

Uzun boylu çocuk

Doç. Dr. Ali Ataş



*2 metre 51 santimetrelilik boyuyla
dünyanın en uzun boylu erkeği olan
Sultan Kösen*

Boy uzunluđu +2 SD'den fazla (%97.5 Persentil) olan durumlarda düşünülür.

Uzun boylu çocuk

Fetal overgrowth

- Maternal DM
- Serebral gigantizm (Sotos send.)
- Weaver send.
- Beckwith Widemann send.

Postnatal aşırı büyüme sonucu çocuklukta uzun boyluluk

- Familial uzun boyluluk
- Serebral gigantizm
- Beckwith Wiedemann send.
- Eksojen obesite
- Aşırı GH sekresyonu (pitüiter gigantizm)
- McCune Albright send
- Puberte prekoks
- Marfan send.
- Klinefelter send.
- SHOX excess send.
- Weaver send.
- Fragile X send.
- Homosistinüri
- XYY
- Hipertiroidizm

Postnatal aşırı büyüme sonucu adult dönemde uzun boyluluk

- Ailesel
- Androjen veya östrojen eksikliği /rezistansı
- Testiküler feminizasyon
- ACTH/kortizol eksikliği
- Aşırı GH sekresyonu
- Marfan send.
- Klinefelter send.
- Subtopic

Fetal Fazla Büyüme

- Maternal diabetes mellitus
- Serebral gigantizm (Sotos Sendromu)
- Weaver sendromu
- Beckwith Wiedemann sendromu
- IGF-2 fazlalığı ile giden diğer sendromlar

Çocukluk Çağında Uzun Boyluluk Nedenleri:

- Ailevi(yapısal) uzun boyluluk
- Eksojen obezite
- Puberte prekoks
- Marfan sendromu
- Klinefelter sendromu
- GH fazla salınımı (pituitier gigantizm)
- Serebral gigantizm

- McCune Albright sendromu
- Homosistinüri
- Hipertiroizm
- Fragile X sendromu
- Weaver sendromu
- Beckwith Wiedemann sendromu
- XYY

Yetiřkin dnemde uzun boyluluk nedenleri:

- Familyal (yapısal) uzun boyluluk
- GH salınım fazlalığı
- Marfan sendromu
- Klinefelter sendromu
- Testikler feminizasyon
- Androjen ya da strojen eksiklięi/ strojen direnci
- XYY

Aşırı GH sekresyonu

- Çocuklarda nadir görülen bir durumdur. 271,8 cm gibi uzunluklara erişebilirler.
- Sıklıkla neden hipofizer adenomdur.
- Bazal GH sekresyonu yüksek bulunur. GH fazlalığını gösteren altın standart OGTT ile GH'un (<5 ng/dl'den olmalıdır) baskılanamamasıdır.
- IGF-I ve IGFBP-3 düzeyleri yüksek bulunur.

Aşırı GH sekresyonu

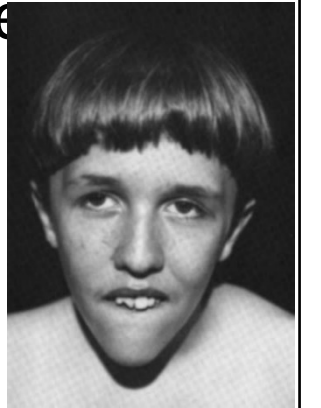
- Aşırı GH sekresyonu tespit edilirse MR ile adenom araştırılmalıdır.
- Tedavi aşırı GH salgılayan adenom gibi yapıların trans-sfenoidal girişimle çıkarılmasıdır. Başarılı olmadığında transkranyal girişim gerekebilir.

Serebral gigantizm (Sotos send.)



Serebral gigantizm (Sotos send.)

- OD geçişli olup, vakaların %95'i yeni mutasyondur.
- İnsidans: 1/14.000 canlı doğumdur.
- Nedeni 5q35'deki nuclear receptor SET domain-containing gene-1 (NSD1) geninin delesyonudur (%50 vaka)
- Doğumda boy ve kilo 97 persentilin üzerindedir.
- 4-5 yaşına kadar büyüme hızı fazla olup daha sonra normale döner.
- Pubete hafif erkene kaymıştır.
- Adult boy genellikle normalin üst sınırında bulunur.



Serebral gigantizm (Sotos send.)

- El ve ayaklar normalden büyüktür.
- Makrosefali
- Alın belirgin
- Çene belirgindir.
- Hipertellörizm vardır.
- Antimongoloid göz yapısı vardır.
- Hantal yürüyüş ve sakarlık vardır.
- Yüksek damak yapısı
- MR vardır.
- Kemik maturasyonu takvim yaşı ile uyumludur.
- Bazı malignensilerin oluşum riski yüksektir.
 - Hepatik karsinoma
 - Wilms
 - Overian tm
 - Paratirioid tm



Marfan sendromu

- Otozomal dominant konnektif doku (biyosentezinde defekt) hastalığıdır.
- 15. kromozomda FBN1 (fibrillin-1) genindeki defekt sonucu mikrofibrillerin yapısal glikoproteini olan fibrillin sentezinde kantitatif ve kalitatif bozukluklar ile karakterizedir.
- 1/5.000-10.000 doğumda bir görülür.
- Kulaç boyu oranı artmıştır.
- Üst/alt segment oranı azalmış bulunur.
- Araknodaktili,
- Göz anomalileri (lens subluksasyonu)
- Kardiyak anomaliler bulunabilir.
 - Kardiyak kapak deformiteleri
 - Aortik kök dilatasyonu
- Aort yırtılması başlıca ölüm nedenidir.
- Diagnoz Ghent kriterlerine göre konur.



Marfan sendromu



- Steinberg işareti

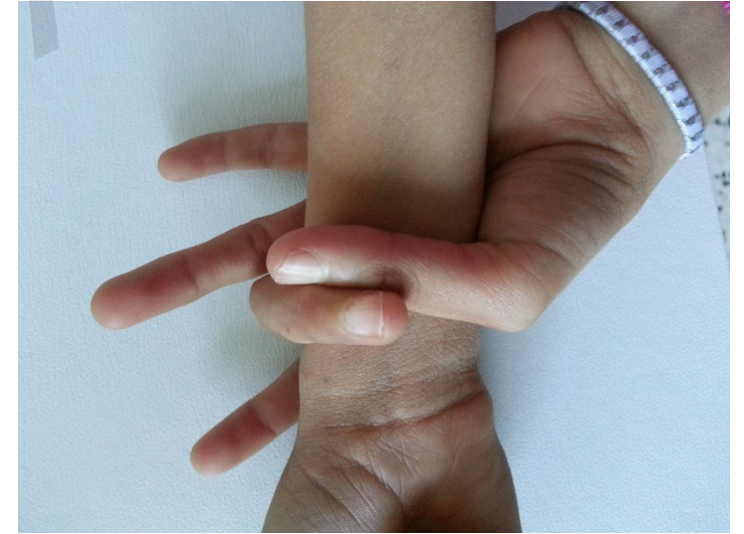


Marfan sendromu



- ▶ “Wrist sign”: when the wrist is grasped by the contralateral hand, the thumb overlaps the terminal phalanx of the 5th digit

Marfan sendromu



Klinefelter sendromu (47, XXY)

- İnsidansı 1/500-1000 canlı erkek doğum
- Uzun boy
- Öğrenme problemi
- Jinekomasti
- Kulaç boyu artmış, üst/alt oranı azalmış bulunur
- Testisler küçük, anrojen üretimi düşük-normal düzeyde , sertoli fonksiyonları ise defektif olup infertiliteden sorumludur.
- Fallus küçük
- Hipospadia
- Kriptorşidizm olabilir.

Beckwith–Wiedemann Sendromu

- Doğumda overgrowth vardır.
- Çocukluk yaşı kanserleri artmıştır.
 - Wilms, hepatoblastoma, nöroblastoma, rabdomiyosarkoma
- Makrosomu, makroglossia, hemihipertrofi
- Omfolosel/umblikal herni
- Viseromegali
- Renal anomaliler
- Minör kulak anomalileri
- Yarık damak
- Kardiyomiyopati



Beckwith-Wiedemann syndrome



Macroglossia



Umbilical hernia



Omphalocele

Homosistinüri

- OR geçişli aminoasit metabolizma bozukluğudur.
- Cystathionine sentetaz enzim defekti vardır.
- Tedavi edilmez ise
 - Entelektüel sorunlar
 - Özellikle gözlerde marfan benzeri bulgular görülür.

Uzun boylu çocuklarda genel tedavi yaklaşımı:

- Tedavi altta yatan nedene yöneliktir.
- Boy SD 3 den fazla olacağı öngörülüyorsa müdahale edilmelidir. (Erkeklerde 198 cm, kızlarda 180 cm)
- Bu çocuklara psikolojik destek sağlanmalıdır.
- Seks steroidleri ile epifizyal kapanmanın hızlandırılması ...

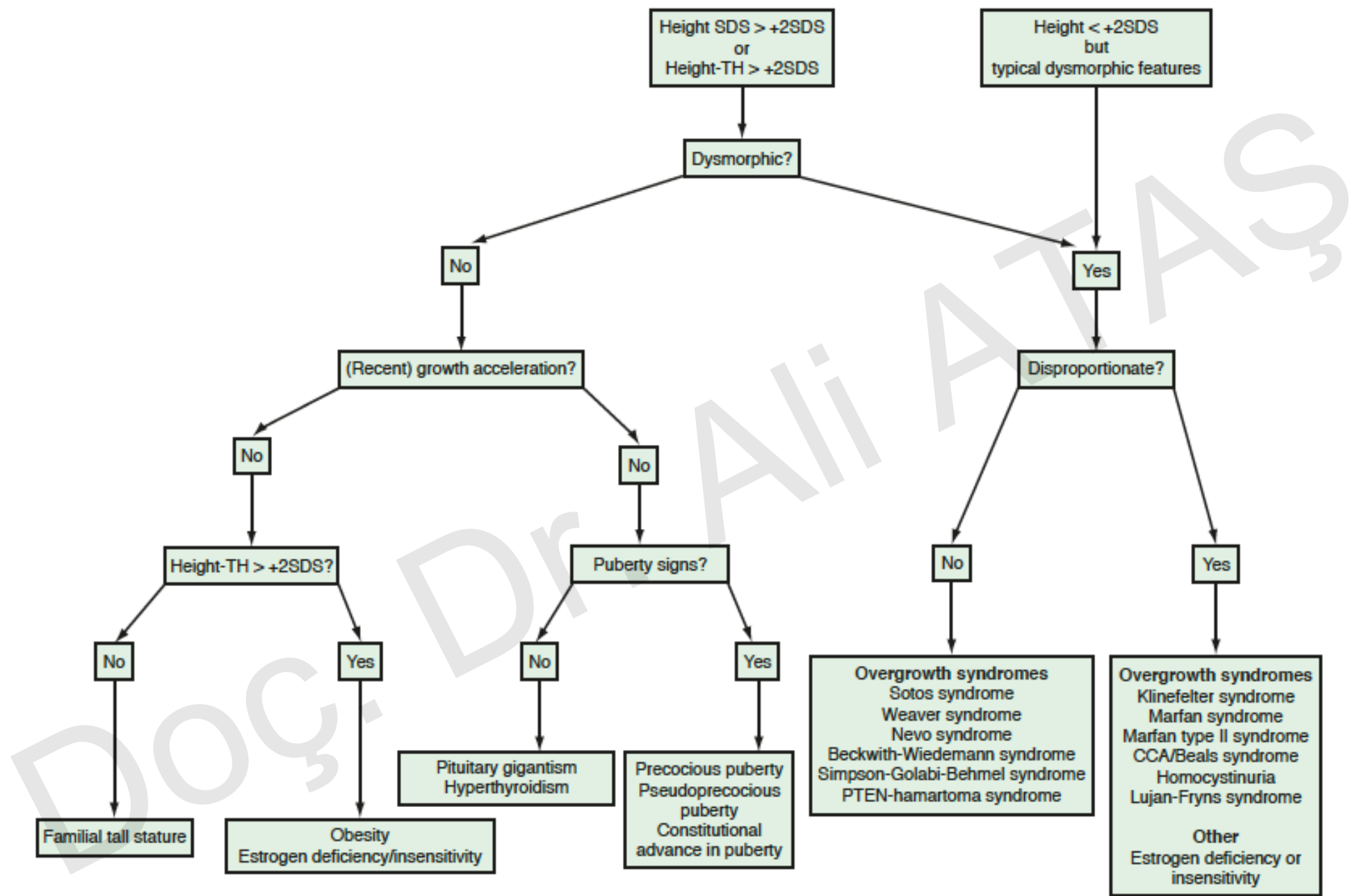


Figure 560-1 Diagnostic flow chart for the differential diagnosis of tall stature and overgrowth syndromes. Height-TH, current height percentile >2 SDS from target height percentile, the latter based on midparental height calculation; SDS, standard deviation score. (From Neylon OM, Werther GA, Sabin MA: Overgrowth syndromes. *Curr Opin Pediatr* 24:505–511, 2012, Fig. 1, p. 507.)