

Boy Kısallıkları

İsmail Malkoç

Özet:

Büyüme, çocuğun genel sağlığının belirlenmesinde önemli bir göstergedir. Bazen normal ve anormal büyüme arasındaki farkı belirlemek zor olabilmektedir. Bu derlemede, boy kısalığı ve etyolojisi literatür eşliğinde irdelendi.

Anahtar kelimeler: boy kısalığı, etyoloji, çocuk.

Normal büyüme genetik, hormonal ve çevresel faktörlerin etkisi altındadır. Genetik faktörler büyümenin her döneminde etkili olmasına rağmen, intrauterin yaşamdan başlayarak hayatın ilk yıllarında beslenme, daha sonra ve özellikle ergenlik döneminde hormonal faktörler ön plana çıkmaktadır. Diğer yandan kronik sistemik hastalıklar, irradiasyon, travma, ilaçlar ve psikososyal nedenler gibi diğer çevresel faktörler de çocukluk çağıının her döneminde büyümeyi olumsuz yönde etkileyebilmektedir (1-3).

Boy kısalığı, genel olarak o andaki durumu yansıtan bir terim olup, yaş ve cinse göre çocuğun boyunun 3.persantil altında veya ortalama boyun iki standart sapma (2 SD) altında saptanması durumudur. Bu çocukların boyları üçüncü persantilin altında olup yıllık büyüme hızı normal sınırlardadır (2). Büyüme geriliği terimi ise boy kısalığından farklı bir anlamı ifade etmektedir. Yaş ve cinse göre boyun 3. persantil altında saptanmasına ek olarak yıllık büyüme hızının da normal değerlerin altında olması durumunda *büyüme geriliği*'nden söz edilir. Bu vakalarda büyüme hızı 25. persantilin altındadır. Ağır boy kısalığı (dwarfizm) durumunda ise yaşa göre boy, toplum ortalamasının 3 SD altında olup, bu vakalarda organik bir etyolojik faktör mutlaka ekarte edilmelidir. Diğer yandan, çocuğun tahmini erişkin boyunun (PAH), anne ve baba boyuna göre hesaplanan hedef boyundan (MPH), 1.5 SD altında saptanması durumunda (erkekler için 7.5 cm, kızlar için 6 cm) boy kısalığından söz edilir. Anne ve baba boyuna göre düzeltilmiş boy hesabı aşağıdaki formüle göre hesaplanmaktadır.

$$\text{Erkeklerde;} \frac{(\text{bababoyu} + \text{anneboyu}) + 13}{2}$$

Yazışma adresi: Dr. İsmail Malkoç
Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anatomi Anabilim Dalı 25240,Erzurum

$$\text{Kızlarda;} \frac{(\text{bababoyu} + \text{anneboyu}) - 13}{2}$$

Yıllık büyüme hızının 1-2 yaş arası <10cm, 2-3 yaş arası <8cm ve 3-4 yaşları arası <6cm ve 4 yaş-puberte arası ise <4cm'nin altında saptanması durumunda boy kısalığı veya büyüme geriliği bakımından etyolojik araştırma yapılmalıdır (1).

Yukarıda belirtilen kriterlere göre boy kısalığı saptanan bir çocukta boy kısalığının olası nedenleri araştırılmalıdır. Tablo 1'de boy kısalığı nedenleri Şekil 1'de ise kısa boylu çocuğa genel yaklaşım akış şeması halinde gösterilmiştir (4). Boy kısalıklarının % 80'ini normalin varyantı boy kısalıkları meydana getirirken, geri kalan kısmını patolojik boy kısalıkları oluşturmaktadır (4, 5).

Fizyolojik veya Normalin Varyantı Boy Kısallıkları

Bu gruptaki çocukların boyları ortalamanın 2 SD altında veya üçüncü persantilin altında olmakla beraber yıllık büyüme hızları normal sınırlar içindedir. Normalin varyantı boy kısalıkları iki gruba ayrılır.

Ailevi boy kısalıkları: Tüm boy kısalıklarının ortalama %40'ını oluşturur. Bunlar da iki alt gruba ayrılır:

Kalıtsal olanlar: Otozomal dominant bir geçiş gösterirler. Afrikalı pigmeler ve Asyalı negritolar bu gruba girer.

Kalıtsal olmayanlar: Bilinen bir genetik geçiş şekli yoktur. Bu çocukların aile fertleri de kısa olup, erişkin boyları anne ve baba boylarının ortalaması kadardır (5-7).

Yapısal büyüme geriliği ve puberte gecikmesi (YBPG): Özellikle erkek çocuklarda en sık karşılaşılan boy kısalığı ve gecikmiş puberte nedeni olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu grup çocuklar için geçici fonksiyonel bir hipopituitarizmden dolayı

Tablo 1. Kısa Boy Nedenleri

Normal'in varyantı boy kısalıkları

- Yapısal büyüme geriliği
- Genetik-Ailesel boy kısalığı
- Yapısal büyüme geriliği ve ailesel boy kısalığı

Patolojik boy kısalığı nedenleri

Nütrisyonel

- Hipokalorik
- Kronik inflamatuvar barsak hastalığı
- Malabsorbsiyon
- Çölyaki hastalığı
- Çinko eksikliği

Endokrin

- Hipotiroidizm
- İzole büyüme hormonu eksikliği
- Hipopituitarizm
- Kortizol fazlalığı
- Erken puberte

Kromozom Anomalileri

- Turner sendromu
- Down sendromu

Düşük doğum ağırlığına bağlı kısa boy

- Sporadik
- Karakteristik görünümle birlikte olan kısa boy nedenleri
 - Russell-Silver sendromu
 - De Lange sendromu
 - Seckel sendromu
 - Dubowitz sendromu
 - Bloom sendromu
 - Johanson-Blizzard sendromu

Kemik gelişim bozuklukları

- Akondroplazi
- Kondrodistrofiler
- Diğer iskelet bozuklukları

Metabolik

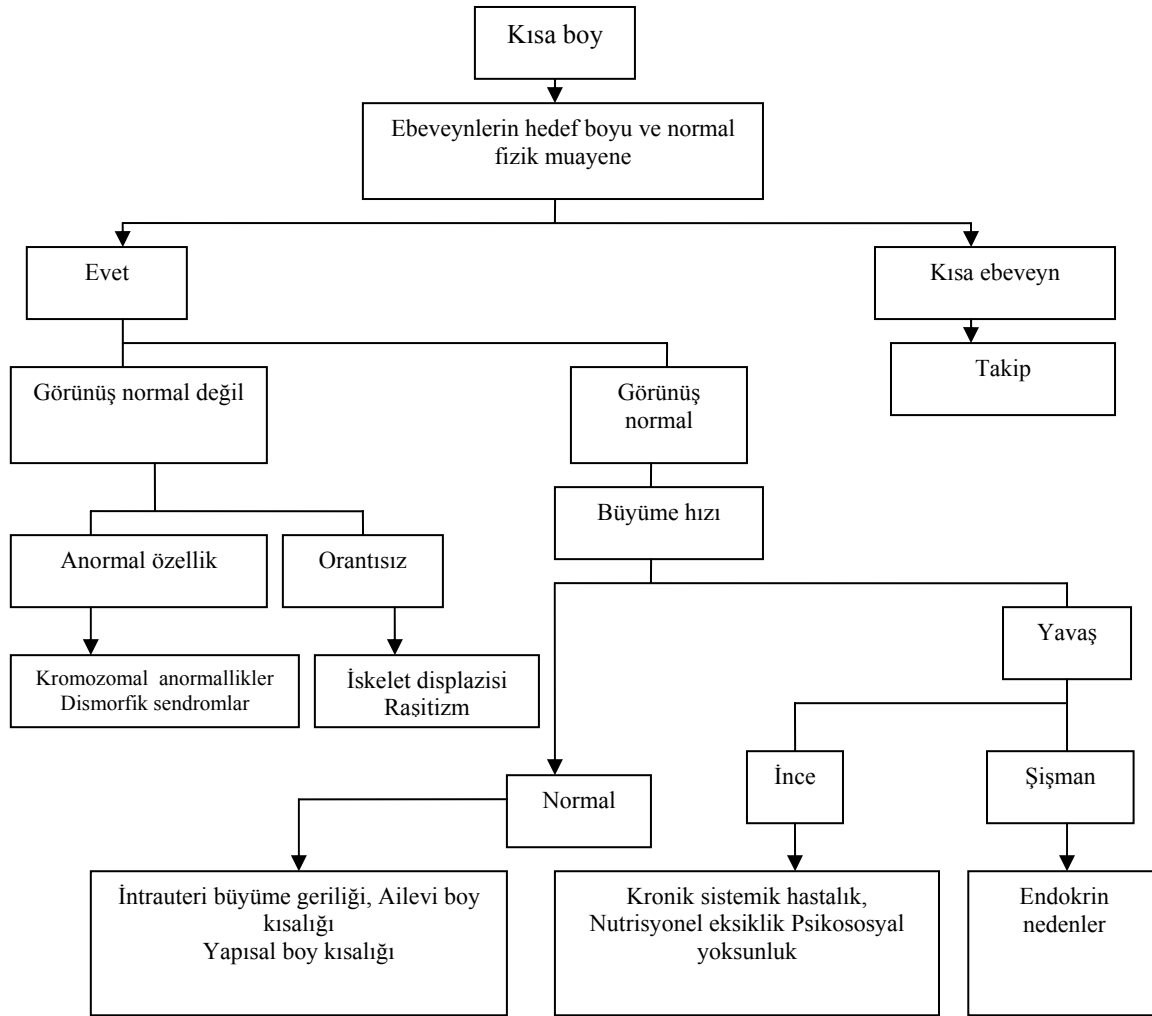
- Mukopolisakkaridozlar
- Diğer depo hastalıkları

Kronik hastalıklar

- Kronik karaciğer ve renal hastalıklar
- Kongenital kalp hastalıkları
- Pulmoner (kistik fibrozis, astım bronşiale)
- Kötü kontrollü diabetes mellitus
- Mental retardasyon veya doğum defektleri ile ilişkili
- Spesifik sendromlar
- Non-spesifik defektler

Psikososyal

- Kronik ilaç alımı (Glukokortikoidler, Yüksek doz östrojen kullanımı)



Şekil 1. Kısa boylu çocuğa genel yaklaşım

“tembel hipofiz” deyiimi de kullanılmaktadır. Organizmanın maturasyonundaki gecikmeye bağlı olarak gelişen ve normalin varyantı olarak değerlendirilen YBPG, gecikmiş pubertenin en sık karşılaşılan nedenidir. Bu çocukların doğum ağırlıkları normal olup, doğum sonrası ilk birkaç yıl içerisinde büyüme hızlarında azalma gözlenir. Daha sonra büyüme hızları düşük normal hızda seyrederek (3. persantil) prepubertal dönemde akranlarına göre kısa boylu kalırlar. Büyüme hormonu düzeyleri, düşük büyüme hızı ile korelasyon gösterir. Bu durumun prepubertal dönemde düşük düzeyde olan seks steroidlerinin büyüme hormonu salgılanması üzerine uyarıcı etkilerinin oluşmamasından kaynaklandığı belirtilmektedir. YBPG olan çocukların boylarının yaşa göre olması gerekenden 2 SD düşük olmasına karşın kemik yaşlarına göre düzeltilmiş boyları normal veya normale yakındır. Kemik yaş, kronolojik yaş ortalama 2 yıl geriden

takip eder. İskelet maturasyonunda gecikmeye bağlı olarak yaşa göre üst segment/alt segment oranları olması gerekenden daha yüksektir. Pubertal bulguların başlaması kronolojik yaştan ziyade kemik yaşı ile korelasyon gösterir. Kemik yaşı ortalama 12.0-13.0 yaşına ulaştığında puberte başlamaktadır. Puberte başladıktan sonra pubertal progresyon normal hızda devam ederek tamamlanır. Bu çocuklar, prepubertal dönemin daha uzun olması nedeniyle akranlarına göre daha fazla süre prepubertal büyümeye maruz kalmalarının yanı sıra, geç de olsa oluşan pubertal büyüme atağı sırasında da normale yakın oranda boy kazanırlar. Sonuç olarak YBPG olan çocuklar genetik potansiyellerinin hedeflediği boya geçte olsa ulaşabilmektedirler (8).

Patolojik Boy Kısallıkları

Patolojik boy kısallıklarına neden olan çok sayıda etken vardır. Bu nedenle patolojik boy kısallıklarını

orantılı boy kısalıkları ve kromozom anomalilerine göre alt kategorilere ayırmak faydalı olacaktır. Tüm boy kısalıklarının ortalama %20'sini oluşturan bu gruptaki çocukların boyları ortalamanın 3 SD altında veya birinci persantilin altında olup, yıllık büyüme hızları normal değerlerin altındadır (1, 2).

Patolojik boy kısalıkları iki büyük gruba ayrılır.

1- Orantılı boy kısalıkları: Bu çocuklarda üst/alt oranı ve kulaç-boy farkı normal sınırlardadır. Normalde üst/alt oranı doğumda 1.7, üç yaşında 1.3, yedi yaşında 1.0 veya 0.9 civarındadır. Kulaç-boy farkı ise yedi yaşından önce -3cm, 8-12 yaşları arasında 0 cm, 12 yaşından sonra kızlar için +1 cm, erkekler için +4 cm civarındadır.

Orantılı boy kısalığı nedenleri üç grupta özetlenebilir.

Prenatal nedenlere bağlı olanlar

- İntrauterin büyüme geriliği (IUBG),

- Kromozom anomalileri; Bunlar otozomal kromozom anomalileri, cinsiyet kromozom anomalileri ve metabolik nedenler olmak üzere üç alt grupta incelenirler.

b) Perinatal nedenlere bağlı olanlar; Bunlar doğum travması ve perinatal hastalıklara bağlı olarak ortaya çıkan boy kısalıklarıdır.

c) Postnatal nedenlere bağlı olanlar.

- Endokrin nedenler.

- Endokrin olmayan nedenler.

Endokrin nedenlere bağlı kısa boy daha çok şişmanlıkla beraber seyredir.

2- Orantısız boy kısalıkları: Bu çocukların üst/alt oranları anormaldir. Başlıca iskelet displazilerine bağlı olanlar ve raşitizm olmak üzere iki kısımda incelenirler (2, 3, 9).

Sonuç olarak yukarıdaki bilgilerin ışığında, kısa boylu çocuğa yaklaşımda aşağıda özet olarak belirtilen özelliklerin dikkate alınması, bu vakaların başlangıç olarak değerlendirilmesinde önemli ölçüde katkı sağlayacağı kanaatindeyiz.

Büyüme hızının belirlenmesi çocuğun büyümenin değerlendirilmesinde en önemli faktördür.

Üç yaşından sonra büyüme hızındaki azalma başka bir neden yoksa patolojik olarak kabul edilmelidir.

Yapısal büyüme ve puberte gecikmesi ile ailevi boy kısalığı, boy kısalığının en sık karşılaşılan iki nedeni olup, 2-3 yaşına kadar büyüme hızında yavaşlama, daha sonra ise normal büyüme hızı ile karakterizedirler.

Ağırlık/boy oranı, endokrinopatiye bağlı boy kısalığını, sistemik bozukluklara (Gastrointestinal, renal, kardiyopulmoner ve immunolojik) bağlı boy kısalığından ayırmada kullanılabilecek önemli bir belirteçtir.

Dismorfik özellikler değişken olmakla birlikte, genetik bozukluklara bağlı boy kısalıklarının tanınmasında önemli ipuçları sağlayabilir.

Yenidoğan döneminde uzamış hiperbilirubinemi ile birlikte hipoglisemi saptanması durumunda konjenital büyüme hormonu eksikliği akılda tutulmalıdır (10).

Short Statures

Abstract:

Growth represents a sentinel for the general health of a child. The distinction between normal and abnormal growth may be difficult sometimes. In this review, short stature and its etiology were investigated in the light of the literature.

Key words: short stature, etiology, child.

Kaynaklar

1. Bereket A: Definition and clinical approach to growth retardation in children, 29. UMEMPS Congress, 49. Milli Pediatri Kongresi, 5. Milli Çocuk Hemşireliği Kongresi, 93-99, 2005.
2. Özalp İ, Yurdakök M, Coşkun T: Pediatriye Gelişmeler. Sinem Ofset, Ankara, 1999. 3- Anlar Y: Pediatri. Güneş Kitabevi, Ankara, 2001.
3. Lifshitz F. Worrisome growth, In: Pediatric Endocrinology, Marcel Dekker Inc., Newyork, 2003, pp: 1-25.
4. Horner JM, Thorsson AV, Hinz RI: Growth deceleration patterns in children with constitutional short stature: an aid to diagnosis. Pediatrics 62: 529-532, 1978.
5. Albanese A, Stanfore R: Investigation of delayed puberty. Clin Endocrinol 43: 106-108, 1995.
6. Styne DM: Puberty and its disorders in boys. Endocrinol metab Clin North Am 20 (1): 43-50, 1991.
7. Özkan B: Erkek Çocuklarda Yapısal Büyüme ve Puberte Gecikmesiyle Hipogonadotropik Hipogonadizmin Ayırıcı Tanısında "Triptorelin Testi'nin" Değerinin Araştırılması, Yan Dal İhtisas Tezi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, 1998.
8. Cervantes C, Lifshitz F: Tubular bone alterations in familial short stature. Hum Biol 60: 151-165, 1988.
9. Vogiatzi MG, Copeland KC: The short child. Pediatrics in Review 19 (3): 92-99, 1998.