

ENDOKRİN SORUNU OLAN ÇOCUK

Dr. Nazan ÇALBAYRAM

BÜYÜME HORMONU EKSİKLİĞİ (HIPOFİZER CÜCELİK)

Büyüme Hormonunun Etki Mekanizması

- Ön hipofiz bezinden salgılanan büyüme hormonu ya da somatotropinin belirli bir hedef organı yoktur.
- Büyüme hormonu (GH), vücuttaki tüm hücreler üzerine etki eder.
- Hem hücre büyüklüğünü, hem de hücre sayısını artırarak büyümeyi sağlar.
- Somatotropin, vücut hücreleri üzerindeki etkisine aracılık eden somatamedin denilen maddenin üretimini uyararak büyümeyi hızlandırır.

- Yüksek düzeyde büyüme hormonu sekresyonu, karaciğer ve böbrekler aracılığı ile fazla miktarda somatomedin üretimine yol açar.
- Somatomedin, kemik ve kıkırdak dokunun büyümesini ve kalsiyumun gastrointestinal sistemden absorpsiyonunu artırır.

- Büyüme hormonu, glikozun enerji için kullanımını azaltarak kan glikoz düzeyini yükseltir. Bu hiperglisemik etki, pankreastaki beta hücrelerini insülin yapımı için uyarır.
- Büyümesi normalin altında olan ve hipoglisemi gelişen çocuklarda büyüme hormonu yetersizliğinden şüphelenilir.
- Ayrıca somatotropin, vücutta protein sentez hızını artırır ve yağların enerji için kullanımını sağlar.

Büyüme hormonu eksikliği

- Büyüme hormonu eksikliği, büyümenin geri kalmasına ya da cüceliğe neden olur.
- Bu bozukluk, konjenital, sonradan kazanılmış ya da idiopatik olabilir.
- Genellikle öyküde hipofiz bölgesini etkileyen sorunlar (örn: beyin tümörü, kranial radyasyon, hidrosefali ya da ensefalit) vardır.

Klinik Bulgular

- Doğumda normal boy ve ağırlıktadır.
- Yaşamın ilk birkaç haftası içinde boy ve ağırlıkta azalma gözlenir.
- Çocukların vücutları orantılıdır, ancak ölçüleri minyatürdür.
- Yaşamın ilk 1-2 yılı içinde doğrusal büyümede duraklama
- Obesite
- Hipoglisemi
- Yüz kemiklerinin anormal gelişme ve frontal kemiklerde çıkıntı
- Çene yapısı küçük, diş oklüzyonu bozuktur ve dişler geç çıkabilir.
- Yüksek kemerli damak ve tek ön kesici diş vardır



GH Eksikliği

- Larinks hipoplaziktir,
- Ses tiz ve incedir.
- Saçlar ince ve tırnaklar zayıftır.
- Bu çocuklarda ön fontanelin kapanması, iskelet gelişimi ve puberte gecikebilir.
- Çocuğun benlik saygısı azaldığı için okul performansı olumsuz etkilenir.
- Zeka düzeyleri genellikle normaldir.

BÜYÜME HORMONU YETERSİZLİĞİ

Kemik ve kıkırdak gelişimini etkileyen somatomedin sentezi azalır

Protein yapımını sağlayan aminoasitlerin hücrelere transferi azalır, protein katabolizması artar

Yağ katabolizması azalır, kaslarda glikoz kullanımı artar

Doğrusal büyüme vardır

Kas kütlelerinde azalma, saçlarda incelme ve büyümede gecikme olur

Aşırı subkutan yağ dokusu ve hipoglisemi vardır.

BAKIM

- Çocuđun boy ve kilosunu periyodik olarak deđerlendirilir.
- Bu deđerlendirmeler, büyüme bozukluklarının erken dönemde tanınmasını sağlar.
- Tanı işlemleri sırasında çocuđa ve ailesine uygulanacak testler açıklanır.
- Tedavinin başlangıcında ebeveynlere, çocuđa nasıl enjeksiyon yapacakları öğretilir.
- Ayrıca aileye, tedavinin yan etkileri ve maliyeti konusunda bilgi verilir.
- Büyüme hormonu tedavisi ile çocuđun son yetişkin boyu genellikle normal ve kabul edilebilir sınırlara ulaşır.

- Ancak çocuk ve ailesi, tedavinin beklentilerini karşılamada başarısız olduğunu düşünebilir.
- Bunu önlemek için, tedavi süresince çocuğun büyümesine ilişkin belirli açıklamalar yapılmalı ve aile ile iletişim açık tutulmalıdır.
- Çocuğun akranlarından daha kısa ve zayıf olması, akran ilişkilerinin bozulmasına ve benlik saygısının azalmasına neden olur.
- Boy kısalığı, çocuğu sosyal, akademik ve psikolojik yönden risk altına sokar.
- Çocuğa fiziksel ölçülerine göre değil, yaşına uygun biçimde davranılması, olumlu benlik kavramı geliştirmesine yardım eder.

- Kısa boylu çocuklar, akranlarından uzaklaşır, izole olabilir ya da daha küçük çocuklarla birlikte olurlar.
- Yapılan çalışmalarda, bu çocukların kişiler arası ilişkilerde daha fazla anksiyete yaşadıkları ve davranış sorunlarının olduğu belirlenmiştir.
- Tedavi ilerledikçe, büyümenin artması nedeniyle değişen beden imajına uyum önem kazanır.
- Ulaşılan en son boyda çocuğun kendini kabul etmesi için yardıma gereksinimi olabilir.
- Benlik saygısını geliştirmek amacıyla bu çocuklara kronolojik yaşlarına uygun görev ve sorumluluklar verilmesi önemlidir.

- Ayrıca okul öğretmenlerine de kısa boylu öğrencilere fiziksel gelişimlerinden çok yaşlarına göre davranmaları önerilir.
- Boyu çok kısa olan ya da yavaş büyüyen çocukların çoğunda büyüme hormonu yetersizliği yoktur.
- Bazı çocuklarda yapısal olarak büyüme gecikmiştir.
- Onların puberteye girişleri aynı yaştaki akranlarına göre 1-2 yıl geç olabilir.
- Bu çocuklar genetik nedenlerle kısa boyludur.
- Ebeveynlere, yaşa uygun giyinme ve fiziksel aktivitelerin önemi konusunda danışmanlık yapılır.

BÜYÜME HORMONU FAZLALIĞI ***(Hipofizer Jigantizm/Devlik)***

Hipofizer jigantizm, büyüme hormonunun fazla salgılanması sonucu gelişir.

KLİNİK BULGULAR

- Klinik bulgular, aşırı hormon sekresyonunun ortaya çıktığı yaşa göre değişir.
- Epifizler kapanmadan önce aşırı büyüme hormonu salgılanırsa, doğrusal büyüme 220 cm'ye kadar devam edebilir.
- Bu çocukların vücut ağırlığı da fazladır, ancak boyla orantılıdır.
- Baş çevresi genellikle normalden büyüktür ve fontaneler geç kapanır ya da hiç kapanmayabilir.
- Dil çok genişlemiştir ve kalındır, ağızdan dışarıya doğru çıkar ve çocuğa apatik bir görünüm verir.

Hipofizer jigantizmin diđer yaygın
belirtileri nelerdir?

TEDAVI

- Tedavide hipofiz tümörü radyoterapi ile küçültülür ya da cerrahi olarak çıkarılır.

BAKIM

- Küçük çocuklar aşırı büyüme yönünden değerlendirilir.
- Her kontrolde çocuğun boyu ölçülür ve büyüme kartına kaydedilir.
- Büyüme hızındaki ani artışın nedeninin incelenmesi gerekir.
- Bu çocukların beden imajındaki değişiklikler ve buna eşlik eden psikolojik sorunlarla baş etmede sağlık personelinin desteğine gereksinimleri vardır.
- Aileye, hipofiz tümörünün çıkarılması ve ameliyat sonrası süreç konusunda bilgi verilir.

DIYABETES İNSİPIDUS

Diyabetes insipidus, yetersiz ADH sekresyonu sonucu diürez gelişmesi ile karakterizedir.

İdrar aşırı derecede dilüedir ve fazla miktarda sıvı vücuttan atılır.

Santral diyabetes insipidus, ADH yetersizliği nedeniyle gelişir.

Nefrojenik diyabetes insipidus'ta ise arka hipofizden yeterli ADH sekresyonu vardır. Ancak böbrek nefronları, antidiüretik hormona duyarlı değildir.

Diyabetes insipitus herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir.

Klinik Bulgular

- Hastalığın başlangıcı anidir.
- Polidipsi
- Poliüri ve enürezis görülür
- Gece boyunca su içme gereksinimi nedeniyle uyku düzeni bozulur.
- Çocuğun 24 saatte aldığı ve çıkardığı sıvı miktarı artmıştır.
- İdrar dansitesi 1001-1005 gibi düşük olabilir (normali 1010-1030).
- Günlük idrar miktarı yaşa bağlı olarak 4-10 litre arasında (normali 1-2 litre) değişir.
- Serum ozmolaritesi ve sodyum düzeyi yüksektir.
- Kilo kaybı, dehidratasyon ya da hipovolemik şok gelişebilir. İştahsızlık ve kilo almada başarısızlık görülür.
- Baş ağrısı, kusma ve görme bozuklukları, santral sinir sistemi tümörünün varlığını gösterir.

Tedavi

- Amaç, noktüri olmaksızın normal sosyal yaşantıya fırsat veren, normal günlük idrar çıkışıyla giden normal su dengesinin sağlanması.

Bakım

- Su kısıtlaması testi sırasında dehidratasyon belirtilerinin gözlenmesi
- Vazopresinin nasıl kullanılacağı
- Enjeksiyon tekniği öğretilir.
- Tek doz DDAVP önerilen çocuklarda akşam verilmesi sağlanır.
- Solunum yolu enfeksiyonlarında çocuk korunur.
- Hastalık kartı taşınması söylenir

PUBERTE PREKOKS

■ Kızlarda 8 yaşından erkeklerde 9 yaşından önce sekonder seks karakterlerinin gelişmesidir.

Teşhis

1. Hikaye

2. Fizik muayene

3. Laboratuvar tetkikleri

Belirti ve bulgular

- **Kızlarda tek taraflı yada bilateral göğüs gelişimi pubik ve aksiller tüylerde büyüme vardır.**
- **Östrojen sekresyonunun artması sonucu vagina ve kozasında değişiklikler ve mensturasyon görülür.**
- **Bu belirtiler artan doğrusal büyüme ve kemik gelişimine eşlik eder**

- Erkeklerde penis ve testislerde genişleme , skrotumda pigmentasyon , pubik ve aksiller tüylerde büyüme gözlenir.
- Sperm yapımı 5 yıl erken başlayabilir.
- Doğrusal büyümedeki artış ve hızlı kemik gelişimi , uzun kemiklerin epifizinin erken kapanmasıyla sonuçlanır.

Tanı

■ **Öykü ve fizik muayene önemlidir.**

Tedavi

+ Puberte prekositenin tedavisi temeldeki nedene bağlıdır.

☀ Bakımı; çocuđun tanı işlemlerine hazırlanması, çocuk ve aileye danışmanlık yapılmasını içerir.

☀ Puberte prekositide , çocuk ve ailenin korkuları cinsel sorunlara odaklaşır.

☀ Ebeveynler sıklıkla çocuğun psikoseksüel gelişiminin ilerlemesinden yada cinsel tacize uğramasından korkar.

☀ Ancak bu çocukların kronolojik yaşlarının ötesinde cinsel ilgi ve aktiviteleri artmamıştır.

Konjenital Hipotiroidizm

Tanım

Konjenital hipotiroidizm erken tanı ve tedavi ile kolaylıkla önlenebilen, ancak geç kalındığında

- **Ağır mental retardasyon**
- **Büyüme geriliği**
- **Puberte ile ilgili sorunlara**

neden olabilen, tiroid bezinin gelişimi veya hormon sentezinin yetersizliği sonucu görülen bir hastalıktır.

Klinik Semptom ve Bulgular

- H erni umbilikal 2
- Y kromozomu yok (kız) 1
- P aller (solukluk), hipotermi 1
- O dem, atipik yüz görünümü 2
- T ounge (dil) büyüklüğü 1
- H ipotoni 1
- İ kter 1
- R ough (kaba), kuru cild 1
- O pen (açık) posterior fontanel 1
- İ naktif defekasyon (konstipasyon) 2
- D uration of gestation (gebelik süresi) 1
- D oğum ağırlığı (3.5 kg'dan fazla) 1

Tanı

- **Tiroid fonksiyon testleri**
- **Sintigrafi-USG**
- **Kemik yaşı**

Amaç ve izlem

- **Amaç: Normal büyüme ve mental gelişmeyi sağlamak.**
- **Bunun için serum T4 düzeyi 10 ug/dl üzerinde tutulmalı**
- **izlem: İlk 6 ay: ayda bir**
6-12 ay: 2 ayda bir
Sonra :3 ayda bir

Konjenital hipotiroidizm:

- 1) Fetal gelişimi sırasında tiroid bezinin anormal lokalizasyonu (örn: mediastinum'da) ya da gelişimi,
- 2) Tirotropin yetersizliği,
- 3) Tiroid bezinde enzim bozuklukları ve
- 4) Antitiroid ilaçların plasentadan fetüse geçmesi sonucu gelişebilir.

Klinik Bulgular

- Klinik bulgular doğumda genellikle belirsizdir.
- Konjenital hipotiroidizm belirtileri, doğumdan birkaç ay sonra ortaya çıkar.
- Tanı konulmadan önce santral sinir sisteminde geri dönüşsüz zedelenmeler oluşabilir,
- Bu bebeklerde gebelik yaşının ve doğum ağırlığının büyük olma eğilimi vardır.
- Doğumda bebeğin boyu ve baş çevresi normal olabilir.
- Gastrointestinal motilitede azalma olduğu için doğumdan sonra bebeğin gayta yapılması gecikir ve kronik konstipasyon gelişir.

- Bebekte yavaş hareket etme ya da solunum sıkıntısı nedeniyle beslenme güçlüğü gözlenir. Bebeğin genişleyen dili, solunum güçlüğüne ya da gürültülü solunuma neden olur.
- Metabolizma hızının azalması sonucu nabız ve solunum hızı da azalır.
- Karaciğer immatür olduğu için fizyolojik sarılık uzayabilir.
- Anemi, bebekte görülen letarji ve yorgunluğu artırır.
- Ebeveynler sıklıkla bebeği sessiz, çok uyuyan, nadiren ağlayan ve beslenme sırasında uyanık tutulması güç bir bebek olarak tanımlanır.

- Eđer hastalık erken dönemde belirlenemezse çocukta mental ve fiziksel gelişim geriliđi ortaya çıkar.
- Bu çocukların boynu kısa ve kalındır, yüz ifadeleri donuktur.
- Çocuđun ađzı açıktır ve geniş dilin etrafından nefes almaya çalışır.
- Ekstremiteler kısa ve kaslar hipotoniktir.
- Derin tendon refleksleri normalden daha yavaştır,
- Saçlar kurudur ve kolay kırılır.
- Dişlerin çıkması gecikir ve defektli olabilir.

Prognoz

- Etiyoloji
- Kemik yaşı
- Tanı ve tedaviye başlama yaşı
- İzlem

Bakımı

- Tedaviye başlandıktan birkaç hafta sonra semptomlar kaybolur.
- Bu çocuklarda deri bakımı çok önemlidir.
- Deri kuruluğunu azaltmak için sabun yerine losyonlar kullanılır.
- Beslenme ve konstipasyon sorunu devam edebilir.
- Hipotiroidizmi alan bebek beslenmeden önce mukoz sekresyonları temizlemek için aspire edilir.
- Konstipasyonu önlemek amacıyla bebeğe verilen sıvı miktarı artırılır.
- Daha büyük çocuklara gastrointestinal sistemi uyarmak için taze meyve ve sebze verilebilir.

- Konjenital hipotiroidizmi alan çocuğun tüm yaşı boyunca ilaç alması gereklidir.
- Tablet şeklinde olan tiroid ilaçları (levotiroksin) biberon içine konularak verilmemelidir.
- Periyodik olarak T3 ve T4 düzeyleri ölçülerek ilaçların uygun dozda verilip verilmediği izlenebilir.

- Ebeveynlerin sıklıkla diđer çocuklarında da konjenital hipotiroidizm gelişmesine ilişkin endişeleri vardır
- Bebek büyüdükçe tiroid hormon gereksinimi artar.
- Aileye özellikle yaşamın ilk yıllarında tıbbi kontrollerin önemi açıklanmalıdır.
- Plazma tiroid düzeyi ilk yılda her 3 ayda bir, ikinci yıl her 6 ayda bir ve yetişkin dönemde de her yıl kontrol edilir.

- Doğumdan sonra 3 ay içinde tanı konulup tedavi edilen bebeklerde doğrusal büyüme, kemik ve cinsel gelişiminin normal olması beklenir.

HİPOPARATİROİDİZM

**PARATİROİD HORMONUNUN
YETERSİZ SALGILANMASI
NEDENİYLE GELİŞEN BİR
BOZUKLUKTUR.**

PARATIROID BEZİ

- Paratiroid bezi tiroid bezinin arkasında lokalize olan 4 bezden oluşur.
- Paratiroid bezinden salgılanan paratiroid hormonu vücutta kalsiyum ve fosfor dengesini düzenler kemik metabolizma hızını kontrol eder.
- Paratiroid hormonu serum kalsiyum düzeyine bağlı olarak oluşan negatif geribildirim mekanizması ile kontrol edilir.

- **Paratiroid hormon eksikliğinde serum kalsiyum düzeyi azalır, fosfor yükselir.**
- **Aşırı paratiroid hormonu salgılanınca, serum kalsiyum düzeyi yükselir, fosfor düşer.**
- **Paratiroid hormon, bağırsaklar, böbrek tübülleri ve kemiklerden kalsiyum Emilimini ve böbreklerden fosfat atılımını sağlar.**
- **Tiroid bezinden salgılanan kalsitonin, paratiroid hormonun aktivesine engel olur, buna bağlı olarak serum kalsiyum düzeyi azalır.**

Klinik Bulgular

 **Yenidoğanlarda hiperirritabilite, beslenme güçlüğü, kusma, konvülziyon gözlenir.**

 **Laringospazm ve apne gelişirse beyin hasarı olabilir.**

 **Büyük çocuklarda;**

Kas ağrıları ve kramplar, el ve ayaklarda sertlik ve parestezi görülebilir.

✦ **Deri kurudur, pullanma vardır, tırnaklarda enine çizgiler oluşur.**

✦ **Dişlerde hipoplazi gelişir.**

✦ **Trousseau ve chvostek bulguları pozitiftir.**

- ✦ **Pseudo hipoparatiroidizm olan çocuklarda yuvarlak yüz, geniş boyun ve boy kısalığı vardır.**
- ✦ **El ve ayak parmakları kısa ve kalındır.**
- ✦ **Mental retardasyon sık görülür.**
- ✦ **Hafıza kaybı, depresyon ve konfüzyon ortaya çıkabilir.**

TROUSSEAU BULGUSU

- ✿ Tansiyon aletinin manşeti kola bağlanır.
- ✿ Manşet sistolik basınca kadar şişirildikten sonra 2-3 dakika beklenir.
- ✿ Parmaklarda ve el bileğinde spazm görülür.

CHVOSTEK BULGUSU

✚ **Yüze kulağın ön kısmına parmakla hafifçe vurulunca o taraftaki yüz kaslarında spazm**

BAKIM

- ➡ Ses kısıklığı,
 - ➡ kas krampları
 - ➡ tremor
 - ➡ chvostek ve trousseau belirtileri yönünden çocuk izlenir.
-
- ➡ Gürültü ve ışık gibi çevresel uyaranların azaltılması hasta için yararlı olabilir.

HİPERPARATİROİDİZM

**PARATİROİD HORMONUNUN FAZLA
SALGILANMASI SONUCU GELİŞEN BİR
BOZUKLUKTUR**

■ Hiperparatiroidizm, primer ya da sekonder olabilir.

**■ Primer hiperparatiroidizm,
Paratiroid tümörü nedeniyle gelişir.**

■ Sekonder hiperparatiroidizm ise sıklıkla kronik böbrek hastalıklarında görülür.

ÇOCUKTA;

- @ POLİDİPSİ**
- @ POLİÜRİ**
- @ KONSTİPASYON**
- @ BULANTI**
- @ KUSMA**
- @ HİPOTONİ**
- @ ZAYIFLIK**
- @ KEMİKLERDE AĞRI**
- @ İRİTABİLİTE GÖRÜLÜR.**

@ B brek t b llerinde kalsiyumun  okmesi nedeniyle taş ve enfeksiyon belirtileri ortaya  ıkar, enfeksiyon ilerlerse, b brek yetmezliđi ile sonu lanır.

- Ⓢ Kalsiyumun kemiklerden çekilmesi sonucu osteoporoz ve defermiteleler oluşur.**
- Ⓢ Kan kalsiyum düzeyi 15mg/dl'nin üzerine çıkınca oligüri gelişir ve hasta hiperkalsemi komasına (paratiroid krizi) girebilir.**

TANI

@ KAN KALSIYUM DÜZEYİ 11mg/dl' nin ÜZERİNDEDİR(NOR.Değ.=9-11mg/dl)

@ Kalsiyum düzeyi yükselince fosfor düzeyinde azalma olur.

@ Paratiroid hormon düzeyi yüksektir.

**@ Radyografide kemiklerde kalsifikasyon,
osteoporoz ve deformitler görülür.**

Tedavi

- ☀ Sekonder hiperkalsemi temeldeki fonksiyon bozukluğu düzeltilerek tedavi edilir.**
- ☀ Primer hiperkalsemide intravenöz hidrasyon sağlanır ve kalsiyumun atılımını sağlamak için diüretikler verilir.**

- ☀ Çocukun diyetinde kalsiyum kısıtlanır.**
- ☀ Süt ve süttten yapılmış besinler verilmez.**
- ☀ Kalsiyumun kemiklerden kana salınımını önlemek için kalsitonin verilebilir.**

Bakım

● **Çocuğun aldığı-çıkardığı sıvılar**

● **Serum elektrolit düzeyi**

● **İdrarla atılan kalsiyum miktarı değerlendirilir.**

- Akut tedavi süresince kardiyak fonksiyonlar monitörden izlenir.**
- Eğer cerrahi tedavi planlanmışsa çocuk ve ailesine ameliyata ilişkin bilgi verilir.**
- Ameliyat sonrası dönemde serum kalsiyum düzeyi sık aralıklarla kontrol edilir.**