



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Olgu Sunumu

26.01.2023

Dr. Esra Koçyiğit

Dr. Selen Hürmüzlü Kızler

Dr. Gözde Gürpınar

Dr. Fatih Kilci

Prof. Dr. Filiz Mine Çizmecioğlu Jones



OLGU

- 11 yař 3 aylık erkek hasta
- Boy kısalığı
 - Erken çocukluk döneminde boy kısalığı şikayeti başlamış

OLGU

Özgeçmiş

- Doğum ağırlığı (40 hafta):3250gr (-0,58 SDS)
- Doğum boyu:51 cm (0,28 SDS)

Soygeçmiş

- Anne ve baba arasında akrabalık yok
- Ailede hastalık öyküsü yok

Fizik Muayene

- Boy:125 cm (-3,36 SDS)
- Kilo:25,7 kg (-2,56 SDS)
- VKİ:16,4 (-0,92 SDS)
- Anne boy:159 cm
- Baba boy:170 cm
- Hedef boy:173 cm :(-0,8SDS)
- Oturma yüksekliği/Boy oranı:0,53 cm (N)
- Frontal bossing ve midfasiyal hipoplazi
- Sistemik muayenesi :Normal
- Puberte Evresi: Evre 2
- A1P1 T 5 cc/5cc

- Ön planda ne düşünelim ?
- Hangi tetkikleri planlayalım?



Laboratuvar

- AKŞ:97,5 mgr/dL
- AST:27,1 IU/L
- ALT:11 U/L
- Üre:23 mgr/dL
- Kreatin:0,38 mg/dL
- WBC (Lökosit) - $6 \times 10^3/uL$
- HGB (Hemoglobin) - 13,5 g/dL
- PLT (Trombosit) - $273 \times 10^3/uL$
- IGF-1: 74 ug/L (SDS: -2,8)
- IGFBP-3:2446 mg/L (SDS: -1,5)
- TSH:3,31 mL
- T4:1,19 ng/dL
- İnsülin:4,81 u/ml
- TTG Ig A:Negatif

Radyoloji



- Takvim yaşı 11 yaş 3 ay
- kemik yaşı 9 yaş ile uyumlu

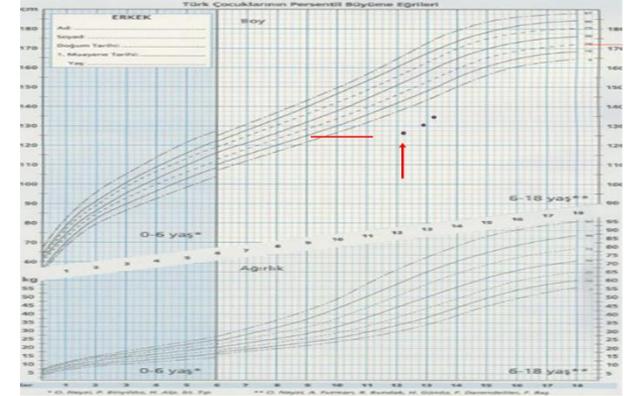
Patolojik Bulgular

- Orantılı Boy kısalığı (-3,36 SDS)
- Midfasiyal hipoplazi, frontal bossing
- IGF-1 74 ug/L (SDS: -2,8)
- Kemik yaşı geriliği

- Tanısal yaklaşımda hangi tetkikleri planlayalım?
- Hangi testleri yapalım?



Klinik seyir



- Büyüme hormonu uyarı testlerinde (Klonidin ve L-Dopa) pik yanıtlar sırası ile 15,4 ng/mL ve 17,7 ng/mL saptandı.
- IGF-1 jenerasyon testi
- 4 gün süre ile her gece aynı saate 0,1 mg/kg/gün dozunda GH
- 0. gün IGF-1 ve 5. gün IGF-1 değerine bakıldı.
- IGF-I de %112'lik , IGFBP3' de %16'lık artış görüldü.
- İdiyopatik boy kısalığı tanısı ile 0,025 mg/kg/gün GH tedavisi başlandı.

| | IGF-1 | IGFBP3 |
|---------|-------|--------|
| Öncesi | 167 | 3692 |
| sonrası | 355 | 4272 |

Boy Kısallığı

- Boyun 3.p veya -2 SDS altında olması
 - -3SDS altında olması ağır boy kısallığı
- Büyüme hızının düşük olması

1-2 y < 10 cm/yıl
2-4 y < 7 cm/yıl
4 y ile ergenlik arasında < 5 cm /yıl
2 y < 2 band düşmesi
2y > 1 band düşmesi

- Anne babanın boyuna göre çocuğun boyunun kısa olması
(Hedef boy) (<1,6 SDS)

Hedef boy

Kız: Anne boyu + (Baba boyu -13)

$$\frac{\quad}{2} \pm 7 \text{ cm}$$

Erkek: (Anne boyu +13) + Baba boyu

$$\frac{\quad}{2} \pm 7 \text{ cm}$$

Kısa boylu ve /veya büyüme hızı düşük olan çocuğun değerlendirilmesi

- Takvim yaşı
- Boy ve ağırlık ölçümü
- Ölçümlerin değerlendirilmesi
- Vücut oranlarının ölçümü ve değerlendirilmesi
- Hedef boy
- Ergenliğin değerlendirilmesi
- Kemik yaşı

Ölçümlerin değerlendirilmesi

ÇEDD-ÇÖZÜM

BÜYÜME

Oksoloji

İGF

Büyüme Hız

Büyüme Hormonu Düzü

SENDROMLAR / HASTALIKLAR

YENİDOĞAN

KAN BASINCI

KEMİK

ORGAN HACMİ

OBEZİTE

<https://www.ceddcozum.com>

Oksoloji

Doğum Tarihi (*) 22-aa-yyyy

Muayene Tarihi (*) 21.9.2021

Cinsiyet

Ağırlık kg

Boy cm

Baş Çevresi cm

Anne boyu cm

Baba boyu cm

Kaynak Türü CDC Nayzi WHO

Sıfırla Hesapla

ÇEDD-ÇÖZÜM

BÜYÜME

SENDROMLAR / HASTALIKLAR

YENİDOĞAN

KAN BASINCI

KEMİK

ORGAN HACMİ

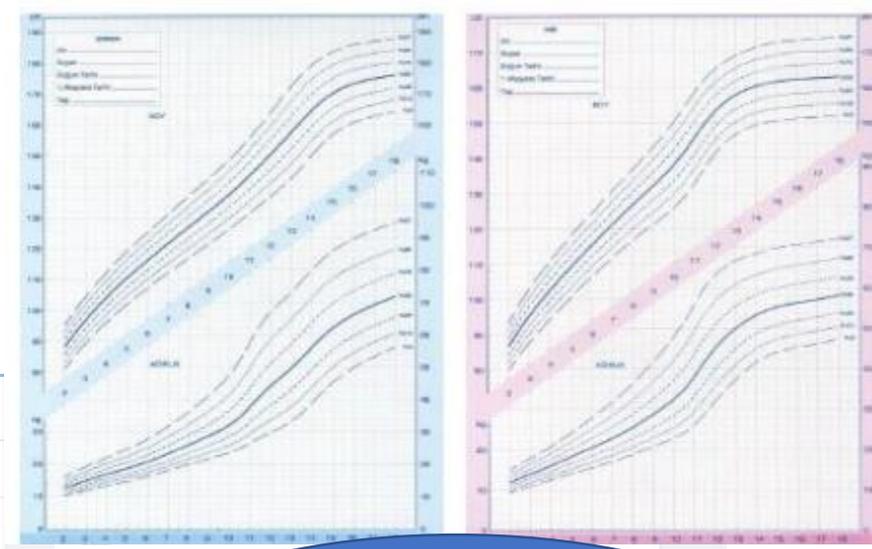
OBEZİTE

HGS TESTİ

BİRİM DÖNÜŞTÜRÜCÜ

HAKKINDA

Sıfırla Hesapla



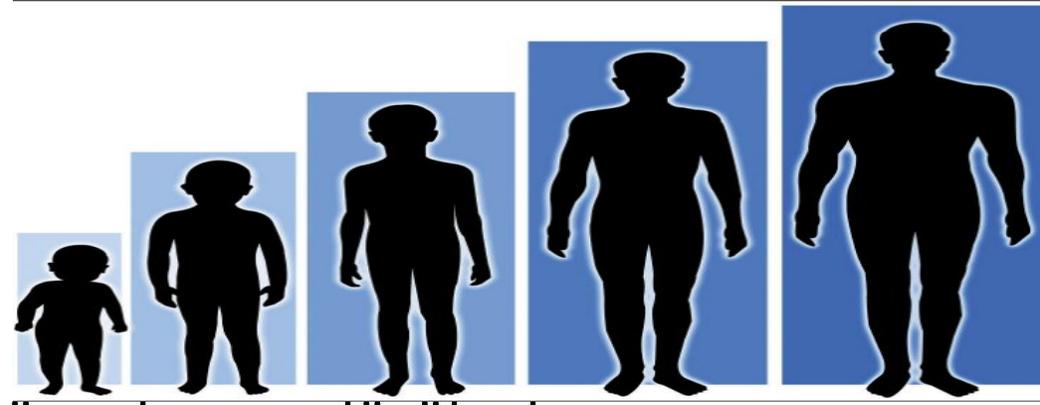
Çocuğun büyümesi aynı yaştaki normal çocuklardan elde edilen değerler ile karşılaştırılarak değerlendirilir

Vücut oranlarının ölçümü ve değerlendirilmesi



- Oturma yüksekliği
- Oturma yüksekliği/boy oranı
 - Doğum:%70
 - 3 yaş:%58
 - Okul çocuğunda:%53-56
 - Puberte:%52-54
- Kulaç mesafesi
 - 0-7 yaş:-3
 - 8-12 yaş:0
 - >12 yaş kız (>1,2)
 - erkek (>5,3)

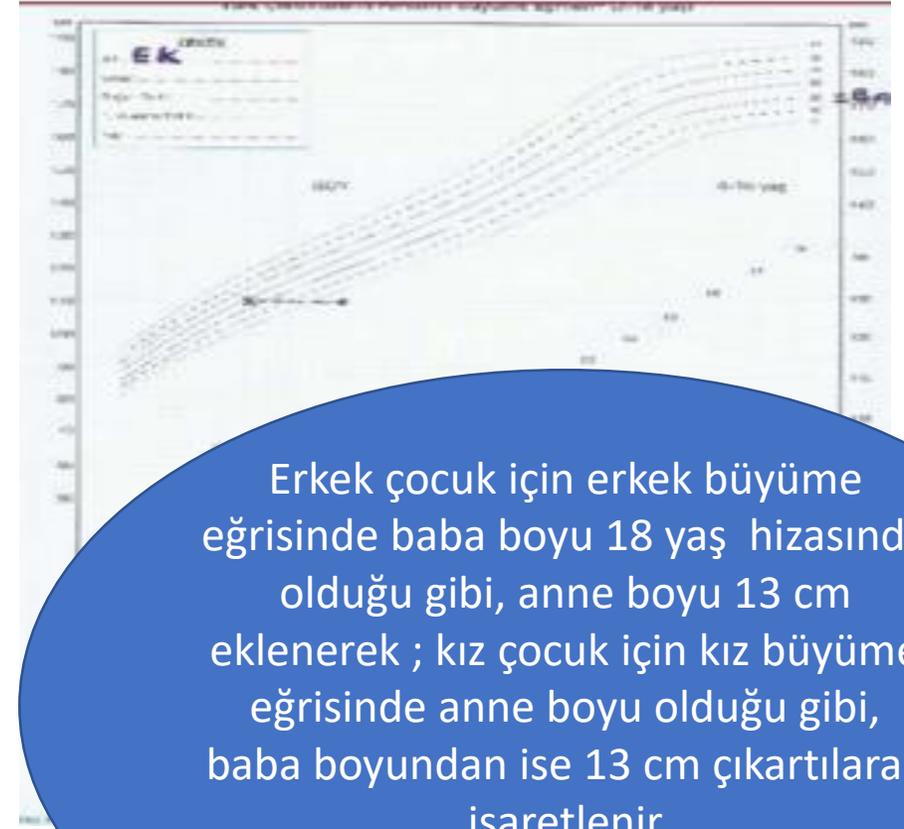
Büyüme hızı



- Boyu normal persantiller içinde olduğu halde büyüme hızının düşük olması persentil kaybetmesi altta yatan patolojik nedenin ilk belirtisi olabilir.
- Büyüme hızı
- 0-6 ay arası 16 cm
- 6-12 ay arası 8 cm
- 1-2 yaş arası,10-12 cm/yıl
- 2-4 yaş arası 7 cm/yıl
- 4 yaştan ergenliğe kadar da 5-6 cm/ yıl
- Ergenlik döneminde kızlarda meme tomurcuklanması ile beraber 7-8 cm/yıl , erkeklerde ise ergenlik ortalarında (testis volüm ü 10-12 ml iken) 9-10 cm /yıl

Hedef Boy

- Büyüme eğrisinde boy ve kilo (.) ile işaretlenir
- Kemik yaşı (x) ile işaretlenir
- Hedef boy ise 18 yaş çizgisinde işaretlenir
- Kızlarda
(Anne Boyu+Baba Boyu-13/2) +7
- Erkeklerde
(Anne Boyu+Baba Boyu+13/2) +7



Ergenliğin değerlendirilmesi

| | | | |
|----------------|--|--|--|
| P ₁ | | PREPUBERTAL | |
| P ₂ | | ERKEN EVRE %85 Telariş %15 pubarş | |
| P ₃ | | ORTA EVRE Dişli tipinde dağılımı Aksiller kıllanma Ter kokusu, Akne | |
| P ₄ | | GEÇ EVRE MENARŞ anovulatuvar | |
| P ₅ | | ADÖLESAN OVULATUVAR SIKLUSLAR | |

| | | | | |
|----------------|--------------|---|--|---|
| P ₁ | 1-3 ml | PREPUBERTAL | | |
| P ₂ | 4-9 ml | ERKEN EVRE %85 gonadarş | | %15 pubarş |
| P ₃ | 10-15ml | ORTA EVRE SPERMATOGENEZ Pubertal jinekomasti Ereksiyon Ejeksiyon | | Aksiller kıllanma Ter kokusu, Akne Ses kalınlaşması 20-30 cm |
| P ₄ | 16-19 ml | GEÇ EVRE | | |
| P ₅ | 20-25 ml | ADÖLESAN | | |

Kemik yaşı

- Kemik yaşı= Kronolojik yaşa
- Ailevi
- İUBK
- İskelet displazisi
- Sendrom

Kemik yaşına göre tanısal öngörü

TY > KY = BY : Yapısal boy kısalığı

TY = KY > BY: Ailevi kısalık

TY > KY > BY: Büyüme hormonu eks.

TY > BY > KY: Hipotiroidi

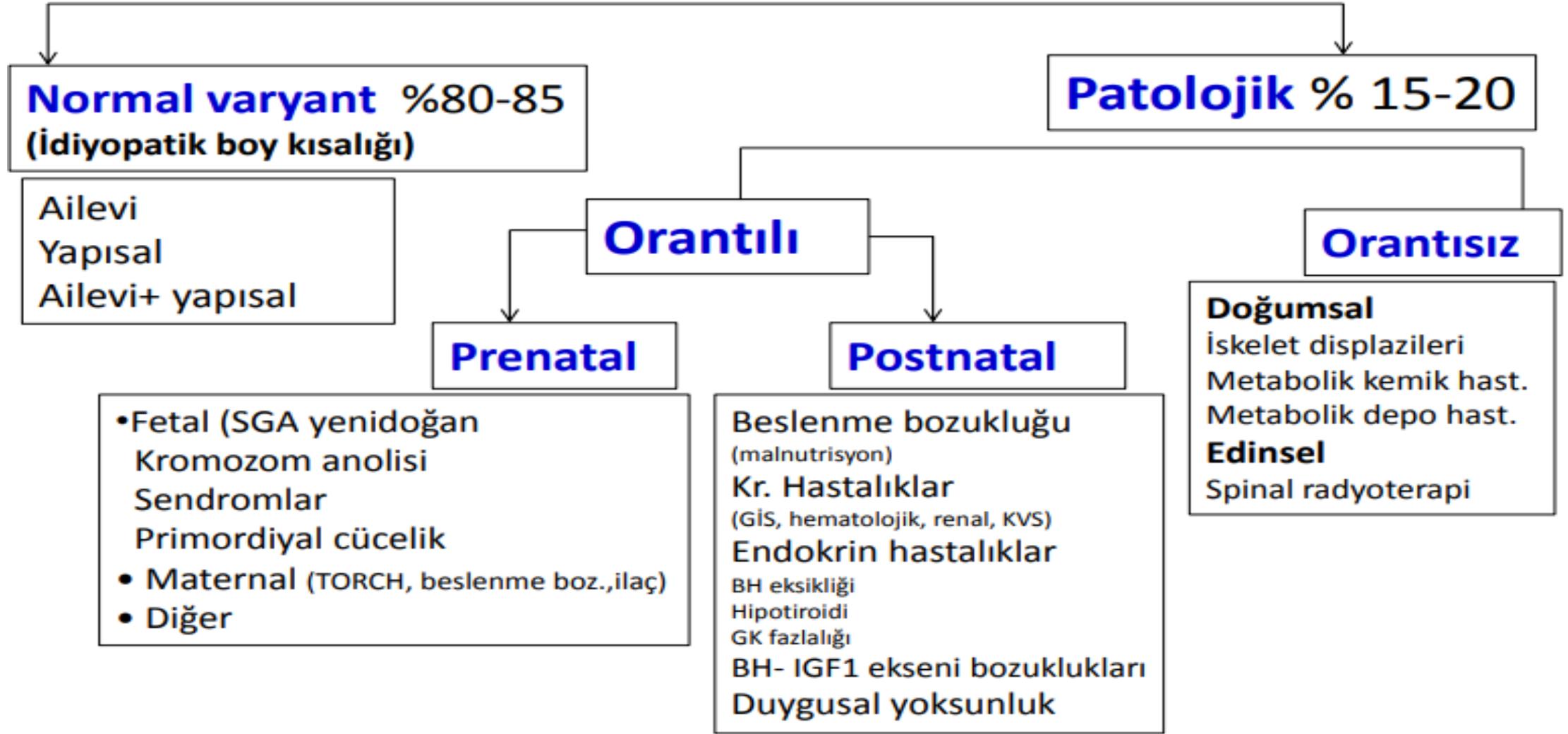
Kemik yaş < Kronolojik yaş

- Yapısal
- Kronik hastalıklar
- Endokrin nedenler
- Psikososyal nedenler



Sol el ve el bileği grafisindeki epifizlerin büyüklüğü, sayısı, diafizle olan ilişkisi gibi değişik parametreler göz önüne alınarak Greulich-Pyle atlası veya Tanner-Whitehouse atlası gibi standart atlaslara bakılarak iskelet olgunlaşması değerlendirilir

Boy kısalığında etiyoloji



Boy kısalığı etyolojisi:ESPE sınıflandırması



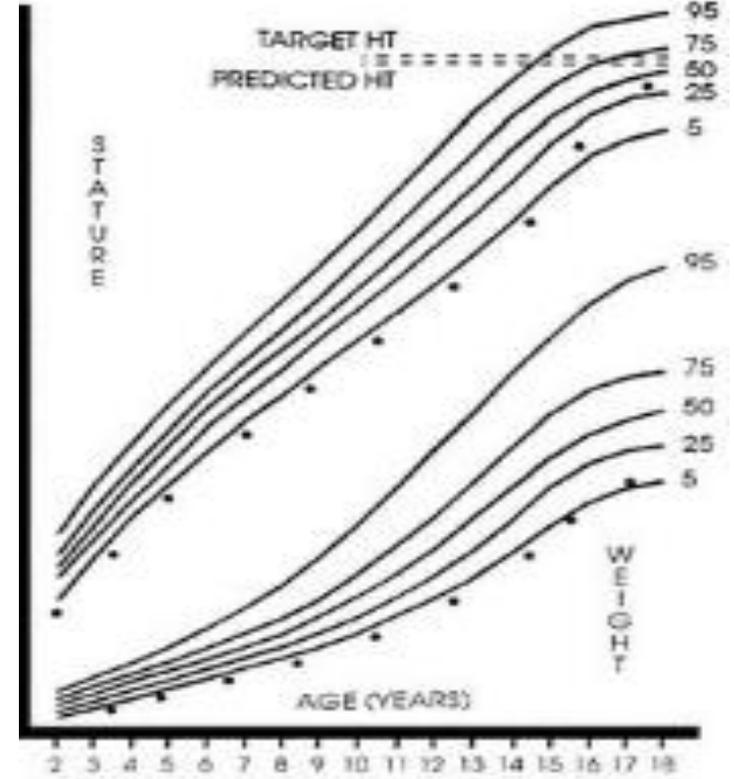
IGF, insulin-benzer büyüme faktörü; NS, Noonan sendromu; PWS, Prader-Willi sendromu; SGA, gestasyon yaşına göre küçük; TS, Turner sendromu. Wit J et al. Horm Res 2007. 68 (Suppl. 2)

İdiyopatik boy kısalığı

- İdiyopatik boy kısalığı (İBK), çocuğun boyunun, kendi toplumunda yaş ve cinsiyete göre ortalama boydan 2 SD'den daha kısa olması,
- Ayrıntılı bir öykü, fizik muayene ve ek arařtırmalar ile kesin bir neden belirlenememesi,
- Büyüme hormonu (BH) eksikliđi olmayan, gestasyon yaşına göre küçük doğum (SGA) öyküsü olmayan, vücut oranları normal olan, yeterli kalori alımı olan ve psikiyatrik bozukluđu olmayan çocuklardır.
- İBK bir dışlama tanısıdır .
- Ancak VKİ deđerleri normal ancak alt sınırdan olabilmekte.
- Büyüme hızı normal, hedef boya ulaşır , tedavisiz izlem

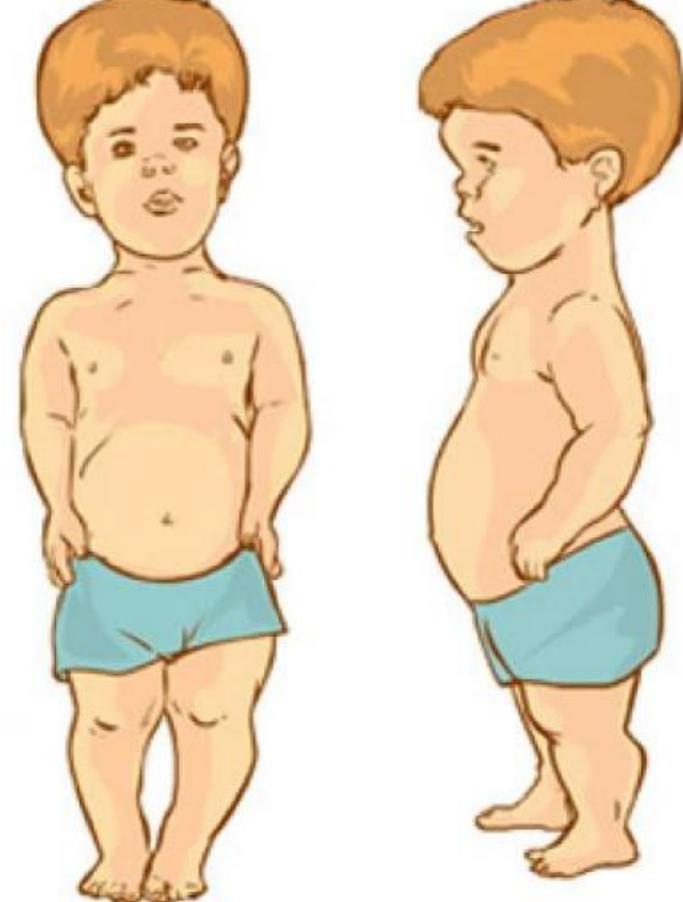
Yapısal(Kontisyonel) Boy Kısallığı

- 2-3 yaşında persentil kaybı başlar
- Vücut ağırlığı da etkilenir
- Puberte ile normal büyümelerine yakalarlar
- Ergenlik gelişimi genelde gecikir
- Erkek çocuklarda daha sık görülür
- Kemik yaşı daima geridir
- Erişkin boy hedef boy ile uyumlu
- Tedavi gerekmez



İskelet Displazileri

- İskelet displazilerinde genellikle orantısız boy kısalığı vardır.
- İskelet displazileri içinde hipokondroplazi sıktır ve oran bozukluğu çok ağır olmadığı için kolay atlanabilir.
- Otozomal dominant geçer; anne ve/veya babası kısa olanlarda mutlaka düşünmek gerekir.
- Tüm iskelet hastalıklarında kemik yaşı kronolojik yaşa uygundur.
- Büyüme hızı hep düşük seyreder.
- Nihai boy prognozu kötüdür.
- İskelet displazilerinden akondroplazide ağır boy kısalığı vardır.
- Malign hastalık nedeniyle spinal radyasyon alan çocuklarda da gövde büyümesindeki kısıtlılık nedeni ile orantısız boy kısalığı olur.



Gestasyon yaşına göre küçük bebekler (SGA)

- SGA'lı çocukların %80-85'i doğumdan sonra ilk 2-3 yılda büyümede yakalama yapar.
- %10 15'i yakalama yapamaz ve kısa kalır.
- SGA'da boy genetik potansiyele göre kısa, kemik yaşı ise kronolojik yaşa uygundur.
- Ergenlik erkence başlayıp, hızlı ilerleyebilir ve bu çocukların erişkin boyu toplum ortalamasından 12-20 cm kısa kalır.

Dismorfik Sendromlar(Turner Sendromu)

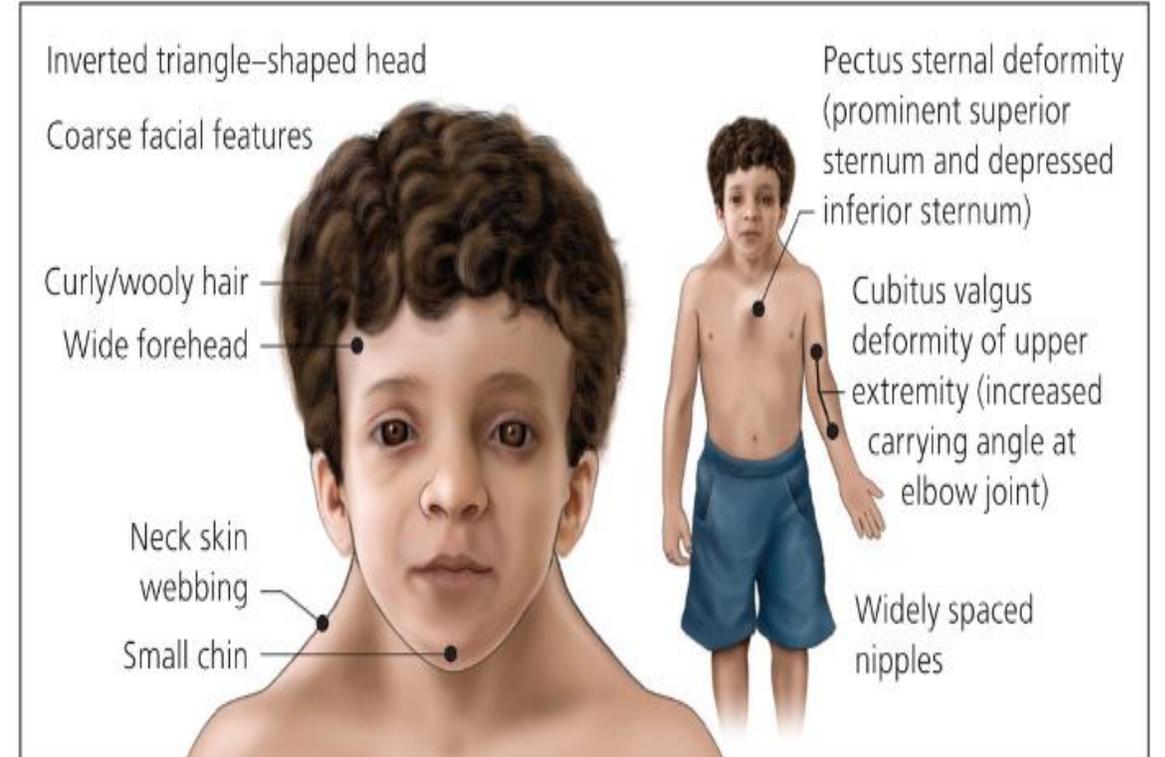
- X kromozomlarından birinin tam veya kısmi yokluğu ile karakterizedir.
- Sıklığı 1/2500'dir.
- Turner sendromunda tek bulgu boy kısalığıdır.
- Turner sendromunda doğum ağırlığı sıklıkla düşüktür, süt çocukluğu ve çocukluk döneminde büyüme yavaştır ve gonadal disgenezi nedeniyle pubertal büyüme yoktur.
- Nihai boy 142-147cm civarındadır.
- Turner sendromunda yele boyun, ense saç çizgisinin düşüklüğü, kalkan göğüs, meme başlarının ayrıklığı, kubitus valgus, tırnaklarda hiperkonveksite, kısa 4. metakarp, yenidoğan döneminde lenfödem, yüksek damak, kardiyak defektler (sıklıkla aort koarktasyonu) ve atnalı böbrek gibi diğer bulgular bulunabilir.



Boy kısalığını düşündüğümüz kızlarda fenotip özellikleri olmasa bile mutlaka karyotip istenmelidir

Dismorfik sendromlar(Noonan sendromu)

- Sıklığı 1/1000'dir.
- Her iki cinste görülür.
- Gonadal disgenezi yoktur.
- Nihai boy erkeklerde 162 cm, kızlarda 152 cm'dir.
- Pitozis, küçük ve geride çene yapısı Düşük ve belirgin kulaklar
- Kısa boyun ve boyunda yelesenme
- Göğüs deformitesi
- Konjenital kalp anomalisi (Sağ kalp anomalisi, Pulmoner stenoz en sık)
- Kriptorşidi



Malnütrisyon ve kronik hastalıklar

- Beslenme bozukluğu, kalori ve/veya protein eksikliği şeklinde veya Zn, Fe gibi esansiyel besi maddelerinin eksikliği şeklinde boy kısalığına neden olur.
- Akut malnütrisyonunda ağırlık boya göre daha belirgin geridir.
- Kemik yaşı geridir.
- Büyüme hızı düşüktür.
- Kronik malnütrisyonla bağılı gelişen bodurluk
- Bu çocukların boyları kısa, buna karşın ağırlıkları boylarına göre daha iyidir.
- Çölyak crohn kistik fibrozis malabsorbsiyon
- Konjenital kalp hastalıkları
- Astımda sık geçirilen hipoksik ataklar ve kortikosteroid kullanımı boy kısalığına ve puberte gecikmesine neden olabilir inhaled steroidler uygun dozda kullanılırsa büyümeyi olumsuz yönde etkilemez ve nihai boy normal olur
- Juvenil idiyopatik artrit, özellikle kortikosteroid kullanımı da söz konusu ise ağır boy kısalığına neden olur
- Orak hücreli anemi ve talasemide
- Renal tubuler asidoz ve kronik böbrek yetersizliğinde
- Tüm kronik hastalıklarda hastalığın ortaya çıkış yaşına, ağırlığına ve uygulanan tedaviye bağılı olarak farklı derecelerde boy kısalığı vardır; ağırlık sıklıkla boya göre düşüktür ve kemik yaşı geridir

Endokrin nedenler

- İzole büyüme hormonu eksikliği
 - Sıklığı 1/3500- 10000'dir.
 - İdiyopatik nedenli
 - Doğum ağırlığı ve boy normal veya normalin alt sınırlarına yakındır.
 - Vücut oranları normal, boya-göre-ağırlık yüksek, kemik yaşı geridir.
 - Puberte sıklıkla gecikir.
 - Süt çocukluğu döneminde hipoglisemi veya erkeklerde mikropenis
 - Gövdesel yağlanma kafa-yüzde orantısız görünüm (alın çıkık, burun kökü basık),ince ses diş çıkmasında gerilik saç ve tırnak uzaması yavaş
 - Doğumsal GH eksikliklerinde büyüme hızı 6-9 aydan sonra düşmeye başlar.
- Organik nedenler:
 - Orta hat defektleri gibi yapısal beyin anomalileri,
 - Kraniofarinjioma
 - Histiyositoz gibi infiltratif nedenlere bağlıdır.
 - Malign hastalıkların tedavisinde kullanılan kranial, kraniospinal radyasyon kemoterapiye bağlı gelişen izole GH eksikliği veya pan-hipopituitarizm oluşabilir.

Endokrin nedenler

- Genetik nedenler
- IGF-I duyasızlığı (Laron tipi cücelik)
- IGF-I yapım kusuru
- IGF-I reseptör duyarsızlığı

Tanı

Öykü ve fizik muayene

Laboratuvar testler

Radyolojik deęerlendirmeler

Öykü ve fizik muayene

- Doğum ağırlığı, boyu, baş çevresi ve gestasyon yaşı
- Gebelik öyküsü, doğum öyküsü
- Postnatal beslenme öyküsü
- Önceki büyüme verileri
- Puberte başlangıç yaşı
- Kullanıldığı ilaçlar ve kronik hastalık öyküsü
- Akraba evliliği, anne ve baba boyu , anne ve babanın ergenlik başlama yaşı, annenin menarş yaşı
- Nöromotor gelişimi
- Psikososyal ortam, okul başarısı, davranış bozukluğu

Öykü ve fizik muayene

- Boy, ağırlık, baş çevresi
- Vücut oranları (oturma yüksekliği, oturma yüksekliği/boy, kulaç uzunluğu)
- Dismorfik bulgular
- Alın çıkıklığı, midfacial hipoplazi
- Aydede yüz,
- Tiroid muayenesi, guatr
- Abdominal yağlanma, karın distansiyonu, hematomegali, splenmogali
- Puberte evrelemesi, mikropenis, kriptorşidi
- Göz bulguları

Laboratuvar testler

- Tam kan sayımı, ESR, ferritin, kreatin, sodyum, potasyum, kalsiyum, fosfor ALP , albümin, AST, ALT, AKŞ
- IGF-I,IGFBP3
- TSH T4,T3, insülin, 25OH D vitamini
- Kan gazı
- Tam idrar tahlili
- Dışkı tetkiki
- Doku transglutaminaz Ig A
- Kortizol, prolaktin
- Karyotip

Serum bazal büyüme hormonu testi istemeyiniz !!!

<3 yaş altında IGFBP3 boy kısalığı kararı vermek için daha değerli

Hangi hastayı endokronolojiye sevk edelim ?

- < 3 yaş (doğum ağırlığı 2000-2500 gr olan çocuklar için)
- Boy SDS <3 ve tekrarlayan ölçümlerde boy SDS < -2,5
- >3 yaş
- Boy SDS <-2,5
- Boy SDS <-2 ve SGA, psikososyal yoksunluk, orantısız boy kısalığı/dismorfik özellik, hedef boya göre >1,6 SDS gerilik, boyda 1 SDS lik düşme

GH eksikliği ve genetik testler

- İnsülin tolerans testi
 - L Dopa
 - Arginin
 - Klonidin
 - Glukagon- propranolol
 - GHRH
- 0.,30.,60.,120. dakikada GH
 - < 7 ng/mL eksiklik

Patolojik bulgular

- Orantılı Boy kısalığı (-3,36 SDS)
- Midfasiyal hipoplazi, frontal bossing
- IGF-1 74 ug/L (SDS: -2,8)
- Kemik yaşı geriliği

Klinik seyir

Büyüme Paneli

| Gene (Transkript) | Genomik Pozisyon | HGVS | Zigosite | ACMG Sınıflandırması |
|-----------------------|---------------------|--------------------------|-------------|----------------------|
| STAT5B (NM_012448) | Chr17-40353787 | c.2333A>G p.Asp778Gly | HETEROZİGOT | VUS (PM2) |

Klinik seyir

| Yaş | Boy SDS | IGF SDS | IGFBP3 SDS |
|--------------|---------|---------|------------|
| 11 yaş 6 ay | -3,23 | -0,85 | -0,87 |
| 12 yaş 2 ay | -3,09 | -1,66 | - 1,38 |
| 12 yaş 7 ay | -3,02 | -1,14 | -0,84 |
| 12 yaş 11 ay | -2,99 | -1,67 | -1,08 |
| 13 yaş 2 ay | -2,93 | -1,56 | -1,88 |

- İmmün disregülasyon açısından değerlendirildiğinde immunglobulinler ve lenfosit subgrup analizi normal saptandı.
- Altı aylık BHRT sonrasında 12 yaş 11 aylık,
- Tanner evre III boyu:133,4 cm -2,93 SDS
- Yıllık büyüme hızı: 7,3 cm/yıl

Büyüme hormonu duyarsızlık

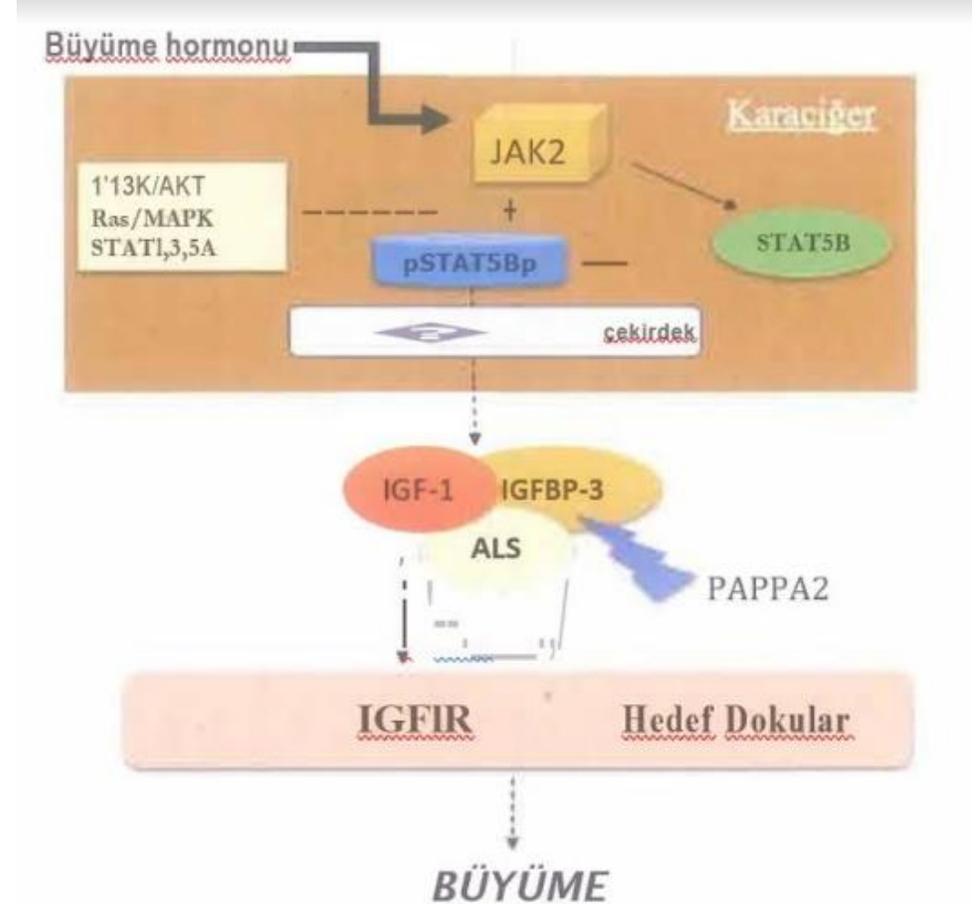
- Büyüme hormonu duyarsızlık,
- Laron *ve ark* tarafından tanımlanan GH reseptör genindeki (*GHR*) moleküler defektlerle bağlantılı olduğu gösterilmiştir
- Doğum sonrası büyüme geriliği,
- Düşük IGF-I ve normal-yüksek BH serum seviyeleri ile karakterizedir.
- Orta yüz hipoplazisi, kraniofasial orantısızlık,
- Mikropenis,
- Seyrek ve ince saçlar
- Motor gelişim geriliği
- Diş çıkmasında gecikme
- Puberta tarda
- Hipogilisemi

STAT5B Heterozigot mutasyonu

GH membran ilişkili GHR'ne bağlanarak reseptörün dimerizasyonuna yol açar.

GHR JAK2 ile etkileşime girerek sitoplazmik ve nükleer protein fosforilasyonu ve defosforilasyonu değişiklikleri gözlenerek hedef gen transkripsiyonu stimüle edilir.

BH ve JAK2 bağımlı fosforilasyon ve aktivasyon birçok sinyal ileticileri ve transkripsiyon aktivatörleri (STAT) için tanımlanmıştır; STAT1, STAT3, ve STAT5. Bu sitoplazmik proteinler nükleusa transloke olarak DNA'ya bağlanır ve transkripsiyonu aktive eder.



STAT5B Heterozigot mutasyonu

- Fenotip büyüme hormonu duyarsızlık sendromu ve immün yetmezlik tablosunun birlikteliği
- GH-GHR bağlandıktan sonra STAT sinyal oluşum basamaklarını aktive eder.
- GHR sinyal iletimindeki rolüne ek olarak, STAT5B bağışıklık sisteminde de rol oynar.
- STAT5B, interlökin-2 salınımında önemli bir aracısı ve bu sinyal iletiminin bozulması T-hücresi fonksiyon kusurlarından sorumludur.
- *STAT5B* mutasyonlu hastalarda yüksek PRL düzeyleri de tanımlanmıştır.
- İmmünolojik disregülasyon nedeniyle,
- Biyoaktiviteyi azaltan yüksek moleküler ağırlıklı bir IgG-PRL kompleksi oluşturarak makroPRL oluşturabilir.

STAT-5B Heterozigot mutasyonu

- Doğum boyu normal
- Doğum sonrası boy kısalığı görülür.
- Frontal bossing, orta fasiyal hipoplazi, seyrek saçlar
- Serum IGF-I, IGFBP-3 düzeyleri düşük
- Süt çocukluğu döneminde tekrarlayan pnömoni lenfoid intestinal pnömoni otoimmün hastalık immün yetmezlik görülebilir.

STAT5B mutasyon

JCEM ONLINE
Advances in Ge



Genetics and Molecular Biology, 40, 2, 436-441 (2017)

Copy
DOI:

Research Article

Growth hormone
mutation in

Renata C. Scalco
Tonelli⁵, Maria
A. L. Jorge¹

¹Unidade de Endocrinologia
(FMUSP), São Paulo, Brazil

²Unidade de Endocrinologia
(LIM42), Faculdade de Medicina

³Departamento de Hematologia
Universidade Federal do Rio Grande do Sul

⁴Laboratório de Endocrinologia
da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

⁵Universidade Federal do Rio Grande do Sul

European Journal of Endocrinology (2010) 163 349-35

CASE REPORT

A novel *STAT5B* mutation associated with hyperproliferation in two male siblings

Patricia N Pugliese-Pires¹, Carlos A Tonelli², João Ivo J P Arnhold¹ and Alexander A L Jorge^{1,6}

¹Unidade de Endocrinologia do Desenvolvimento, Laboratório de Endocrinologia da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, 05403-900 São Paulo, Brazil, ²Ambulatório de Endocrinologia (UNESC), 88806-000 Criciúma, Brazil, ³Serviço de Patologia Médica, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 90035-900 Porto Alegre, Brazil, ⁴Endocrinologia Pediátrica, Florianópolis, 88025-301 Santa Catarina, Brazil, ⁵Endocrinologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 90035-900 Porto Alegre, Brazil, ⁶Disciplina de Endocrinologia da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul

(Correspondence should be addressed to A. A. L. Jorge; Email: aaljorge@ufrgs.br)



HHS Public Access

Author manuscript

Eur J Endocrinol. Author manuscript; available in PMC 2016 June 08.

Published in final edited form as:

Eur J Endocrinol. 2015 September ; 173(3): 291-296. doi:10.1530/EJE-15-0398.

STAT5B mutations in heterozygous state have negative impact on height: another clue in human stature heritability

Renata C Scalco¹, Vivian Hwa², Horacio M. Domené³, Héctor G. Jasper³, Alicia Belgorosky⁴, Roxana Marino⁴, Alberto M. Pereira⁵, Carlos A. Tonelli⁶, Jan M. Wit⁷, Ron G. Rosenfeld⁸, and Alexander A.L. Jorge¹

Eve götüreceğimiz!!!

- Polikliniğimize başvuran her hastanın mutlaka boy ve kilosu ölçülmeli
- Oksolojik verileri hesaplanmalı
- Boy kısalığının büyük bir kısmı normalin varyantı
- Büyümde duraklama olan olgularda organik nedenler dışlanmalı
- Boy kısalığı ve dismorfik bulguları varsa genetik test istenmeli
- Boy kısalığı ve immün yetmezliği olan olgularda STAT5B mutasyonu düşünülmelidir.