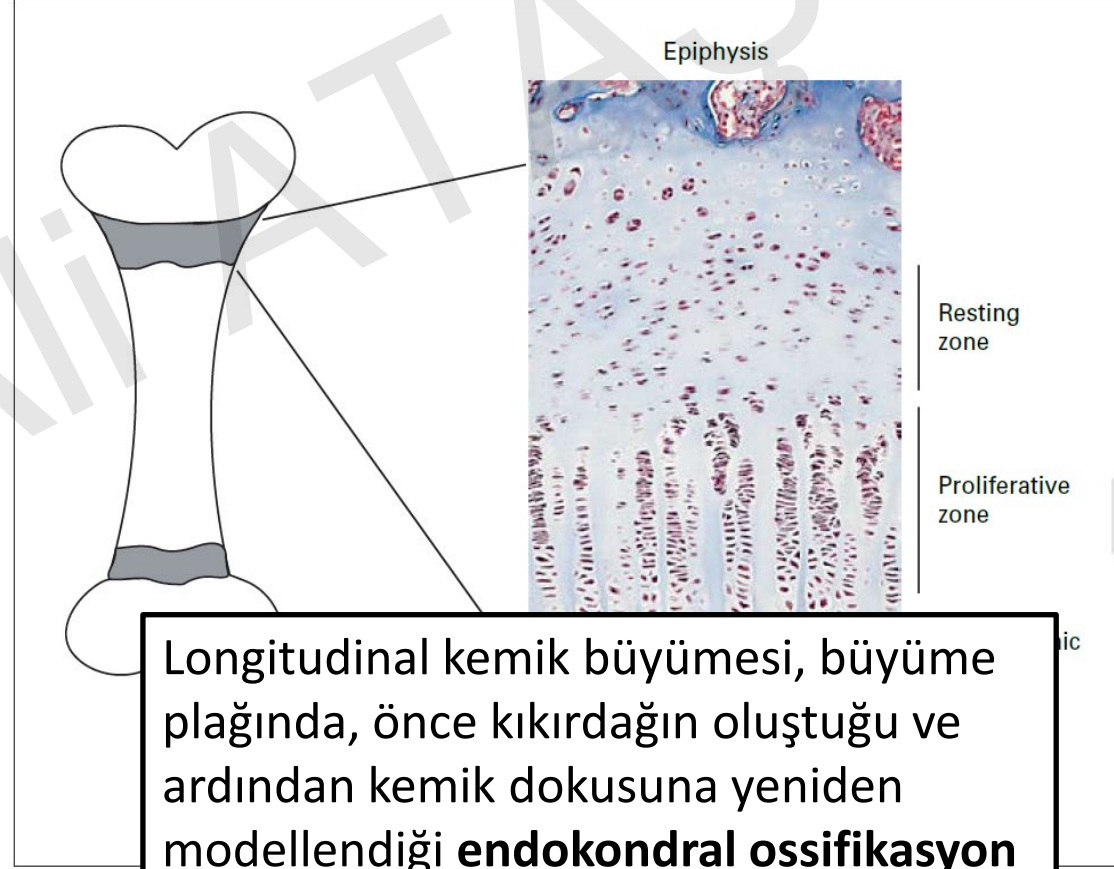


- Yaşamda en hızlı büyüme intrauterin dönemde gerçekleşmekte, doğumdan sonra giderek yavaşlayıp puberte çağında tekrar hızlanmakta ve erişkin boyuna ulaşarak sonuçlanmaktadır.
- Miadında doğan bir bebeğin normal doğum ağırlığı 2500-4000 gram, boyu  $50 \pm 2$  cm ve baş çevresi  $35 \pm 2$  cm arasındadır.

# BÜYÜME



- Büyüme konsepsiyonla başlayan ve epifizlerin kapanmasına kadar geçen süreci tanımlar.



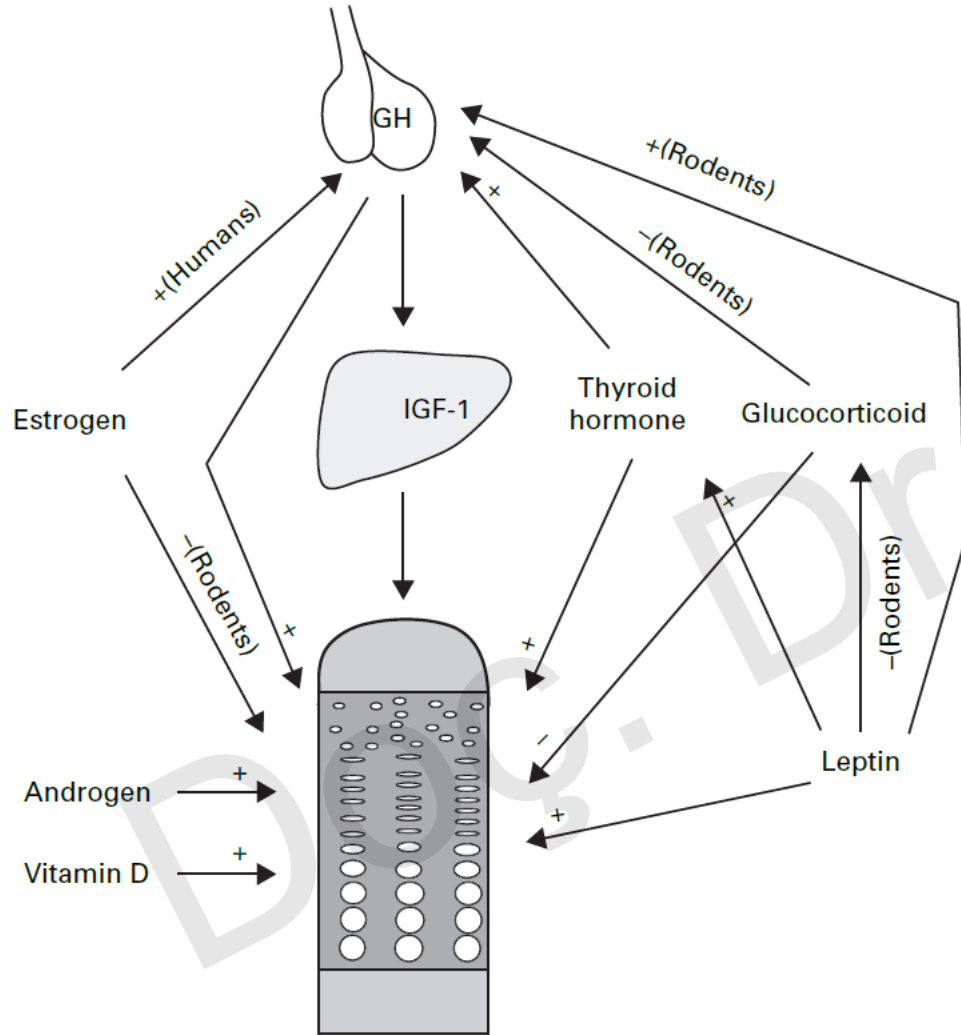
Longitudinal kemik büyümesi, büyüme plağında, önce kıkırdığın oluştuğu ve ardından kemik dokusuna yeniden modellendiği **endokondral ossifikasyon** işlemi ile gerçekleşir.

# BÜYÜME



Büyüme plağının doğal olarak kapanması (**Growth Plate Senescence**), kondrosit proliferasyonunda işlevsel bir düşüşü ve ayrıca kondrosit sayısında azalma ve büyüme plağının yüksekliğinde bir azalma ile büyüme plağının kademeli olarak involüsyonunu içerir.

# BÜYÜME



GH

Büyüme plağı üzerindeki yerel etkiler  
Dinlenme bölgesi kondrositlerinin çoğalması  
Yerel IGF-1 ekspresyonunu artırır.

IGF-1

İstirahat proliferasyonunu artırır ve  
proliferatif kondrositler

Hipertrofik hücre boyutunu artırır

Glukokortikoid

Kondrosit proliferasyonunu inhibe eder.

Büyüme plağı yaşlanmasını geciktirir.

Kondrosit apoptozu indükler.

Tiroid hormon

Çoğalma ve farklılaşma için izin verici

**Östrojen**

**Proliferatif bölgede proliferasyonu inhibe eder.**

**Büyüme plağı yaşlanmasını hızlandırır.**

Androjen

Proliferasyonu, matris üretimini uyarır

IGF-1 ekspresyonunu artırır.

D Vitamini

Hipertrofik kondrositlerin normal farklılaşmasına ve apoptozuna izin verir

Leptin

Proliferasyonu ve farklılaşmayı uyarır.

# BÜYÜME



Büyüme daha çok genetik bir bağlamda değerlendirilir ancak bir çok faktör tarafından etkilenir ve bu etkiler genetik potansiyeli modifiye eder.

- Normal bir büyüme çocuğun genel sağlık durumunun ve beslenmesinin iyi bir gösteresidir.

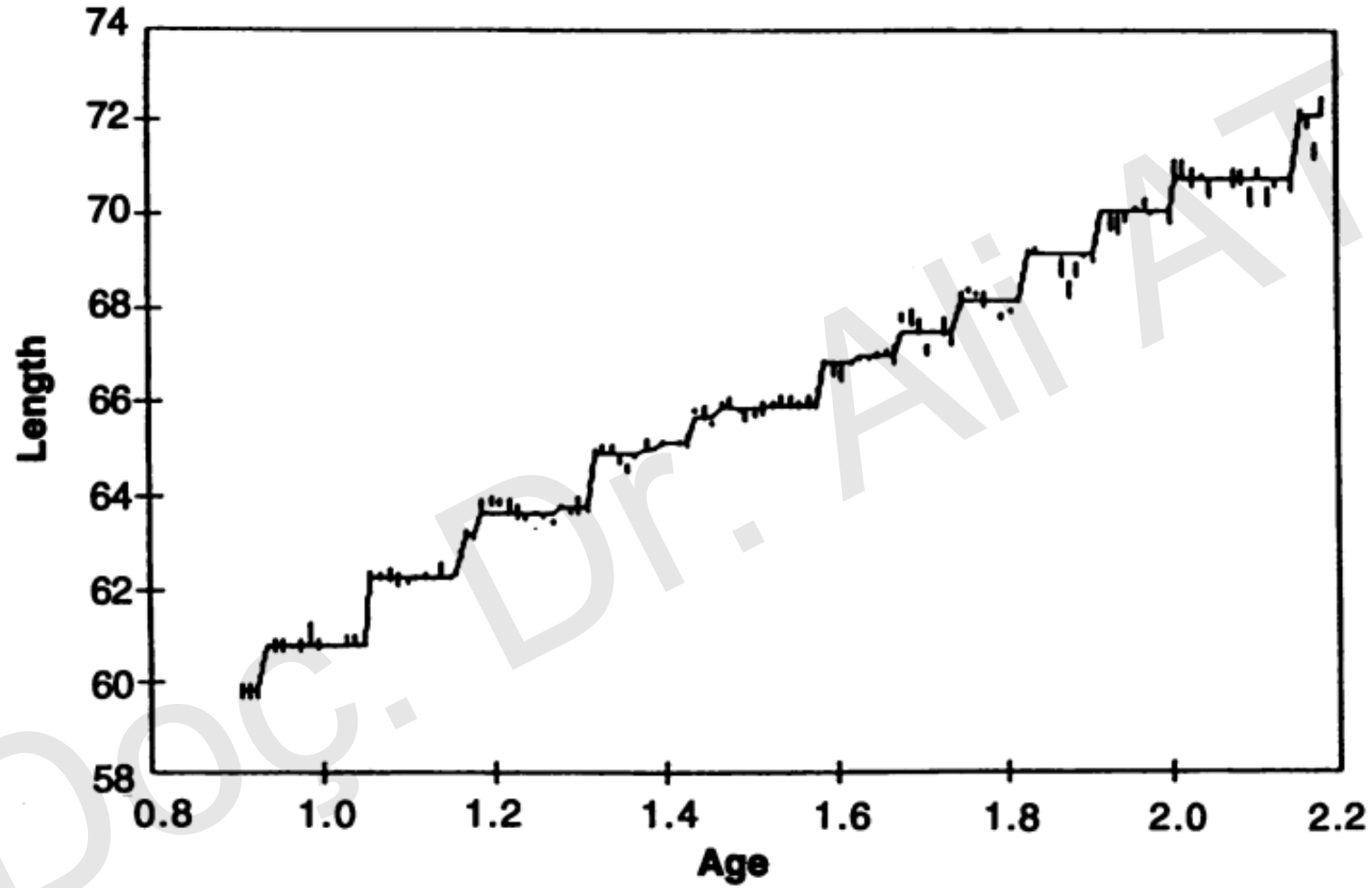




Büyümenin normalden sapması, birçok hastalığın ilk belirtisi olabilir.



Büyüme doğrusal değil, pulsatildir. 60 güne kadar büyümenin olmadığı dönemler olabilir.

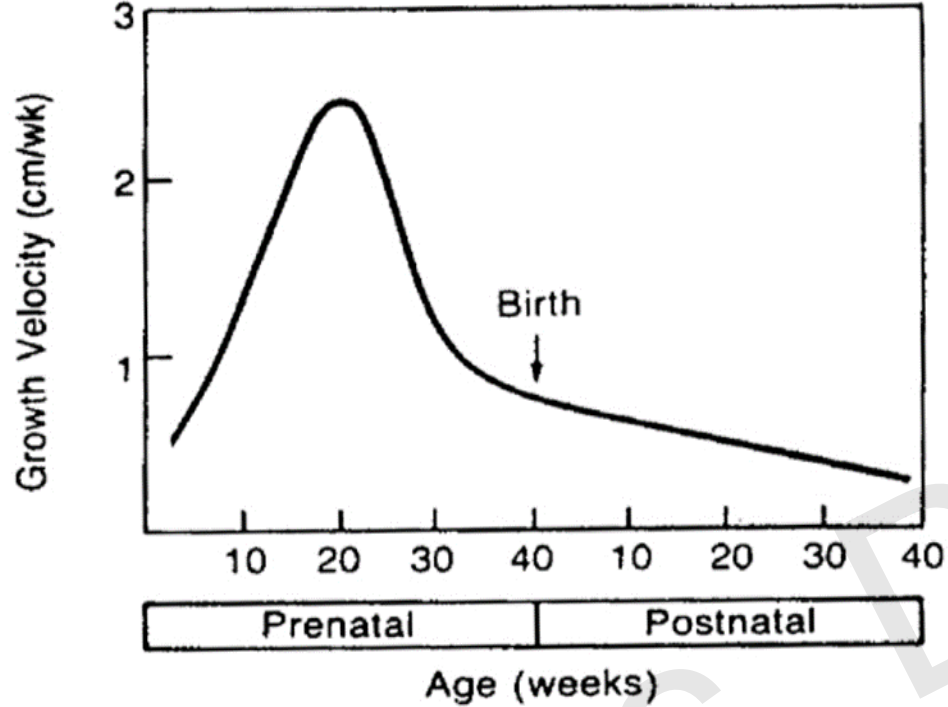




Büyüme mevsimler ile deęişkenlik gösterir.

- **ilk bahar** ve **yaz** aylarında daha yüksek büyüme hızı vardır.

# BÜYÜME



- Yaşamda en hızlı büyüme **intrauterin** dönemde gerçekleşmektedir.

**Doğum anında** ve **yaşamın ilk aylarında** büyüme parametrelerine **maternal beslenme, intrauterin ortam** ve **plasentanın etkisi** yansırken, genetik faktörlerin etkisi daha sonra ortaya çıkar\*.

Miadında doğan bir bebeğin:

- **Ağırlığı:** 2500-4000 gram,
- **Boyu:**  $50 \pm 2$  cm,
- **Baş çevresi:**  $35 \pm 2$  cm

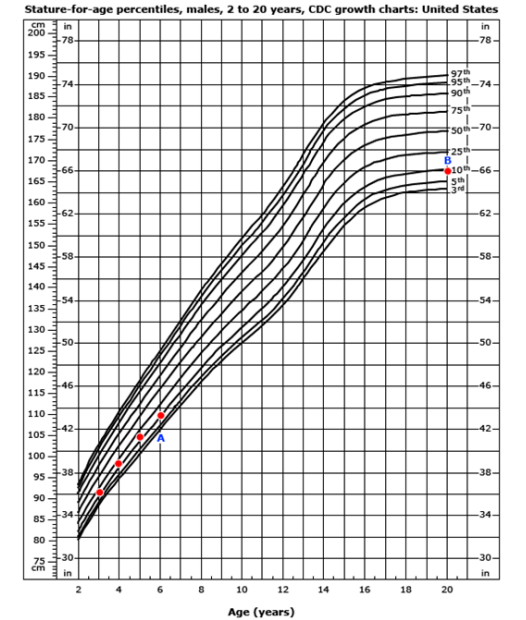
# BÜYÜME



*Arch Dis Child. 1956;31(159):372.*

*Tanner JM. Fetus into Man: Physical Growth from Conception to Maturity, Harvard University Press, Cambridge 1989.*

# BÜYÜME



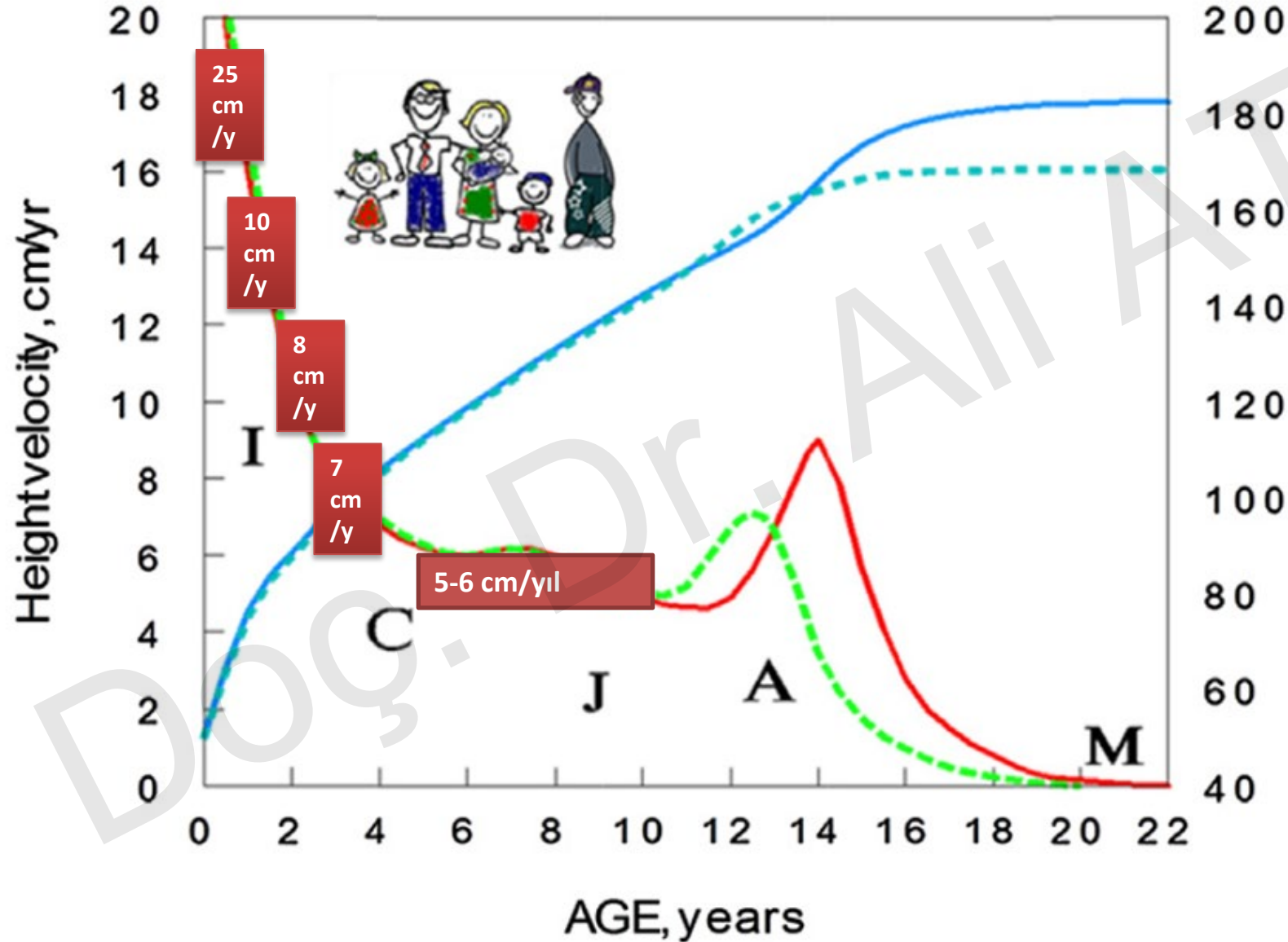
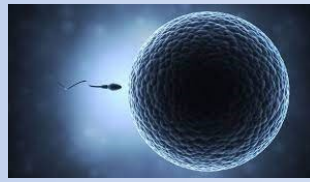
2 yaş



Arch Dis Child. 1956;31(159):372.

Tanner JM. Fetus into Man: Physical Growth from Conception to Maturity, Harvard University Press, Cambridge 1989.

# BÜYÜME



- **0-1 yaş:**
- 1-2 yaş: 10 cm
- 2-3 yaş: 8 cm
- 3-4 yaş: 7 cm
- **> 5 yaş: 5-6 cm**

# Boy Kısalığı

- Boy kısalığı çocuk doktorlarının sık karşılaştığı bir sorundur.
- Boy kısalığı normalin bir varyantı olabileceği gibi **altta yatan sistemik bir hastalık** veya **endokrin bir bozukluk** gibi patolojik nedenlerin sonucunda da olabilir.
- Boy kısalığına yaklaşımda önemli olan “**normal**” nedenlerin patolojik olanlardan ayırt edilmesi ve daha sonra patolojik nedenlerin ayırıcı tanısına gidilmesidir.

# BOY KISALIĞINDA CEVAPLANMASI GEREKEN SORULAR

- Çocuğun boyu kısa mı?
- Eğer kısa ise ciddiyeti/ne kadar kısa?
- Çocuğun büyüme hızı az mı?
- Çocuğun olası (öngörülen) yetişkin boyu nedir?
- Boyu kısa ise etiyoloji/patoloji ne?
- Tanı için hangi tetkikleri isteyelim?
- Tedavi/Öneri



# Boy Kısaliğında Anemnez ve Fizik Muayene

Kimlik bilgileri, anemnezin kimden alındığı ve güvenirlilik düzeyi...

- Şikayet (Yakınma)
- Hikaye (Öykü)
- Öz Geçmiş
- Soy Geçmiş
- Fizik Muayene



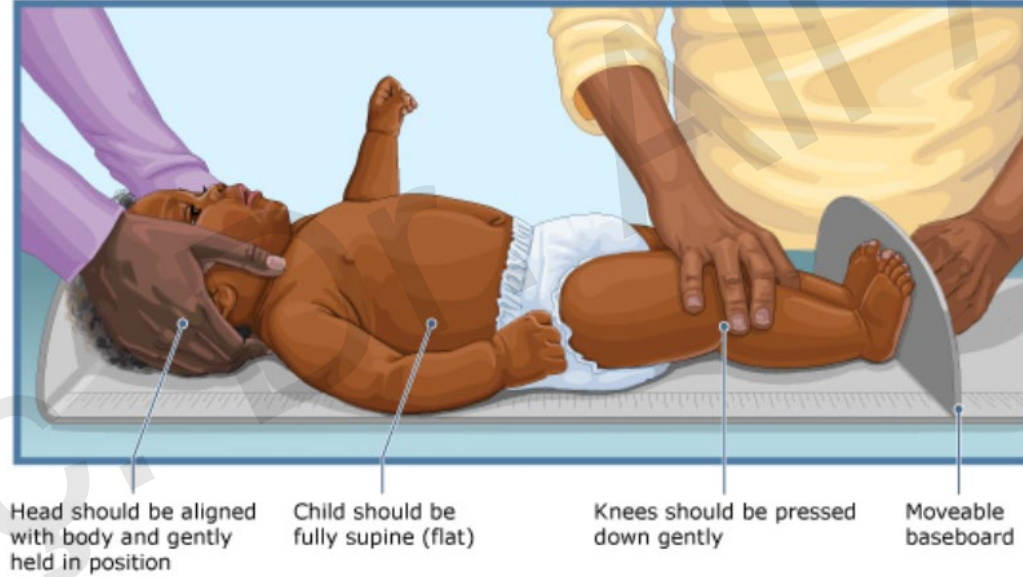


## Takvim (Kronolojik) yaşının hesaplanması

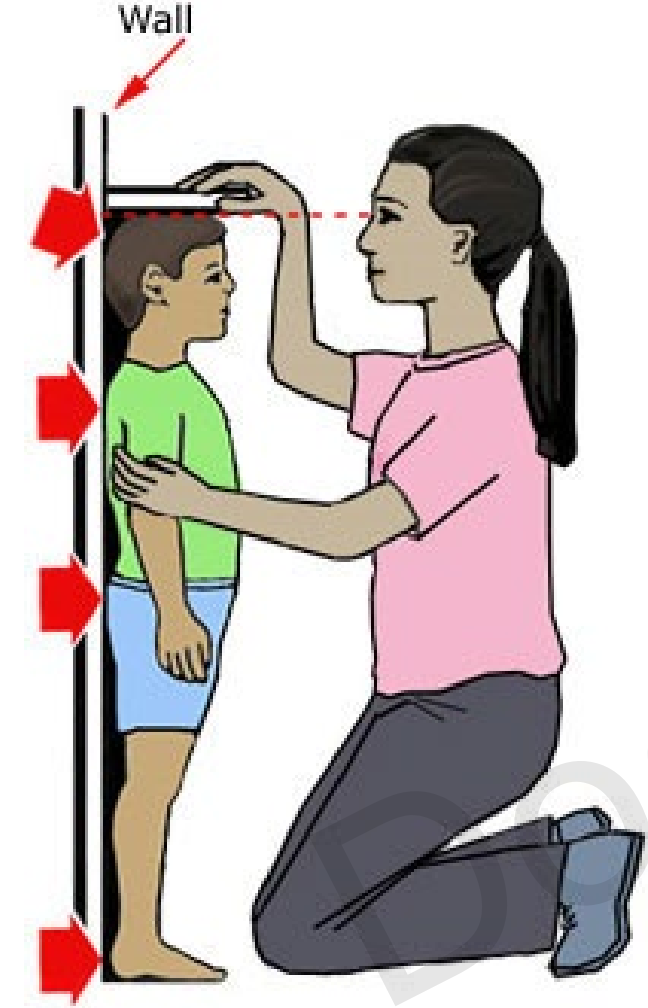
- Boy kısalığı ile gelen her çocuğun “**doğum tarihi**”nin sorulup kronolojik yaşının yıl ve ay olarak veya desimal olarak doğru hesaplanması gerekir.
- Ancak bu şekilde hesaplandığında çocuğun boy uzunluğu doğru olarak değerlendirilebilir.

## Boy ölçümü:

- Standart olarak boy ölçümü ilk **2 yaş**taki çocuklarda **yatar durumda boy ölçüm masasında** yapılır.



*Ayrıca boy ölçümünde hatayı en aza indirmek için boy ölçümünün tercihen **aynı kişi tarafından, günün aynı saatlerinde ve aynı boy ölçüm aleti kullanılarak ve birden çok kez yapılmasıdır.***



## Boy ölçümü:

- ▶ **Boy ölçüm aleti** olarak mm'e duyarlı hassas "**Harpenden stadiometer**" gibi aletler önerilir..
- ▶ **Ölçümün doğru şekilde yapılması:**
  - ▶ Başın en tepe noktası
  - ▶ Baş, omuz, sırt, kalça ve topukların aynı düzlemde yer alması



# Kulaç Boyu, Üst-Alt Oranları



## Orantılı ve orantsız boy kısalıkları açısından:

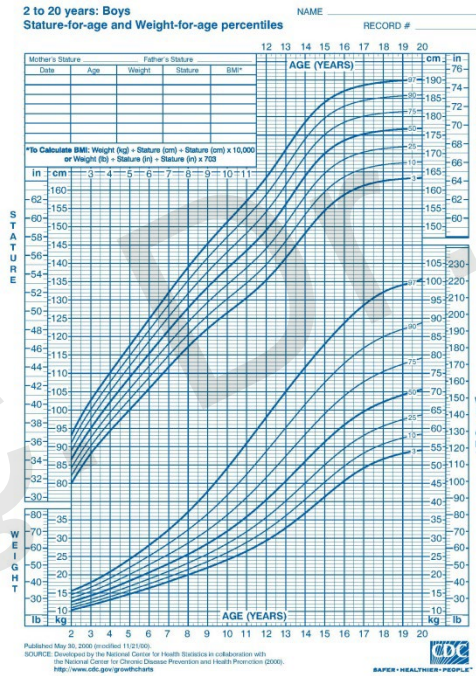
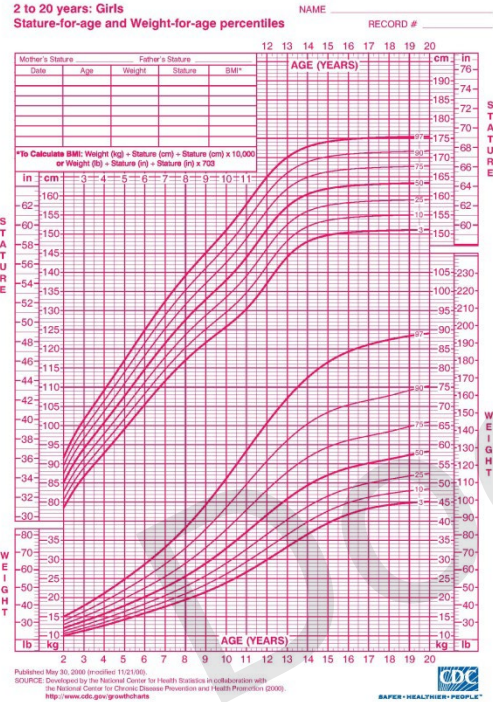
- Kulaç boyu
- Üst alt oranları (baş pubis/pubis ayak)
- Oturma yükseklik ölçümleri de önemlidir.



# FM-Vücut ölçümleri



- Tartı, boy, baş çevresi ölçümü, persentil ve SDS değerlendirmeleri,



Yaş		3	10	25	50	75	90	97
Doğum	Tartı (kg)	2.52	2.76	3.01	3.29	3.58	3.84	4.10
	Boy (cm)	45.3	46.6	47.9	49.4	50.8	52.1	53.4
	BÇ (cm)	31.9	32.7	33.6	34.5	35.5	36.3	37.1
3 Ay	Tartı (kg)	4.48	4.90	5.33	5.82	6.32	6.78	7.24
	Boy (cm)	55.3	56.8	58.2	59.9	61.5	63.0	64.5
	BÇ (cm)	37.7	38.4	39.1	40.0	40.8	41.6	42.3
6 Ay	Tartı (kg)	5.94	6.38	6.85	7.43	8.06	8.68	9.34
	Boy (cm)	61.6	63.1	64.7	66.4	68.2	69.7	71.3
	BÇ (cm)	40.4	41.2	42.0	42.9	43.8	44.6	45.3
9 Ay	Tartı (kg)	6.85	7.34	7.89	8.55	9.29	10.02	10.82
	Boy (cm)	66.0	67.7	69.3	71.2	73.0	74.6	76.3
	BÇ (cm)	42.1	42.9	43.7	44.6	45.4	46.3	47.1
12 Ay	Tartı (kg)	7.52	8.06	8.66	9.39	10.20	11.00	11.87
	Boy (cm)	69.7	71.4	73.2	75.1	77.1	78.8	80.5
	BÇ (cm)	43.4	44.1	44.9	45.8	46.7	47.5	48.3
15 Ay	Tartı (kg)	8.09	8.67	9.31	10.10	10.96	11.81	12.73
	Boy (cm)	72.8	74.6	76.5	78.5	80.6	82.4	84.2
	BÇ (cm)	44.2	45.00	45.8	46.6	47.5	48.3	49.0
18 Ay	Tartı (kg)	8.57	9.19	9.87	10.71	11.63	12.55	13.54
	Boy (cm)	75.5	77.4	79.3	81.5	83.7	85.6	87.6
	BÇ (cm)	44.8	45.5	46.3	47.2	48.1	48.9	49.7
24 Ay	Tartı (kg)	9.49	10.20	10.99	11.94	12.99	14.03	15.15
	Boy (cm)	80.1	82.3	84.4	86.8	89.2	91.4	93.5
	BÇ (cm)	45.4	46.2	47.1	48.00	49.00	49.8	50.7

# BOY KISALIĞI NEDİR?

- Yaşa göre boy uzunluğunun:  
**<-2 SD (=2.3 Persentil)**

**SDS**

**?**

**PERSENTİL**

## Persentillerin Sds Karşılıkları

Persentil	→	SDS
2.3	→	-2.0
3	→	-1.88
5	→	-1.64
10	→	-1.28
25	→	-0.67
50	→	0
75	→	0.67
90	→	1.28
95	→	1.64
97	→	1.88
97.7	→	2.0

# BÜYÜMEYİ DEĞERLENDİRME PROGRAMI

Growth Evaluator

Boy Percentil Grafiği

Kilo Percentil Grafiği

Vücut Kitle İndeksi Percentil Grafiği

Ayarlar

Veri Giriş Paneli

Muayene tarihi: 15.03.2024

Doğum tarihi: 02.03.2012

Kilo: 38 kg

Boy: 132 cm

Cinsiyet:  Kız  
 Erkek

Sonuc Paneli

## BÜYÜMEYİ DEĞERLENDİRME PROGRAMI

( Muayene tarihi: 15.03.2024 )

Cinsiyet: Erkek

Doğum tarihi: 02.03.2012

Takvim yaşı: 12.04 yıl ( 12 yıl, 0 ay, 13 gün )

Kilo yaşı: 11.46 yıl

Boy yaşı: 8.71 yıl

Kilo: 38 kg ( SDS: -0.36; Percentil: 36.09 )

Boy: 132 cm ( SDS: -2.4; Percentil: 0.81 )

Vücut kitle indeksi (VKİ): 21.81 kg/m<sup>2</sup> ( SDS: 1.21; Percentil: 88.77 ) [Kilo fazlalığı]

Boya göre kilo (Weight for height): 137.39 %

Boy göre ideal kilo: 27.66 kg

Vücut yüzeyi: 1.24 m<sup>2</sup> ( Mosteller formülüne göre: 1.18 m<sup>2</sup> )

Referans: CDC 2000

Growth Evaluator v25.4.0 (Tüm Hakları Saklıdır. Copyright©Ali ATAŞ)

### VÜCUT KİTLE İNDEKSİ (VKİ)

VKİ'nin 50. Percentil Değeri: 31.04 kg

VKİ'nin 85. Percentil Değeri: 36.63 kg

VKİ'nin 95. Percentil Değeri: 42.22 kg

VKİ'nin 95. Percentil Değerinin %120'si: 50.66 kg

VKİ'nin 95. Percentil Değerinin %140'ı: 59.1 kg

\* Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Treatment of Children and Adolescents With Obesity. Pediatrics. 2023 Feb 1;151(2).

Referans seçimi: CDC 2000

KOPYALA

HESAPLA

Dil tercihi: Türkçe

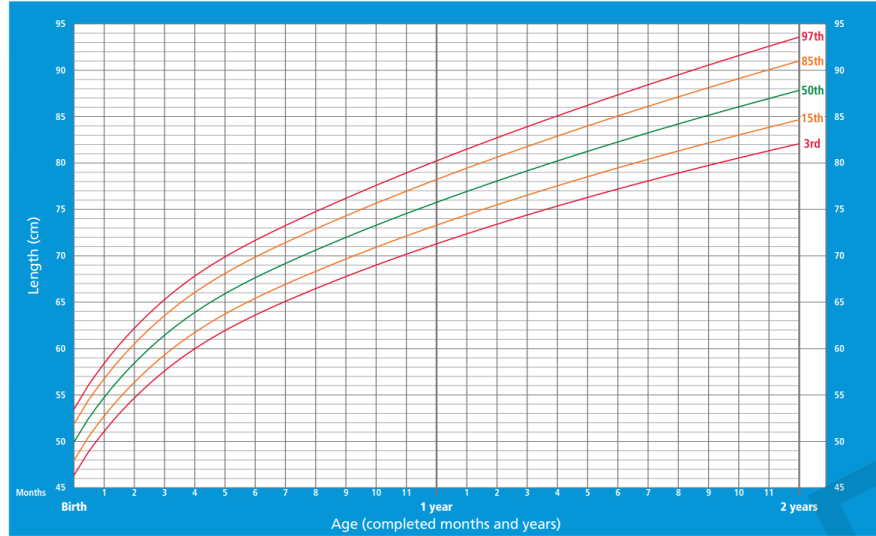
Boy ve Kilo Ölçümünün  
Değerlendirilmesi



# HANGİ REFERANSI KULLANALIM?

## Length-for-age BOYS

Birth to 2 years (percentiles)



WHO Child Growth Standards

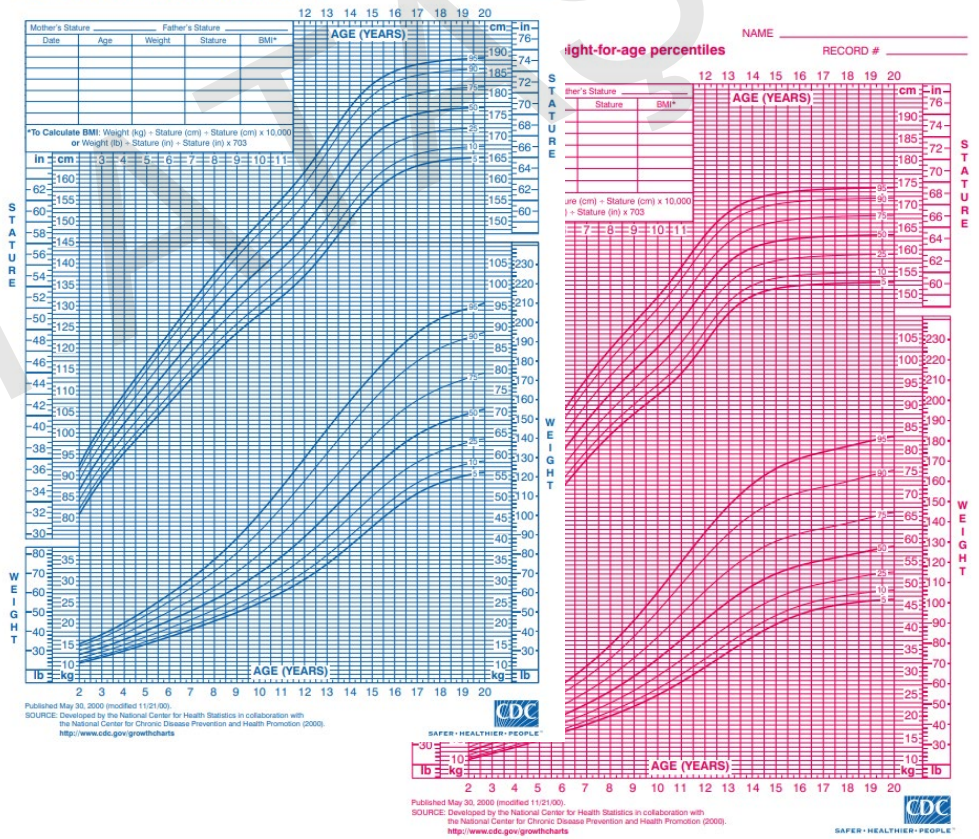


WHO Child Growth Standards

CDC, 2 yaşına kadar WHO çizelgelerinin, 2-19 yaş aralığında ise CDC/NCHS büyüme çizelgelerinin kullanılmasını önermektedir.

## 2 to 20 years: Boys

Stature-for-age and Weight-for-age percentiles



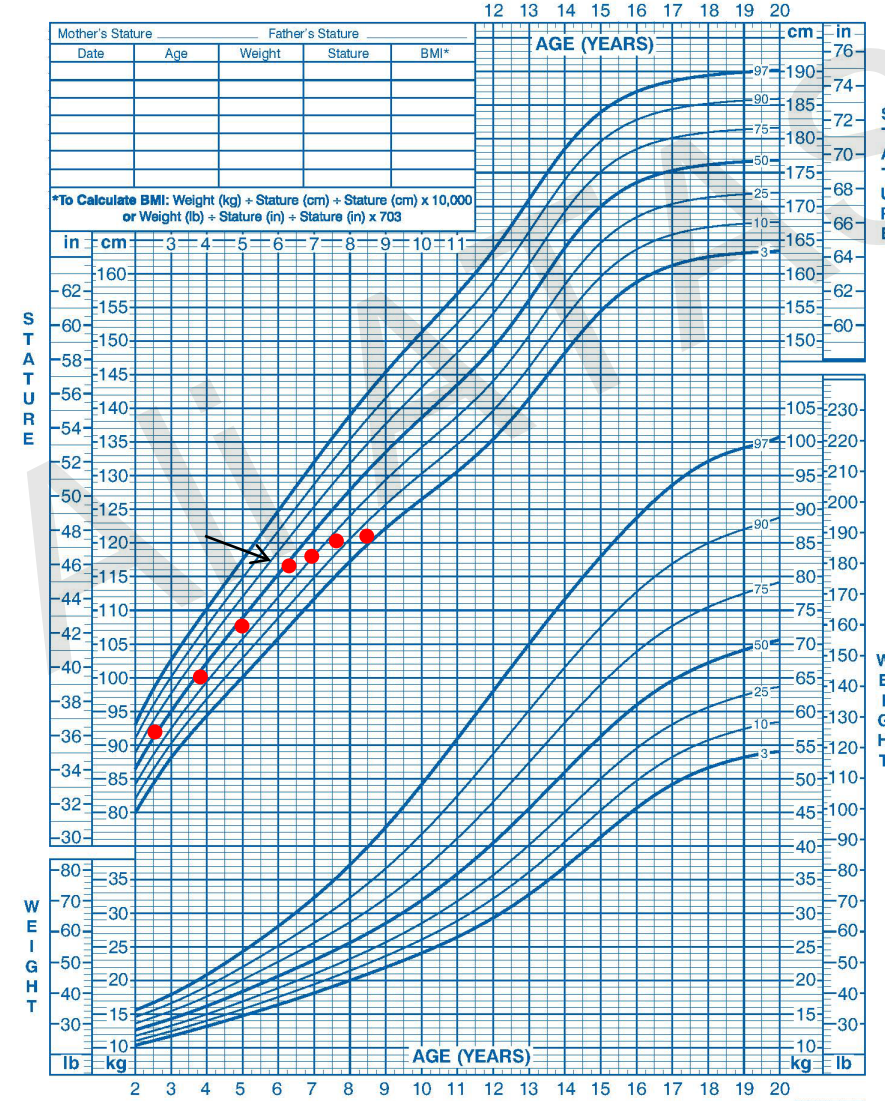
# FM-Vücut ölçümleri

Tek ölçümden ziyade  
takip daha önemlidir.

2 to 20 years: Boys  
Stature-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME \_\_\_\_\_

RECORD # \_\_\_\_\_



Published May 30, 2000 (modified 11/21/00).  
SOURCE: Developed by the National Center for Health Statistics in collaboration with  
the National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion (2000).  
<http://www.cdc.gov/growthcharts>



# Boy kısalığı nedir?

- Boy uzunluğunun **-2 SD** (standart deviasyon) değerinden daha düşük veya **3. persantilin** altında olması boy kısalığı olarak yorumlanır.
- 3. persantilin hemen altında olan çocukların boy kısalığının patolojik nedenlere bağlı olma oranı % 20 iken, konstitüsyonel (yapısal) veya ailevi nedenler gibi normalin varyantlarına bağlı olma oranı % 80'dir.
- Boyları ortalamanın **-3 SD veya 1. persantil** altında olan çocukların ise boy kısalıklarının patolojik olma olasılığı daha yüksektir.

## Boy kısalığı için en sık kimler başvuruyor ?

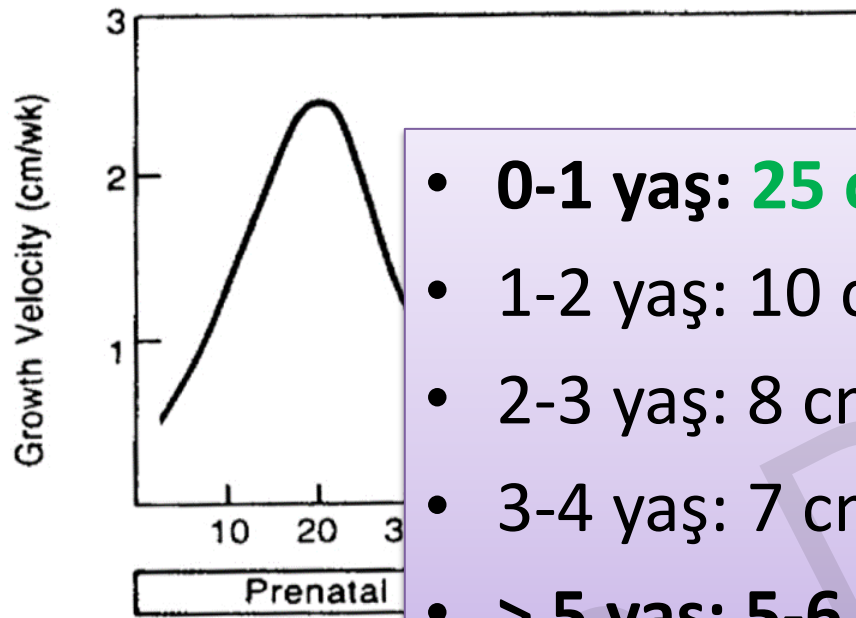
- Kısa boylu nedeniyle erkek çocuklar daha sık olarak bir merkeze refere edilmişlerdir.
- Erkek/Kız 1.9:1

# BOY KISALIĞI NE KADAR CİDDİ?

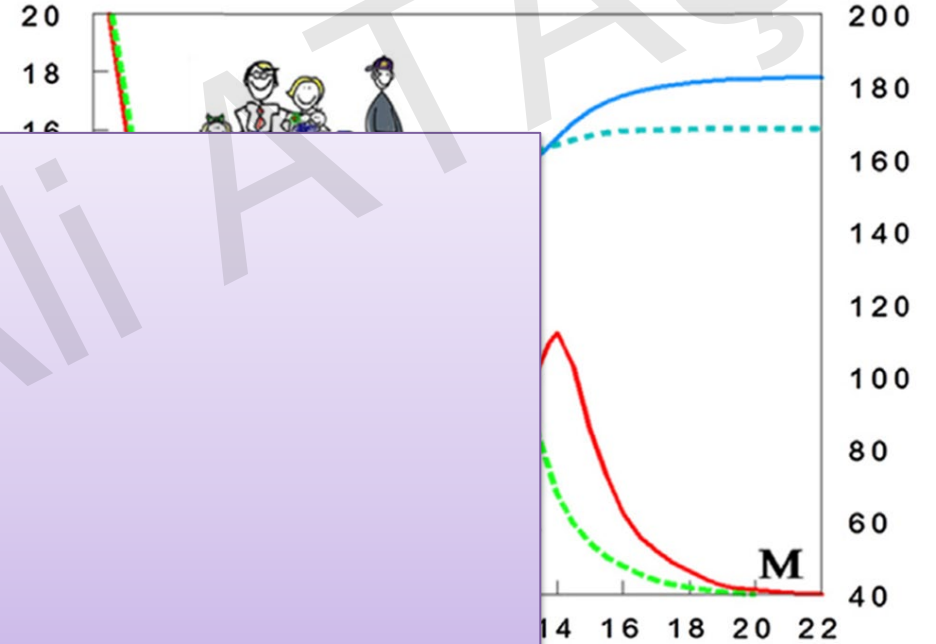
Boy uzunluğu **-1.88 SD (3. Persentil)** hemen altında olan çocukların boy kısalığının patolojik nedenlere bağlı olma oranı **% 20** iken, konstitüsyonel (yapısal) veya ailevi nedenler gibi normalin varyantlarına bağlı olma oranı **% 80'dir.**

Boyları uzunluğu **3 SD (0.13 Persentil)** altında olan çocukların ise boy kısalıklarının patolojik olma olasılığı çok daha yüksektir ve mutlaka ileri bir merkezde kapsamlı bir şekilde araştırılmalıdır.

# BÜYÜME HIZI NORMAL Mİ?



- 0-1 yaş: 25 cm
- 1-2 yaş: 10 cm
- 2-3 yaş: 8 cm
- 3-4 yaş: 7 cm
- > 5 yaş: 5-6 cm (<5 cm)



Length or height	50 cm (20 inches)	75 cm (30 inches)	100 cm (40 inches)	125 cm (50 inches)	150 cm (60 inches)
Age	Birth	1 year	4 years	8 years	12 years

Growth velocity

25 cm/year  
(10 inches/year)

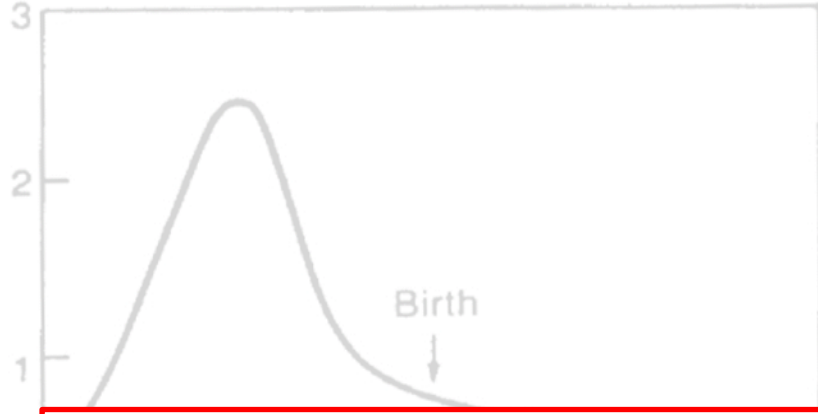
10 cm/year  
(4 inches/year)

5 cm/year  
(2 inches/year)

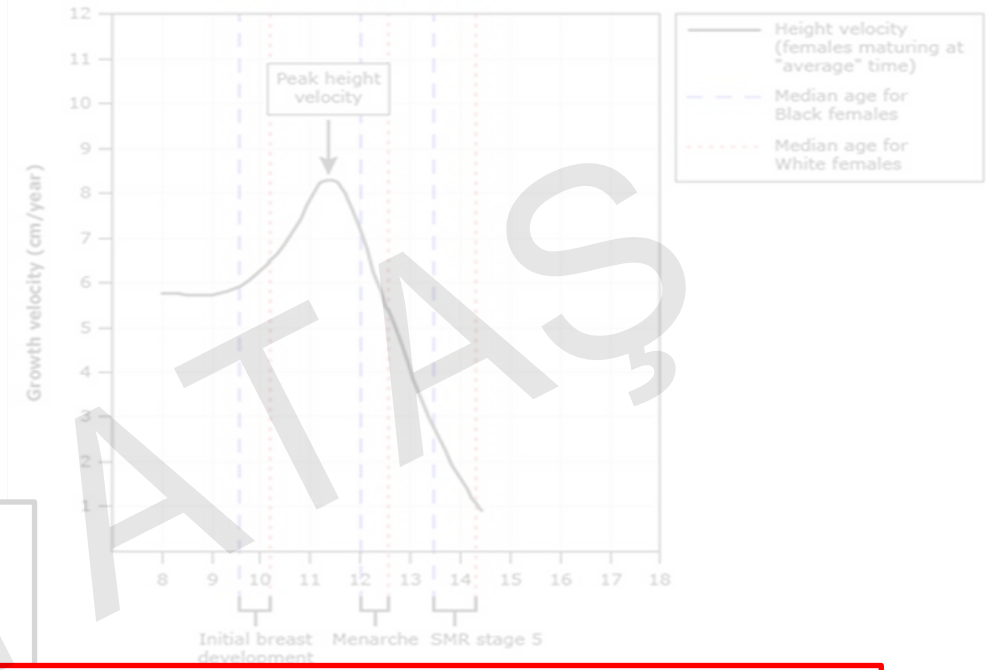
5 cm/year\*  
(2 inches/year)

# BÜYÜME HIZI

Growth Velocity (cm/wk)



- 0-1 yaş: 25 cm
- 1-2 yaş: 10 cm



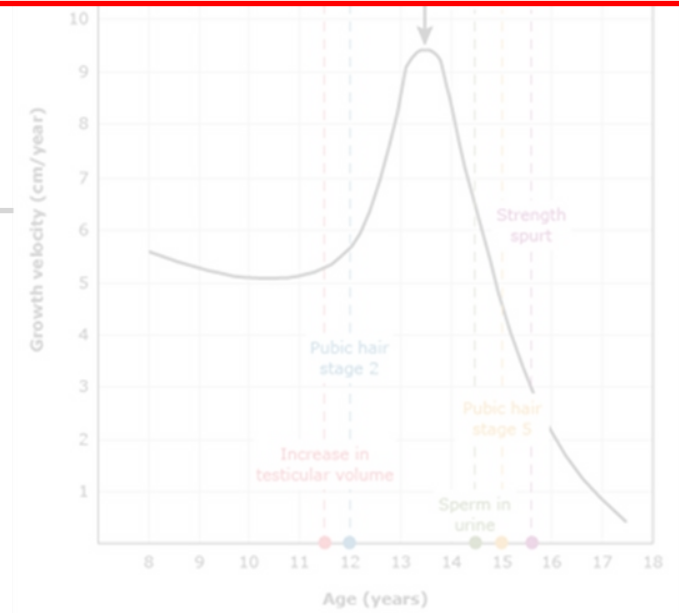
Büyüme hızı 25-75. persentil arasında olması gerekir.



- > 5 yaş: 5-6 cm (<5 cm)

Length or height	50 cm (20 inches)	75 cm (30 inches)	100 cm (40 inches)	125 cm (50 inches)	150 cm (60 inches)
Age	Birth	1 year	4 years	8 years	12 years

Growth velocity: 25 cm/year (10 inches/year), 10 cm/year (4 inches/year), 5 cm/year (2 inches/year), 5 cm/year\* (2 inches/year)



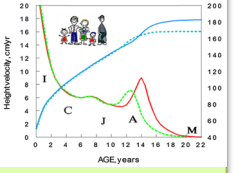
# BÜYÜME HIZI NORMAL Mİ?

**Büyüme hızı**, boy kısalığına yaklaşımda **mutlak boydan daha önemlidir.**

Doç. Dr. Ali ATAŞ



# BÜYÜME HIZI NORMAL Mİ?



✓ En az 6 ay, optimal 1 yıl izlenerek hesaplanmalıdır.

✓ Persentil eğrisinde düşüş varsa (25P--->10P gibi)

✓ Büyüme hızı düşük ise:

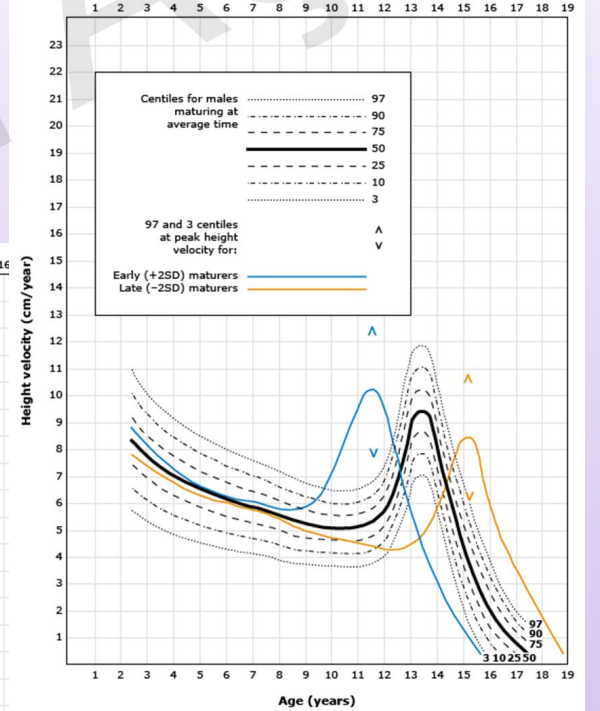
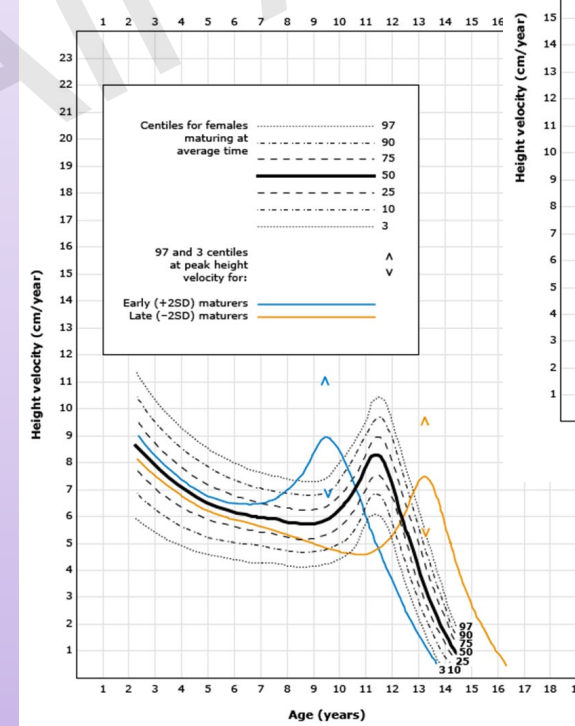
○ 2-4 yaş <5.5 cm/yıl

○ 4-6 yaş <5 cm/yıl

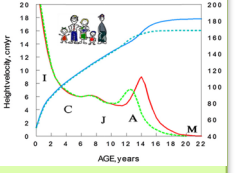
○ 6 yaş- puberte :

○ Erkek <4 cm/yıl

○ Kız <4.5 cm/yıl



# BÜYÜME HIZI NE İÇİN ÖNEMLİ?



✓ **Boy kısalığı olan bir çocukta eğer büyüme hızı normal ise:**

✓ Ailevi boy kısalığı

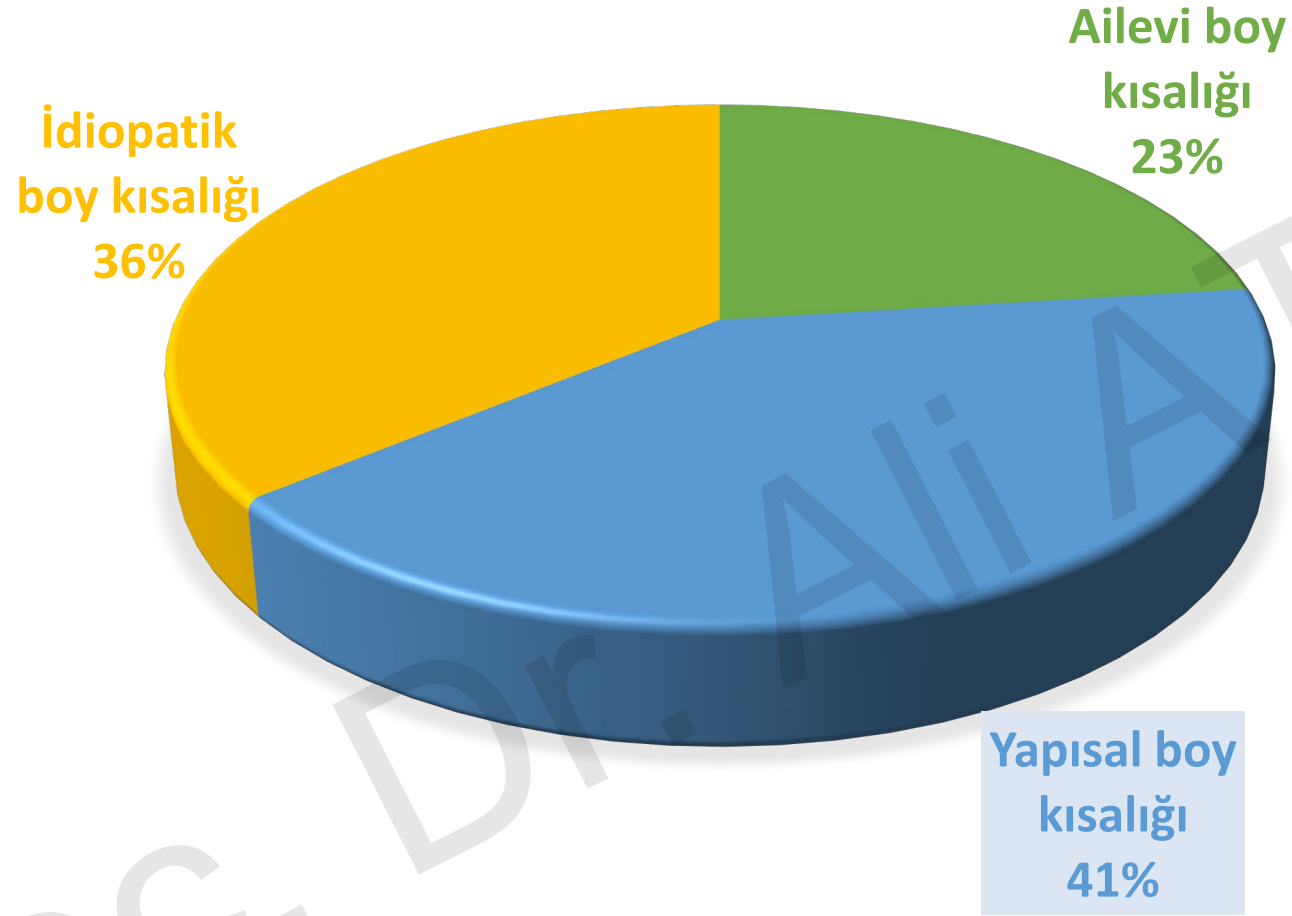
✓ Yapısal boy kısalığı gibi normalin varyantı büyüme gerilikleri olabilir.

Bu durumda ise ileri değerlendirme yapılması gerekmeyebilir.

✓ **Büyüme hızı düşük** (özellikle  $<10P$ ) ise kapsamlı değerlendirme yapılması gerekir.

✓ Patolojik boy kısalığı olabilir...

## BOY KISALIĐI



Boy persentili  $<3$  olan, **semptomu olmayan** ve **büyüme hızı normal** olan hastaların %99'u normalin varyantı tanısı almıştı.

**BÜYÜME HIZI SDS VE PERSENTİL HESAPLAMA PROGRAMI**

## Veri Giriş Paneli

Doğum tarihi: **02.02.2012**Önceki tarih: **02.02.2018**Önceki boy uzunluğu: **112** cmMuayene tarihi: **31.05.2020**Şimdiki boy uzunluğu: **120** cmCinsiyet :  Kız Erkek

## Sonuç Paneli

**BÜYÜME HIZI SDS VE PERSENTİL HESAPLAMA HESAPLAMA SONUÇLARI**  
(Tarih:31.05.2020)

Cinsiyet : Erkek

<http://www.endoc.com.tr>Doğum tarihi: 02.02.2012  
Takvim yaşı: 8.33 ( 8 yıl, 3 ay, 29 gün )Önceki boy uzunluğu: 112 cm ( 02.02.2018 )  
Şimdiki boy uzunluğu: 120 cm ( 31.05.2020 )  
Boy farkı: 8 cm ( Süre: 2.32 yıl )**Büyüme hızı: 3.44 cm/yıl ( SDS: -2.57 ; Persentil: 0.5 )**

Referans: Tanner JM, Whitehouse RH.

Height Velocity Calculator v20.1.1 (Tüm Hakları Saklıdır. Copyright©Ali ATAŞ)

## Bilgi Paneli

Referanslar:

Tanner JM, Whitehouse RH.

Referans seçimi: Tanner JM, Whitehouse RH. ▼

KOPYALA

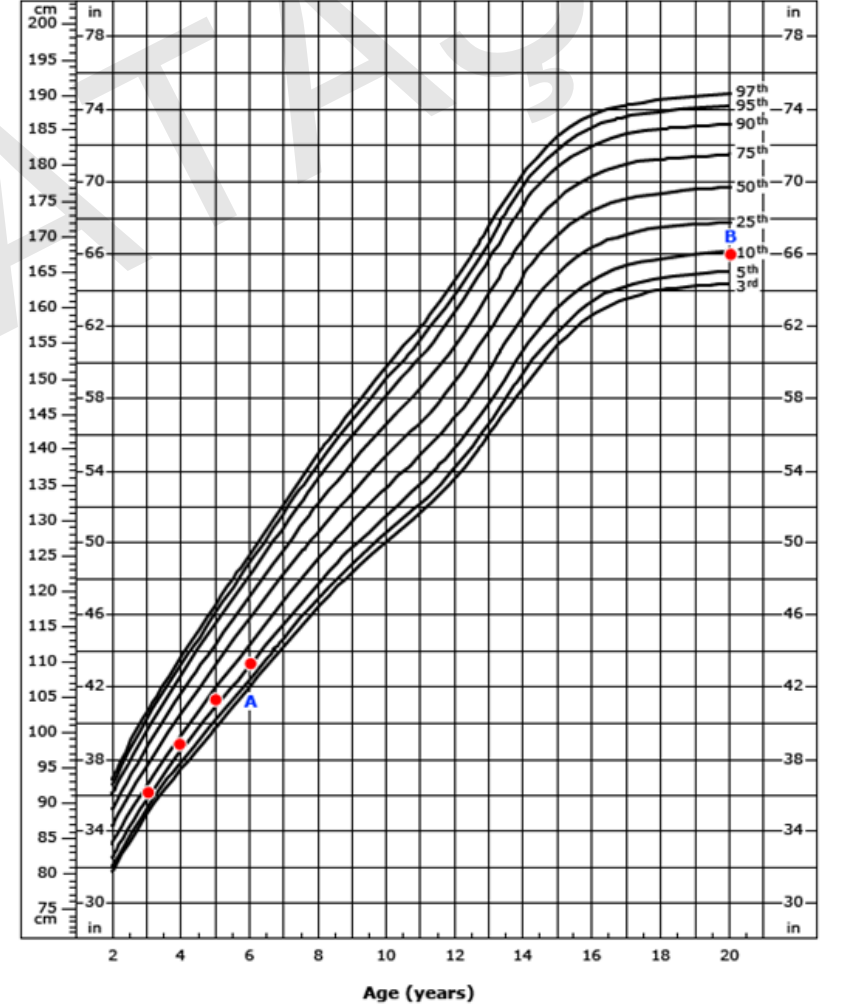
HESAPLA

Ondalık basamak: 2 ▼ Dil tercihi: Türkçe ▼

# Yetiřkin boyu tahmin etmek?



Stature-for-age percentiles, males, 2 to 20 years, CDC growth charts: United States



$r=0.8$

2 yař

Arch Dis Child. 1956;31(159):372.

Tanner JM. Fetus into Man: Physical Growth from Conception to Maturity, Harvard University Press, Cambridge 1989.

# Yetişkin boyu tahmin etmek???

<http://www.endoc.com.tr>



## ÇOCUKLARDA HEDEF BOY HESAPLAMA PROGAMI

Veri Giriş Paneli

Anne Boy Uzunluğu:  cm

Baba Boy Uzunluğu:  cm

Cinsiyet:  Kız

Erkek

Sonuç Paneli

### ÇOCUKLARDA HEDEF BOY HESAPLAMA PROGAMI

(Muayene Tarihi: 27.11.2022)

Cinsiyet: **Erkek**

Anne Boy Uzunluğu: **155** cm (SDS: **-1.28** ; Percentil: **9.95** )

Baba Boy Uzunluğu: **175** cm (SDS: **-0.26** ; Percentil: **39.79** )

Hedef Boy Uzunluğu: **171.5** cm (SDS: **-0.75** ; Percentil: **22.74** )

MidParental Boy SDS: **-0.96** (Percentil: **16.89** )

Referanslar: CDC 2000

Target Height Calculator v21.1.1 (Tüm Hakları Saklıdır. Copyright©Ali ATAS)

Hesaplama ile İlgili Bilgiler

Büyümeyi etkileyen önemli faktörlerden biri kalıttır. Genellikle 2-3 yaşından itibaren anne-baba boyu ile çocuğun boyu anlamlı bir ilişki gösterir.

Erkek Çocukta Hedef Boy Uzunluğu = (Anne Boyu + Baba Boyu + 13) / 2

Kız Çocukta Hedef Boy Uzunluğu = (Anne Boyu + Baba Boyu - 13) / 2

formülleri ile hesaplanır.

Çocuğun yaşam koşulları genellikle ebeveynlerin yaşam koşullarından daha iyi olduğundan çocuğun boyu bu hesaplamaadan daha uzun olma eğilimi gösterir.

Referans : CDC 2000

KOPYALA

HESAPLA

Dil Tercih: Türkçe

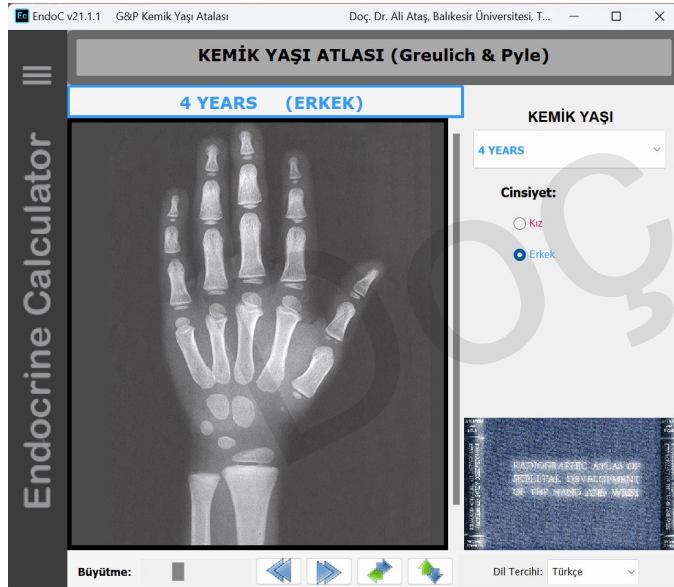


$$\text{Hedef boy} = \frac{\text{Anne Boy} + \text{Baba Boy} \pm 13}{2}$$

**±8.5** =3-97 persentili ifade eder.

# Yetişkin boyu tahmin etmek???

<http://www.endocweb.com>



## KEMİK YAŞINA GÖRE ERİŞKİN BOY HESAPLAMA PROGRAMI

Veri Giriş Paneli

Doğum Tarihi: **03.03.2012**

Boy uzunluğu: **140**

Kemik yaşı: **10.25** yıl

Cinsiyet:  Kız  Erkek

Sonuç Paneli

**KEMİK YAŞINA GÖRE ERİŞKİN BOY HESAPLAMA PROGRAMI (BAYLEY & PINNEAU)**

(Muayene Tarihi: 27.11.2022)

Cinsiyet: **Erkek**

Takvim yaşı: 10.73 yıl

Kemik yaşı: 10.25 yıl (-0.48 yıl kemik yaşı norma aralıktadır.)

Boy uzunluğu: 140.0 cm

**Kemik yaşına göre tahmini erişkin boy: 176.99 cm**

Predicting Adult Height Calculator v21.1.1 (Tüm Hakları Saklıdır. Copyright©Ali ATAS)

## Bayley & Pinneau Metod

Referanslar: Bayley & Pinneau

KOPYALA

HESAPLA

Dil: Türkçe

EndoC v21.1.1 G&P Kemik Yaşı Atlası Doç. Dr. Ali Ataş, Balıkesir Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi B.D, Balıkesi...

### KEMİK YAŞI ATLASI (Greulich & Pyle)

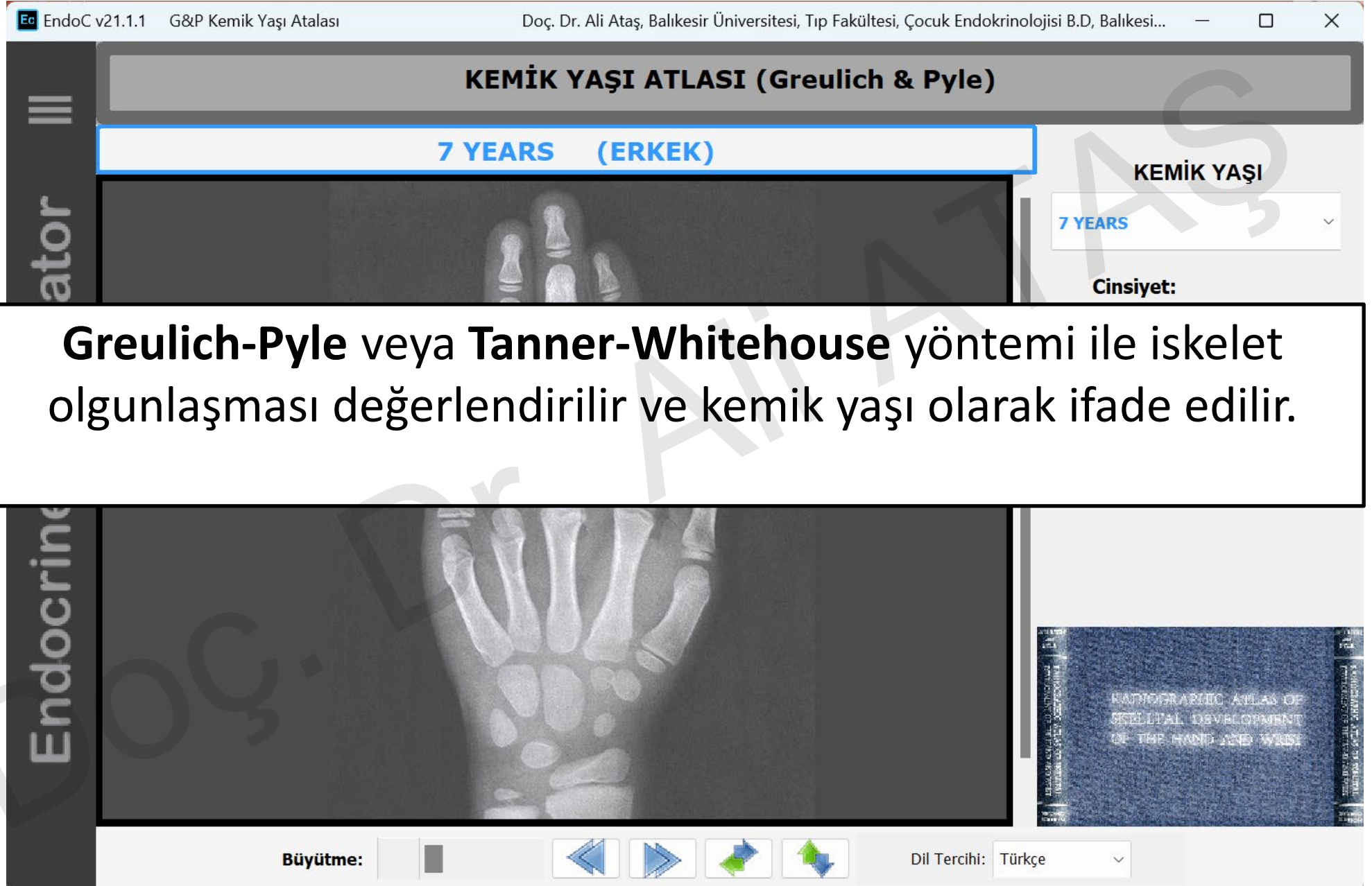
7 YEARS (ERKEK)

KEMİK YAŞI  
7 YEARS

Cinsiyet:

**Greulich-Pyle veya Tanner-Whitehouse yöntemi ile iskelet olgunlaşması değerlendirilir ve kemik yaşı olarak ifade edilir.**

Büyütme: Dil Tercihi: Türkçe





# Kemik yaşı tespiti

16 yaş kız

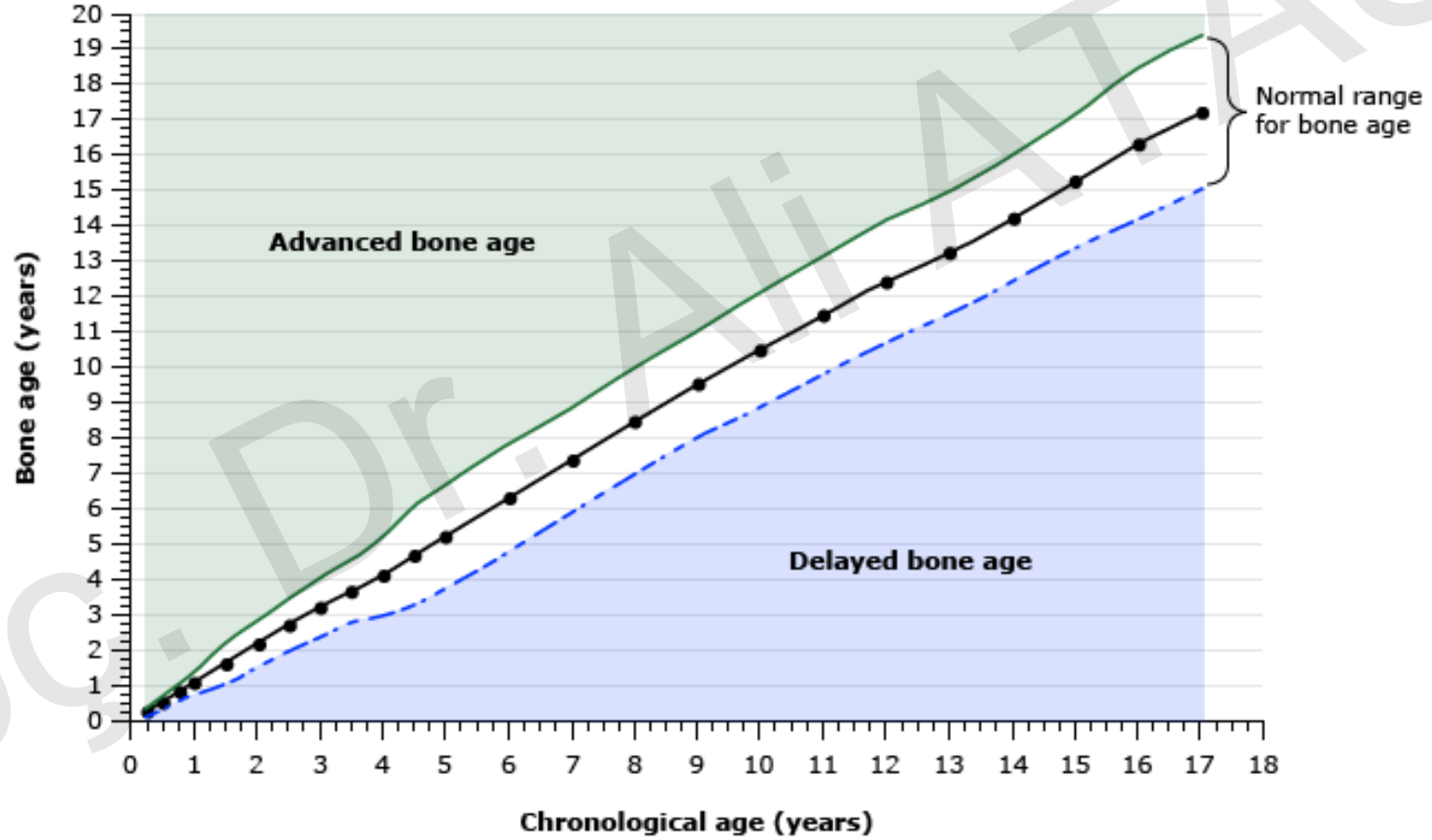


18 yaş erkek



Büyümenin tamamlanması takvim yaşından ziyade kemik yaşı ile ilgili olduğu hatırlanmalıdır.

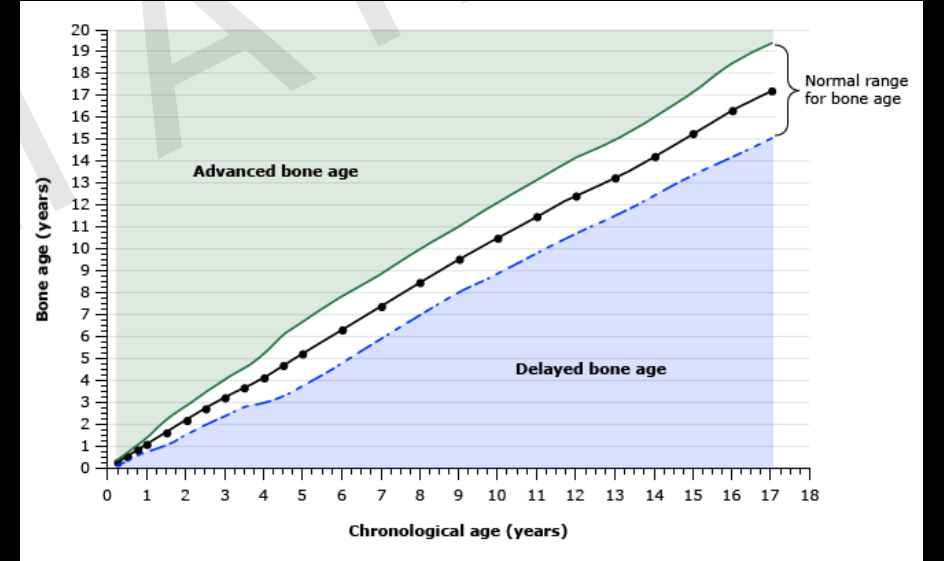
# KEMİK YAŞI İLERİ Mİ/GERİ Mİ?



## KEMİK YAŞI İLERİ Mİ/GERİ Mİ?



- 2-4 yaş arası  $\pm 12$  ay
- 4-12 yaş arası  $\pm 18$  ay
- $>12$  yaş  $\pm 24$  ay



## KEMİK YAŞI **BELİRGİN GERİ**



- Patolojik boy kısalığı olasılığı yüksektir.
  - Büyüme hormon eksikliği
  - Hipotiroidi
  - Sistemik hastalıklar
  - Beslenme yetersizlikleri

## KEMİK YAŞI



- Kemik yaşı **normal** ancak midparental boy kısa ise familyal boy kısalığı düşünülür.
- Kemik yaşı **ileri** ise ancak boy kısalığı var ise ACAN (aggrecan gen) heterozigot mutasyonu sonucu otozomal dominant boy kısalığı akla gelmelidir.

# Kemik Yaşı

$KY=BY<TY$  : Konstitusyonel boy kısalığı

$KY=TY>BY$  : Genetik (ailevi) boy kısalığı

$KY<BY<TY$  : Patolojik Boy Kısalığı:

(Hipotiroidi, Nutrisyonel, BH Eks...)

# Orantılı ve orantısız boy kısalıkları:

## – Kulaç boyu

- Erkeklerde 9 yaşından önce, kızlarda ise 12 yaşından önce kulaç boyu, boy uzunluğundan kısadır.
- Erişkin dönemde ise erkeklerin kulaç uzunluğu 5.3 cm; kızların ise 1.2 cm boy uzunluğundan fazladır.

## – Üst alt oranlarının

## – Oturma yükseklik ölçümleri de önemlidir.



# İskelet Displazileri

- **Rizomelik:** Humerus, femur kısadır.
- **Mezomelik:** Tibia, fibula, radius, ulna kısadır.
- **Akromelik:** El ve ayak künttür.

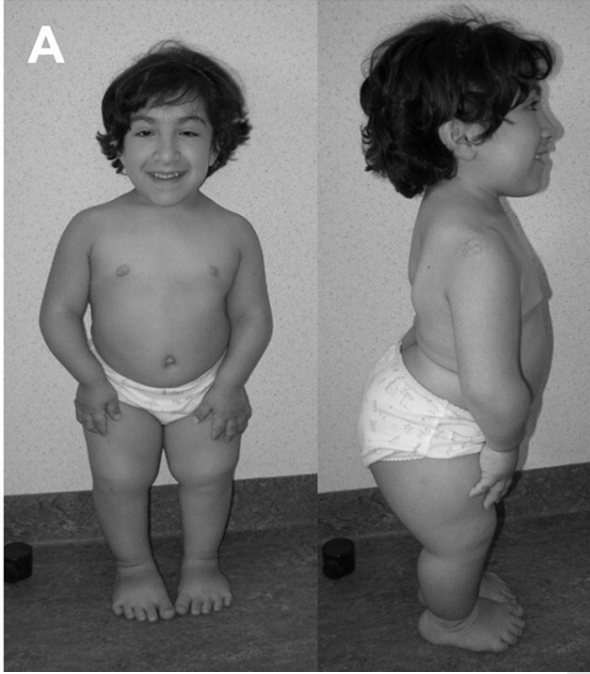
**Akondroplazi** (Ekstremitte kısalığı, short limbed dwarfism)

**Morquio Sendromu** (Gövde kısalığı, short trunked dwarfism)

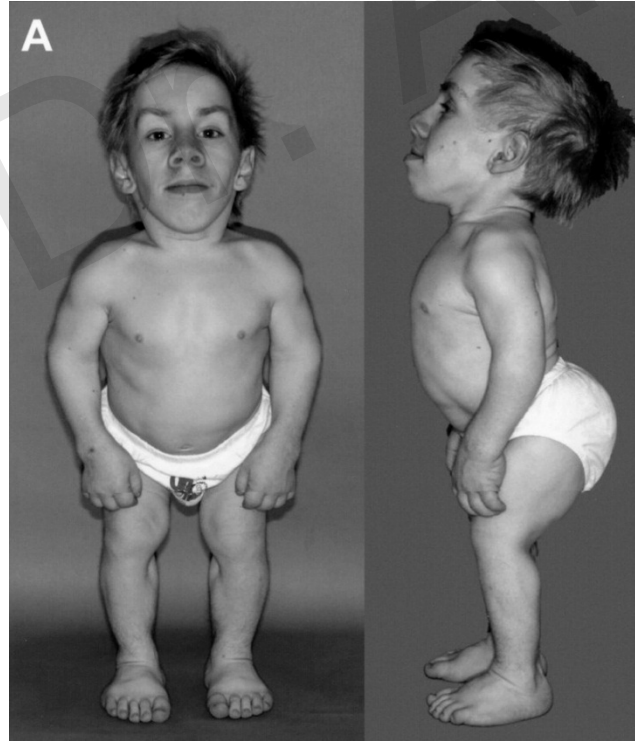




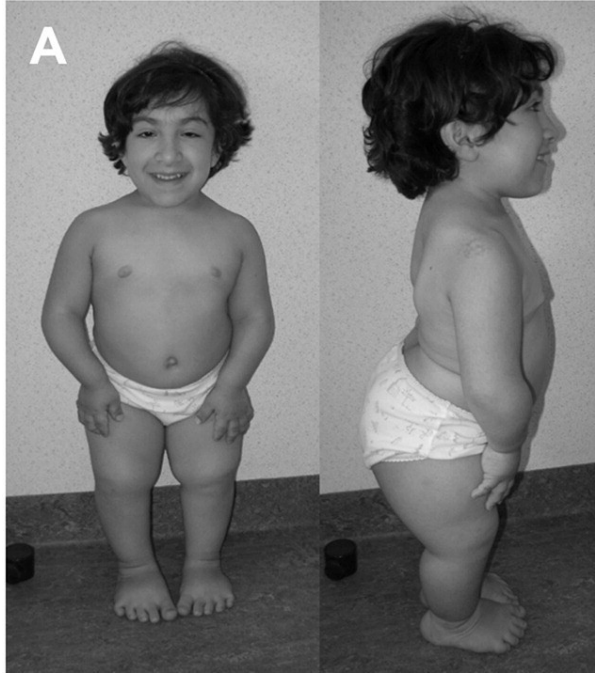
# İskelet displazileri



Vücut oran bozukluğu durumunda iskelet displazileri açısından iskelet grafileri çekilir.



# İskelet displazileri

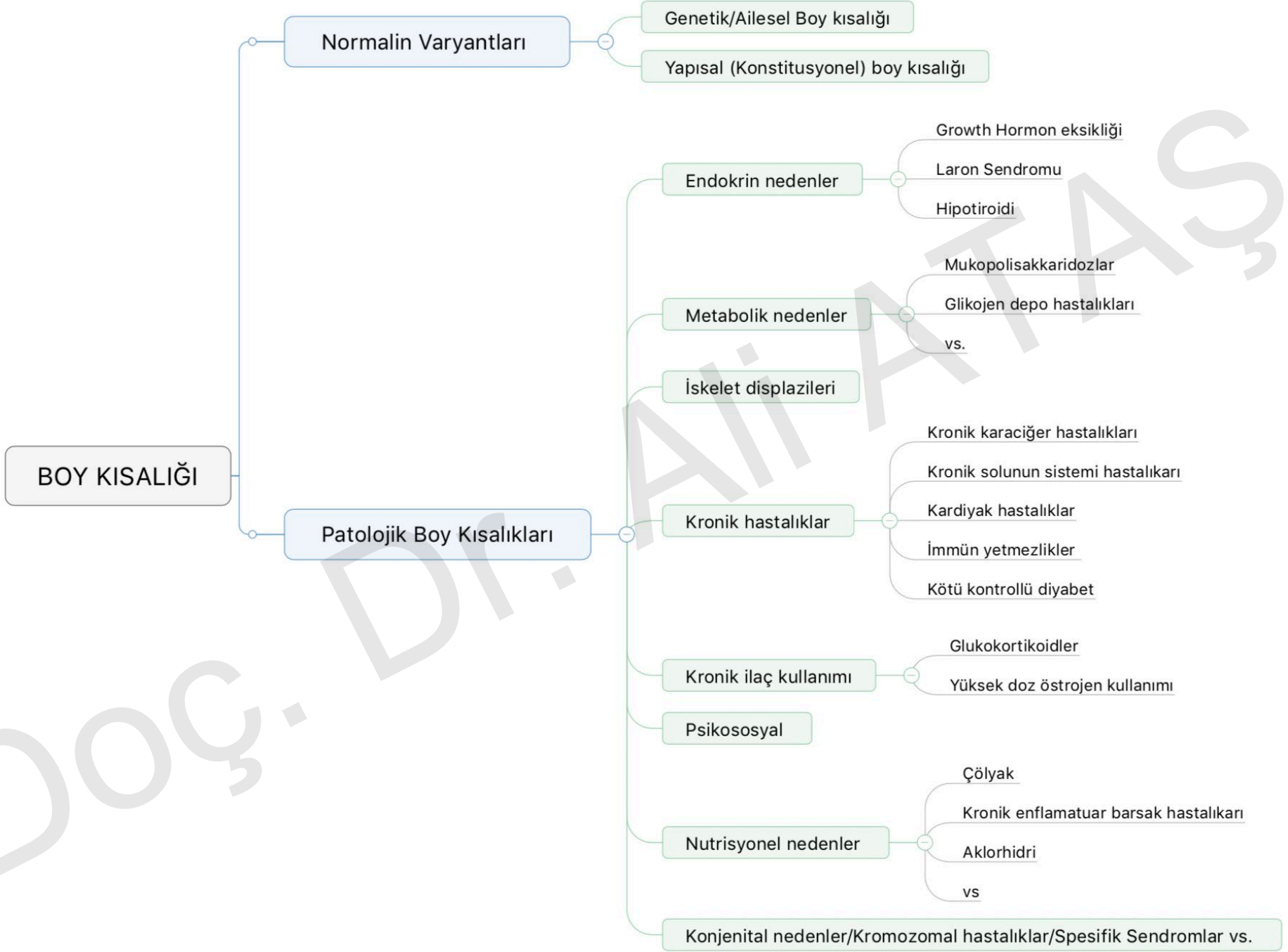


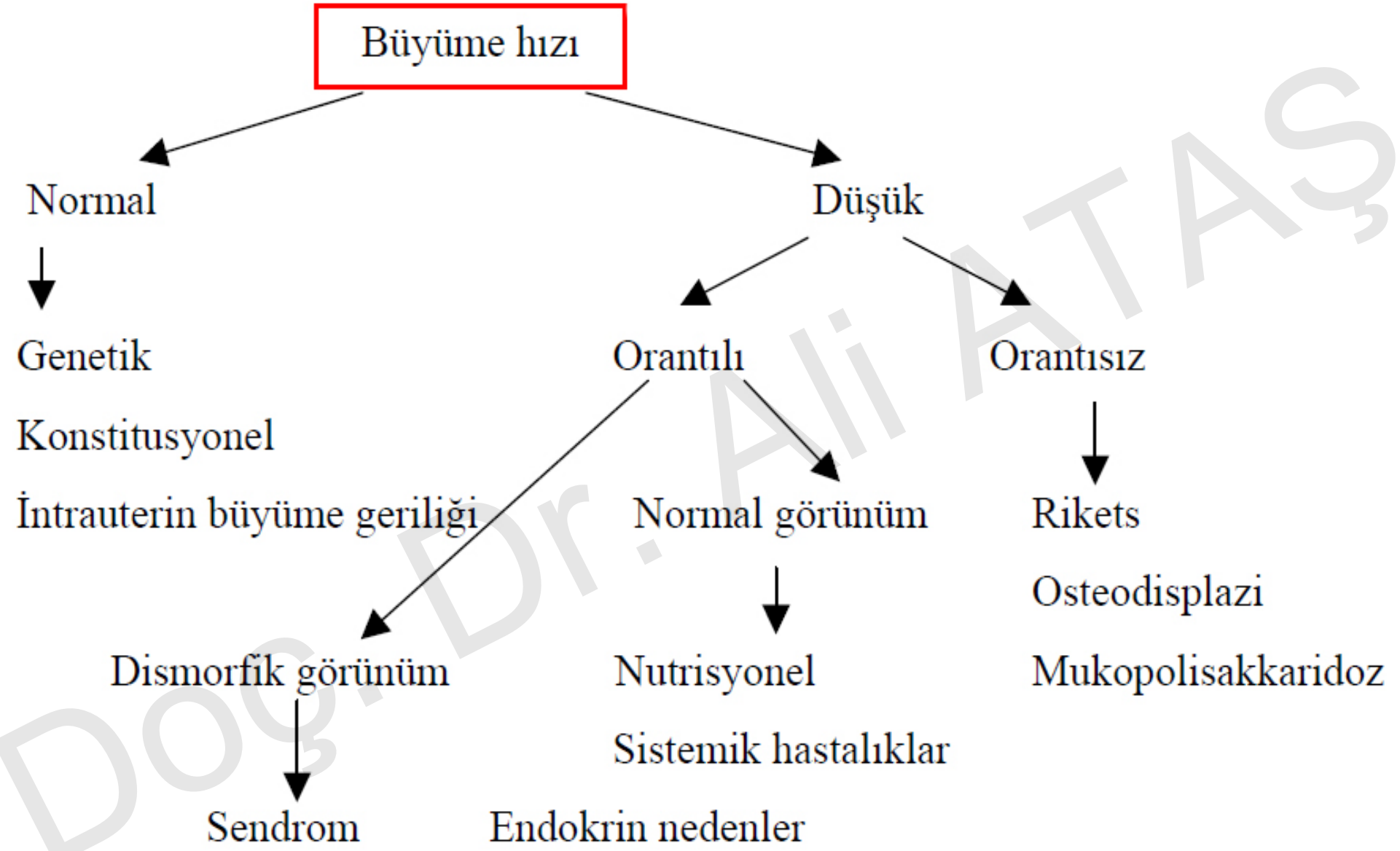
**Vücut oran bozukluğu durumunda iskelet displazileri açısından iskelet grafileri çekilir.**

## Skeletal survey:

- AP ve lateral kraniyografi
- AP ve lateral vertebra grafileri
- AP pelvis grafisi
- Uzun kemik grafileri (AP)
  - Humerus, radius-ulna
  - Femur, tibia-fibula
- El ve ayak (AP)
- Lateral diz grafisi çekilmelidir.

***Not: Epifiz plakları kapandıktan sonra iskelet displazilerinde radyolojik tanı zorlaşır.***





# İDİOPATİK BOY KISALIĞI

- Sistemik, endokrin, nutrisyonel veya kromozomal bir anormallik olmaksızın büyüme geriliğinin olması olarak tanımlanır.
- Boy kısalığı vakalarının %60-80'ini oluşturduğu tahmin edilmektedir.
- Hedef boyları parental hedef boyun genellikle altında kalır.
- Hinz ve ark. bir çalışmasında BH tedavisinin hedef boyda 1,3 SDS bir kazanç oluşturduğu tespit edilmiştir.
- Birçok ülke ve ABD idiopatik boy kısalığında BH kullanımını onaylamıştır.

# BESLENME YETERSİZLİĞİ

Yetersiz besin alımı, dolaşımdaki IGF-1 konsantrasyonlarının azalması ve GH konsantrasyonlarının artması ile fonksiyonel GH duyarsızlığına yol açarak boy kısalığına neden olur.

DOÇ. Dr. Ali ATAŞ

# KONSTITÜSYONEL (YAPISAL) BOY KISALIĐI

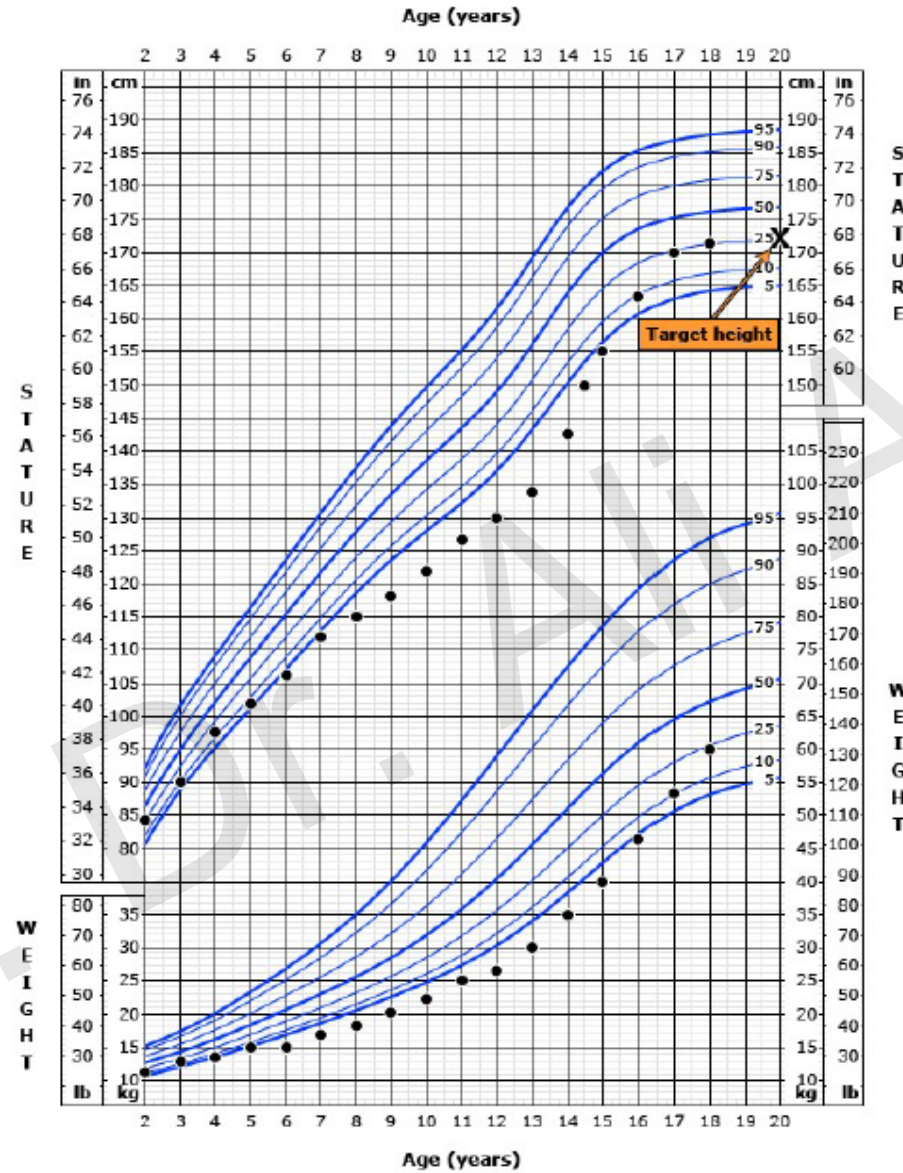
- Normalin varyantı bir büyüme geriliĐidir.
- Ailede benzer öyküye sıklıkla rastlanır.
- Erkek çocuklarda daha sık görülür.
- Boyları genellikle 2-3 yaşından itibaren 5. persentil eğrisine yerleşir.
- Çocukluk döneminde büyüme hızı normal düzeydedir.
- Puberteye girmeleri gecikir. Bundan dolayı boyları 3. persentilin altına iner.
- Puberteye girdikten sonra boy sıçraması yaparlar.
- Normal erişkin boya erişir veya hedef boylarının biraz altında kalırlar.

**Kemik Yaşı=Boy Yaşı<Takvim Yaşı**

# KONSTITÜSYONEL BOY KISALIĞINDA TEDAVİ

- 14 yaşını geçmiş, total testosteron seviyesi 100 ng/ml'nin altında ise testosteron enanthate 50-200 mg her 3 haftada bir, toplam 4 doz verilebilir.
- Testosteron jel veya patch uygulanması çocukları enjeksiyondan kurtarabilir. Ancak pediatrik hastalarda deneyim yeterli değildir.
- Bazı çalışmalar bu çocuklarda vitamin, çinko eksikliği göstermiş olduğundan bu açıdan gözden geçirilmelidir.





Typical growth curve in a male with constitutional delay of growth and puberty (CDGP). The growth velocity is slow from mid-infancy through late childhood. The pubertal growth spurt is delayed, and the pubertal growth rate may be slightly diminished as compared with normally-growing children. However, the pre-pubertal growth also continues for longer than normal, resulting in an adult height that is within the normal range. The height prediction (target height) for this child also was within the normal adult range, after adjustment for his delayed bone age.

# AİLEVİ BOY KISALIĞI / YAPISAL (KONSTUTİSYONEL ) BOY KISALIĞI

## Differential features of familial short stature and constitutional delay of growth and puberty

Feature	Familial short stature	Constitutional delay
Parents' stature	Small (one or both)	Average
Parents' puberty	Usual timing	Often delayed
Birth length	Normal or low-normal	Normal
Growth (zero to two years)	Normal	Slow from mid-infancy to mid-childhood
Growth (two years to puberty)	Normal	Slow
Bone age	Normal	Delayed
Timing of puberty	Normal	Delayed
Pubertal growth	Rate low-normal	Growth spurt delayed; rate slightly diminished
Adult height	Short	Normal

Graphic 51582 Version 5.0

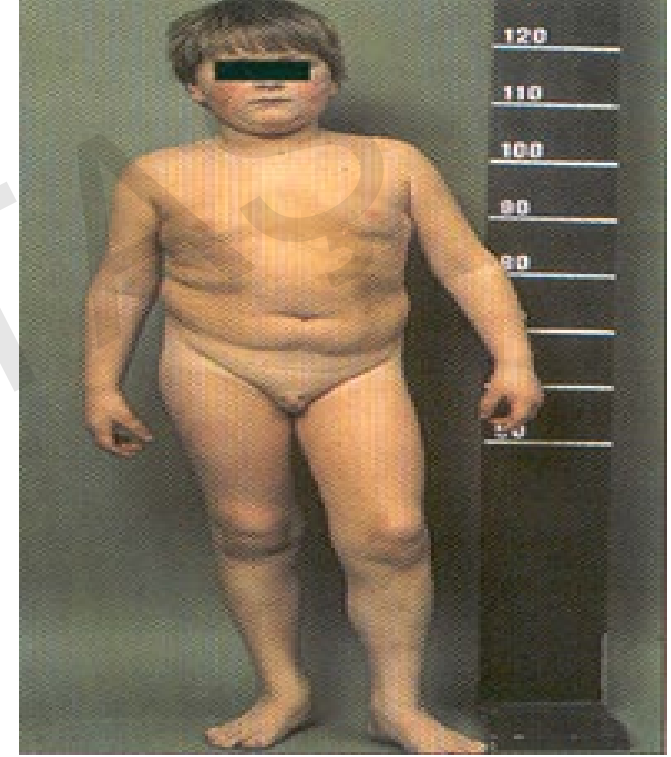
## PSİKOSOSYAL CÜCELİK (EMOTIONAL DEPRIVATION DWARFİZM, SEVGİ YOKSUNLUĞU)



- BH uyarı testlerine düşük yanıt alınır.
- Şartlar düzeldiğinde BH yanıtı da düzelir.
- Bazı hastaların hiperkortizolemik olduğu görülmüştür.
- Bazı hastalarda ise TSH aktivitesinin azaldığı görülmüştür.

# Büyüme hormon eksikliği

- BH eksikliğinde trunkal obezite görülür.
- Akiz büyüme duraklamasında mutlaka görme ve göz dibi muayenesi yapılmalıdır.
- Görme alanında daralma ve papilödem optik veya hipotalamik tümörü düşündürür.
- Kemik yaşı geridir.
- Akiz veya konjental nedenlerden dolayı olabilir.



IGF-1'in -2SD'nin altında olması, büyüme hormon eksikliğini göstermede sensitivitesi %90'dır. IGFBP-3'ün -2SD'nin altında olmasının büyüme hormon eksikliğini göstermedeki sensitivitesi % 81 'dir. (Kaynak Pituitary; 2008;11:113-)

◦ Laron sendromunda ve konjenital büyüme hormonu eksikliğinde yüz görünümü tipiktir

- Geniş ve çıkık alın,
- At eyeri burun,
- Küçük yüz,
- Küçük mandibula,
- Seyrek saç gibi



# Turner Sendromu



-Boy kısalığına ek olarak düşük saç çizgisi, kubitus valgus, yele boyun, göğüs başlarının birbirinden ayırık olması görülür.

Puberal dönemde LH ve FSH yüksekse primer gonadal yetmezlikle giden Turner sendromu düşünülür ve **karyotip analizi** istenir(45, XO).

Orta çocukluk döneminde Turner sendromu gibi agonadal hastalarda da LH ve FSH'nın düşük olabileceğini akılda tutmak gerekir.

# Turner Sendromu

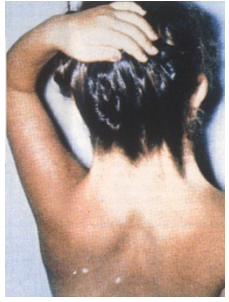


Turner sendromluların %5-8'inde Y-kromozom materyali mevcuttur. Y kromozomu mosaizmi taşıyan olgularda gonadal tümör riski %12-33 tür. Sıklıkla yaşamın geç dönemlerinde genellikle ikinci dekadadan önce gonadoblastom riski vardır.

Turner sendromunda büyüme hormon tedavisinde FDA onaylı doz olan (0,375 mg/kg/hafta=**54**  $\mu$ g/kg/gün) başlanır.

Pubertede seks steroid replasamn tedavisi gerekir.

# Turner Sendromu



## Turner sendromunda östrojen tedavisi

- 1.Kozmetik, psikolojik
  - 2.Büyüme
  - 3.Fertilite için uterus gelişimi
  - 4.Osteoporoz
  - 5.Kardiyovasküler fonksiyon
- 1.Beyin gelişimi
  - 2.Karaciğer fonksiyonu

## Genç erişkin kadınlarda normal E2 düzeylerini sağlayan eşdeğer dozlar:

- Oral estradiol 2 mg/gün
- Transdermal estradiol 0,1 mg/gün
- Enjektabl estradiol cypionate 2,5 mg/ay

## Özet olarak

FDA onaylı dozda (0,053 mg/kg/gün) büyüme hormonu başlanmalı

Cevaba göre gerekirse artırılmalı (0,067 mg/kg/gün)

Yaşı büyük olanlarda oxandrolone (0,05 mg/kg/gün) kullanılabilir.==>KC enzimleri ile takip edilmelidir.



# BOY KISALIĞINDA LABORATUVAR

- Tam kan sayımı
- Sedim
- CRP
- Elektrolitler
- Bikarbonat
- Kreatinin
- Kalsiyum
- Fosfat
- ALP
- Albumin
- Çölyak serolojisi
- Tiroid fonksiyon testleri
- IGF-1
- IGFBP3
- Büyüme hormon testleri
- Görüntüleme
- Genetik analiz

Eğer boy kısalığı olan, büyüme hızı düşük, kemik yaşı geri olan ve IGF-1 ve IGFBP-3 düzeyleri düşük olanlarda büyüme hormon uyarı testleri yapılmalıdır.

# IGF-1

(Insülin like growth factor)

- ▶ IGF-1 özellikle BH-eksikliğinde tarama testi olarak kullanılabilir.
- ▶ IGF-1'in normal **-2 SD'** dan daha düşük olması BH eksikliğini % 75 oranında düşündürür.
- ▶ IGF-1 SD'nin – 1 ve – 2 arasında olması durumunda BH eksikliği kuşkuludur.

- ▶ *IGF-1'in normal düzeyini değerlendirirken çocuğun yaşı ve puberte durumunu göz önüne almak gerekir.*
- ▶ *Malnutrisyonda, hipotiroidide, Çöliak, Crohn gibi hastalıklarda IGF-1 düşük düzeylerde dir.*

- ▶ Büyümede akiz bir duraklama varsa, kraniyofaringioma gibi bir beyin tümörünü düşünüp serum prolaktin (PRL) düzeyini istemek gerekir.
- ▶ PRL yüksekliği sıklıkla hipofiz sapına bası olduğunu gösterir.
- ▶ Ayrıca kraniyografi çekip sella tursikada harabiyet, kalsifikasyon varlığı aranır.
- ▶ Kraniyofaringiomada % 80 oranında kalsifikasyon gözlenir.
- ▶ Eğer beyin tümörü düşünülüyorsa, ileri tetkik olarak tomografi veya manyetik rezonans gibi görüntüleme yöntemlerine başvurulur.

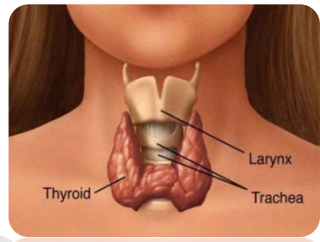


- Büyüme hormonu eksikliği saptanırsa, merkezi sinir sistemini ilgilendiren bir malformasyon veya organik bir nedeni arařtırmak için beyin görüntüleme yöntemleri (MRI) ile incelenir.



Resim 5: Sagittal kontrastlı T1 AG'de mikroadenom izlenmektedir.

# HİPOTİROİDİZM



Hipotiroidizm boy kısalığı tespit edilen hastalarda ekarte edilmelidir.

*Tiroid hormonlarının büyüme üzerine etkisi, hem büyüme plağındaki kondrositler üzerinde **hipertrofi** etkisinin, hem de büyüme hormonu üzerinden uyarıcı etkisinin sonucunda oluşur.*

Cushing düşündüren bulgular varsa varsa bazal ve diürnal kortizol düzeyi bakılır ve ileri aşamada deksametazon supresyon testleri yapılır.

Normal



Cushing's



Büyüme hormonu eksikliği düşünülüyorsa bazal BH düzeyi bakmanın bir yararı yoktur.

En az iki uyarı testi ile BH düzeyi değerlendirilir.

- *pubertesi başlamamış ve puberte yaşlarındaki çocuklarda büyüme hormon testlerini, test öncesi kızlara östradiol erkeklerde testosteron vererek "cins steroid uyarılı" (**priming**) yapmak gerekir.*

# BÜYÜME HORMON UYARI TESTİ

## Büyüme Hormon Salınımını Uyaranlar:

- Uyku
- Egzersiz
- Fiziksel stres
- Travma
- Akut hastalık
- Puberte
- Açlık
- Hipoglisemi

## Büyüme Hormon Salınımını Baskılayan Faktörler:

- Hiperglisemi
- Hipotiroidi
- Glukokortikoidler

## Yeni doğanlarda büyüme hormon eksikliği tanısı:

- Mikropenis, hipoglisemi, travmatik doğum ve ailede büyüme hormon eksikliği öyküsü varlığında rastgele bakılan büyüme hormon düzeyi 20 mikrogram/L ve altında olması BHE olarak kabul edilir.

Bu cut-off değerinin 7 mikrogram/L'ye indirilmesi büyüme hormon eksikliğini %100 sensitif ve %98 spesivite ile gösterir.

Adullarda büyüme hormon eksikliği için "cut off" değeri 3-5 ng/ml'dir.



# BÜYÜME HORMON TEDAVİSİ

## BÜYÜME HORMON DOZ HESAPLAMA PROGRAMI

### Veri Giriş Paneli

Muayene Tarihi: 15.03.2024

Vücut Ağırlığı: 38 kg

Büyüme Hormon Dozu: 25 µg/kg

### BÜYÜME HORMONLARI

Genotropin 16 IU (5.3 mg) GoQuick



### Sonuc Paneli

**BÜYÜME HORMON DOZ HESAPLAMA PROGRAMI**  
(Muayene Tarihi: 15.03.2024)

Vücut Ağırlığı: 38.0 kg

### **Büyüme Hormon Dozu:**

25.0 µg/kg/gün

175.0 µg/kg/hafta

0.525 IU/kg/hafta

0.175 mg/m<sup>2</sup>/hafta

0.525 IU/m<sup>2</sup>/hafta

**Günlük Total Doz: 0.95 mg/gün (2.85 IU/gün)**

**Genotropin 16 IU (5.3 mg) GoQuick : 16.36 kutu/3 ay**

Growth Hormon Calculator v25.2.0 (Tüm Hakları Saklıdır.  
Copyright©Ali ATAŞ)

<http://www.endoc.com.tr>

KOPYALA

HESAPLA

Dil Tercihi: Türkçe

# BOY İLE İLGİLİ AİLELERİN SIK SORDUĐU SORULAR

Doç. Dr. AİNE ATAŞ

# Kızım adet gördü? Boyu uzar mı?

- Menarş sonrası kız çocukları **5-7,5** cm uzarlar.

Doç. Dr. Ali ATAŞ

# Ergenlik döneminde çocuđum ne kadar uzar?

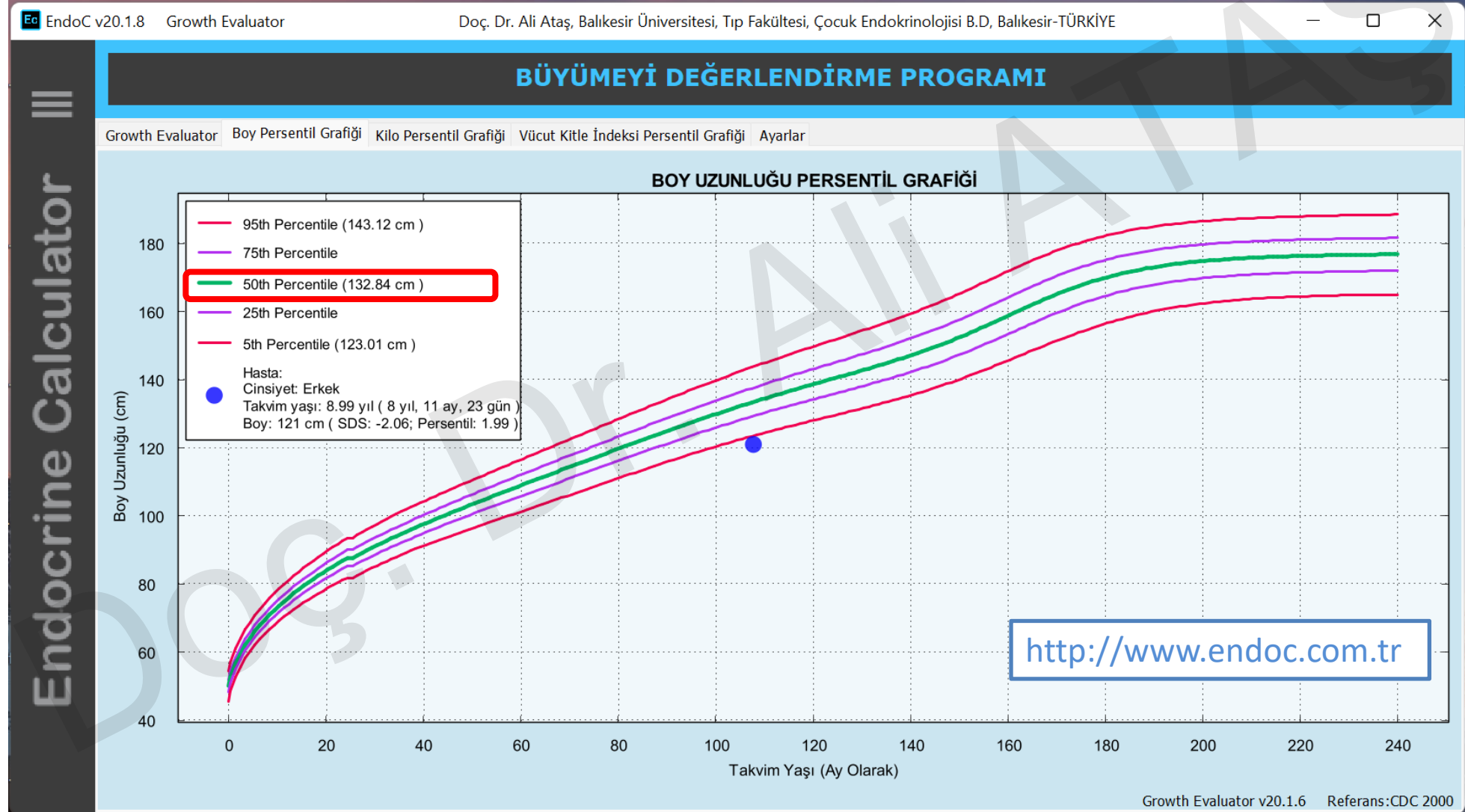
- Ergenlik döneminde:
  - Kız çocukları 16-20 cm,
  - Erkekler 25-28 cm uzarlar.

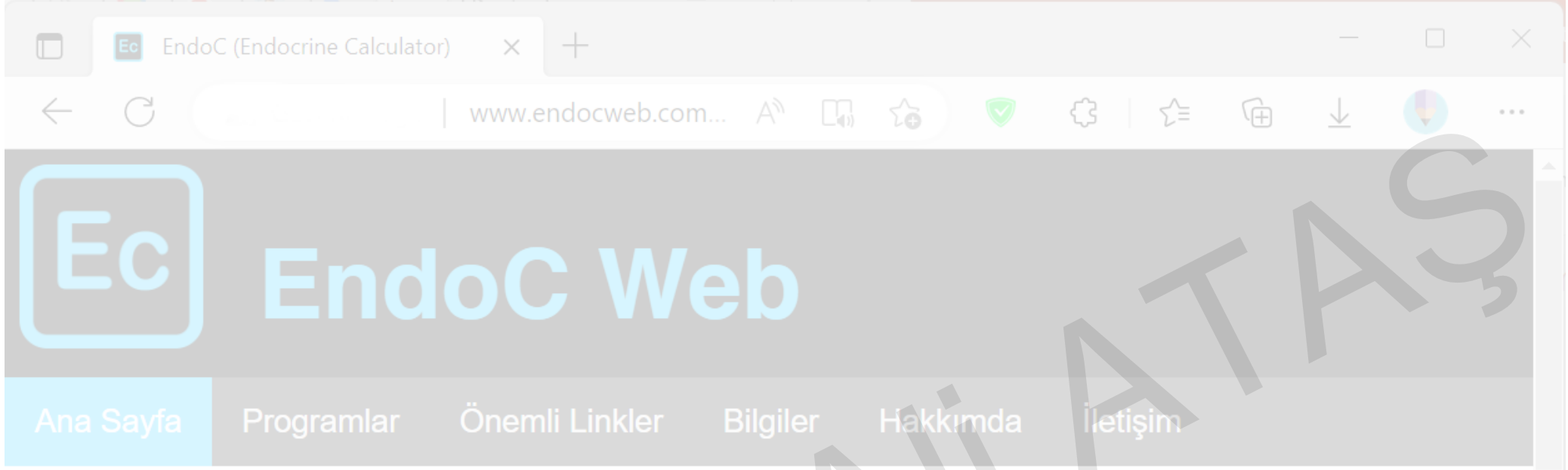
# Çocuğum kaç yaşına kadar uzar?

- Genellikle:
  - Kızların **16 yaşında**, erkeklerin ise **18 yaşında** büyümeleri tamamlanır.
- Büyüme plaklarının kapanması takvim yaşından ziyade kemik yaşı ile ilgilidir.



# Çocuğum bu yaşta boyu ne kadarı olmalıdır?





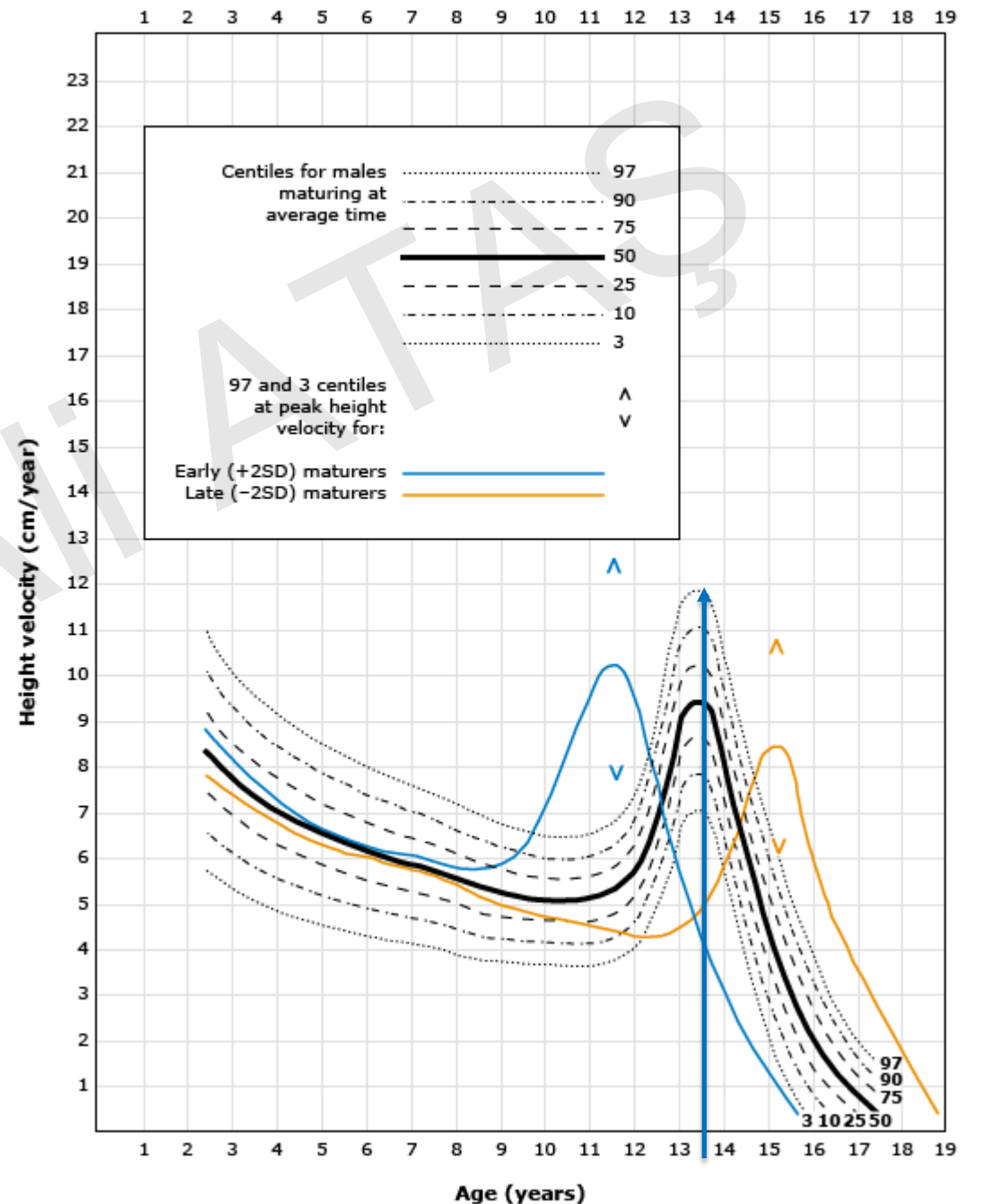
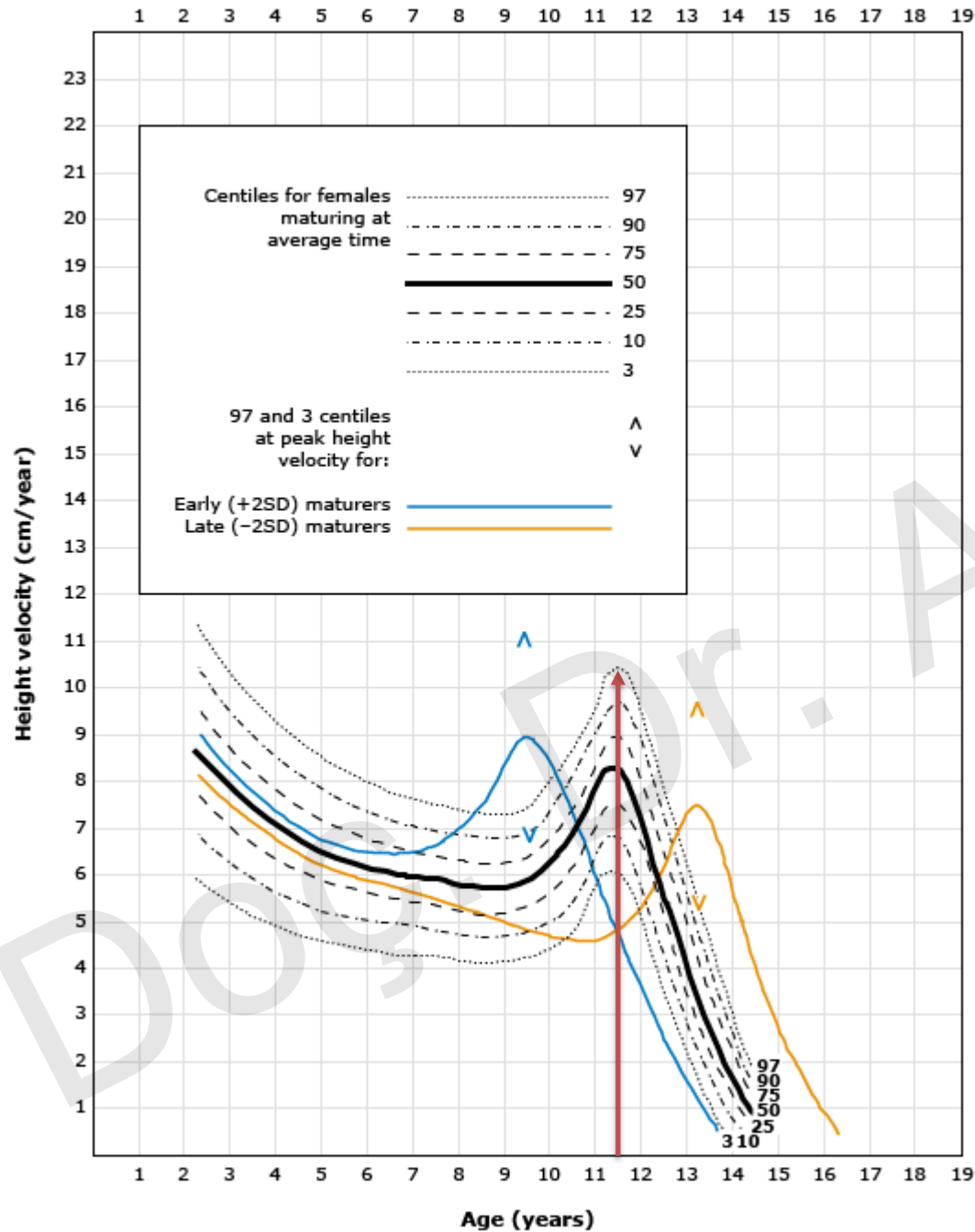
<http://www.endoc.com.tr>

*EndoC Web sitesindeki programların dizayn ve kodlaması Doç. Dr. Ali ATAŞ tarafından yapılmıştır. İlgili programlarda tüm hekimlerin özellikle de pediatrist ve pediatrik endokrinologların ihtiyaç duyduğu çok sayıdaki hesaplamaların hızlı ve otomatik olarak yapılması hedeflenmiştir...*

# EKLER

Doç. Dr. Ali ATAŞ





STANDART SAPMA SKORU  
(**SDS = Z SKORU**)

$$Z \text{ Skoru} = \frac{X - \mu}{\sigma}$$

$$Z \text{ Skoru} = \frac{\text{Ölçülen Değer} - 50 \text{ Persentildeki Değer}}{\text{Standart Sapma}}$$

# KEMİK YAŞI

- **Kemik maturasyonunda:**
  - **Seks steroidleri (özellikler östrojen)**
  - **Tiroid Hormonları**
  - **Büyüme Hormonu**

## **Kemik Yaşı < Takvim Yaşı**

- Konstitüsyonel boy kısalığında,
- Malnutrisyonda,
- Kronik hastalıklarda geridir.

## **Kemik Yaşı = Takvim Yaşı**

- Ailevi boy kısalığı,
- intrauterin büyüme geriliği,
- iskelet displazileri

# ORANTISIZ BOY KISALIKLARI

- X-Ray
- CBC
- Metabolik profil
- Ca, P, ALP, PTH, Vit-D
- TFT
- IGF-1
- Sedimantasyon
- İdrar analizi
- Plazma aminoasitleri
- Organik asitler + Diğerk metabolik testler

# OSTEOKONDROPLAZİLER

- Genetik geçişlidirler.
- Ekstremitelerde, vertebra ve/veya kafa kemik büyüklüklerinde ve/veya yapısal anormallikler vardır.
- 450'den fazla tipi tanımlanmıştır\*.
- Osteokondroplazilerde tanı problemleri olup, tanı için dikkatli  **radyolojik değerlendirme**  sıklıkla gerekir.
- Kulaç boyu/Oturma yüksekliği/Üst-alt oranı ve baş çevresi değerlendirmeleri önemlidir.

\*Am J Med Genet A . 2019 Dec;179(12):2393-2419.

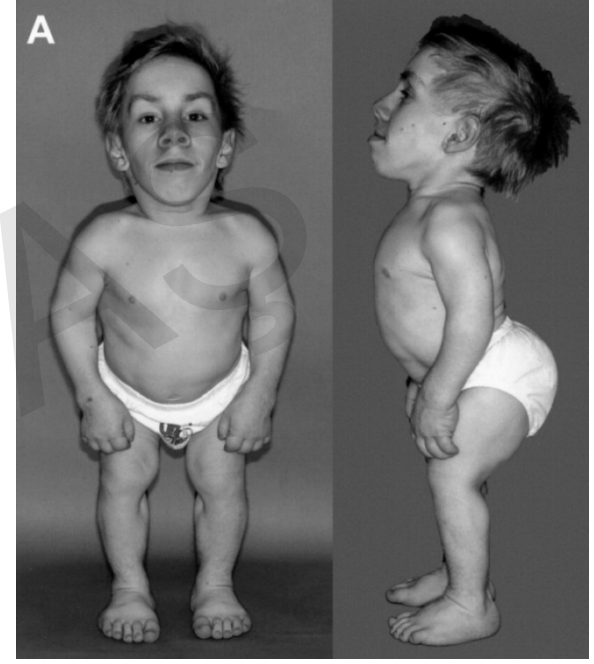
# OSTEOKONDROPLAZİLER

## Radyolojik deęerlendirmede

- Uzun kemikler
  - Kafa kemikleri
  - Vertebra görüntülemeleri yapılmalıdır.
  - Epifiz, metafiz ve diafizler deęerlendirilir.
- En sık iki form:
    1. Akondroplazi
    2. Hipokondroplazi

# AKONDROPLAZİLER

- **İskelet displazileri (Osteokondrodiziplaziler)** içinde en sık görülen formdur.
- 1/26.000 canlı doğumda bir görülür.
- Otozomal dominant geçişlidir(4p, bulunan FGF-R3 aktive edici mutasyonu)
- Ortalama erkek boyu 131 cm, kızların boyu ise 124 cm'dir.
- Megalosefali,
- Burun kökü basıklığı,
- Lumbar lordoz,
- Rizomeli görülür.



# FİBROBLAST BÜYÜME FAKTÖRÜ (FGF)

- FGF 7 adet tanımlanmıştır.
- FGF'lerin 3 adet reseptörü vardır (FGF-R1, FGF-R2, FGF-R3).
- “*FGF-R3*” mutasyonlarında **akondroplazi** oluşur. Dolayısı ile:
  - Kemiklerin normal büyümesi için FGF3 sinyali zorunludur.