



Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı

Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
Olgu Sunumu

02 Eylül 2021 Perşembe

Ar. Gör. Dr. Ozan BERK



OLGU

- 15 yaşı, Erkek

ŞİKAYET

- Fazla kilo alımı, aşırı yeme isteği

Öykü

- Hastanın hızlı kilo alma ve aşırı yeme isteđi belirgin olarak **4 yaşından itibaren** başlamış.
- Kilo alımı ilkokul döneminde de devam etmiş, **okul başarısı düşük** olan hastanın bilişsel fonksiyonlarında gerilik olması nedeniyle özel eğitim almış.
- Son iki yıl içinde 70 kg kadar aldığı ifade edilen hasta ilk olarak 9 yaşında tarafımıza başvurmuş. Başvurusunda **vücut ağırlığı: 90kg (BMI:45,2)** ölçülmüş.
- Doyma hissi olmadan aşırı yeme isteđinin yanında **tutturma, hırçınlık, inatçılık** gibi davranışlar da dikkat çekiyormuş.

Özgeçmiş

- 39 GH, 2575 gr, C/S ile doğum.
- İntra-uterin dönemde **hareketlerinin az** olduğu fark edilmiş.
- İleri anne yaşından dolayı (anne yaşı:42) yapılan amniosentezde patoloji saptanmamış.
- Doğar doğmaz ağlamamış, sonrasında **zayıf ağlamış. Hipoaktif, hipotonik ve emmesi zayıfmış.**
- Postnatal 6. günde evde biberon ile **beslenirken siyanoze olup** solunum sıkıntısı başlaması üzerine 15 günlük YDYBÜ yatışı olmuş. Hipotonisite etyolojisi araştırılarak: LP, TFUS, EEG, Kraniyal MR görüntüleme, TORCH ve Metabolik tarama tetkikleri yapılmış. Patoloji saptanmamış.

- Taburculuk sonrası hipotoni nedeniyle poliklinik izlemi sürdürülen hastanın motor gelişimi

- 8 aylıkken hareket etmeye başlama
- 1 yaşında başını tutma ve iki el ile kavrama
- 14 aylıkken desteksiz oturma
- 18 aylıkken emekleme
- 4 yaşında yürüme



Motor retardasyon

- 3 yaşında bilateral inmemiş testis nedeniyle sağ orşiektomi, sol orşiopeksi operasyonu



Hipogonadizm

- 5 yaşında mental gerilik nedeniyle özel eğitim



Mental retardasyon

- Doyma hissi yokluğu, aşırı yeme isteği ve fazla kilo alımı nedeniyle 9 yaşında Ç.Endokrinoloji başvurusu



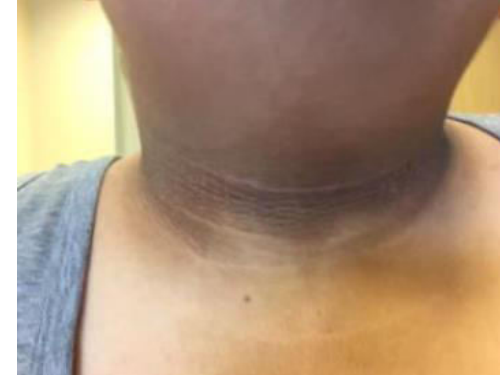
Obezite

Soygeçmiş

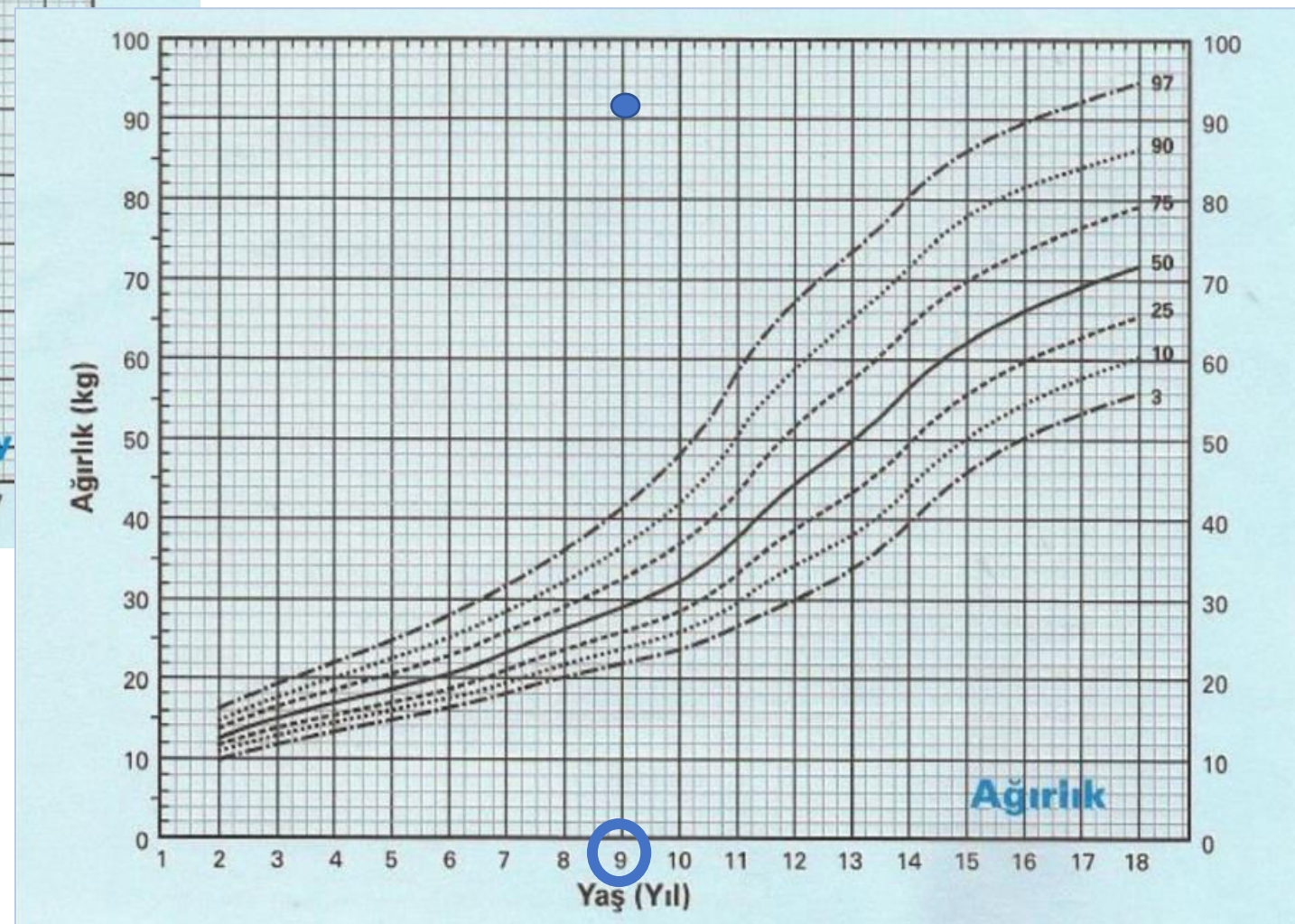
- Anne 58 yaş, sağ-sağlıklı
- Baba 60 yaş, hipertiroidi
Anne-baba arasından akrabalık yok.
- 1.çocuk: 22 yaş, Kız, sağ-sağlıklı
- 2.çocuk: Hastamız
 - Kuzende (amca çocuğu) **obezite**
 - Babanın halasında **Tip2 DM**

Fizik muayene

- Dismorfik yüz görünümü
 - Bifrontal çap darlığı
 - Badem göz
 - Ağız köşeleri aşağı dönük
- Akantozis nigrikans (Aksiller, boyun, ense)
- Keratozis plaris (Kollar)
- Striaları (Abdominal ve bel)
- Küçük el, küçük ayak
- Buffalo hump
- Bilateral Adipomasti (Evre 5)
- Aksillar kıllanma Tanner evre 2,
Pubik kıllanma Tanner evre 4
- Testisler palpe edilemedi,
penis boyutu ölçülemedi.




- Boy :141,5 cm (-0,36 SDS)
- Tartı : 90,9 kg (+3,50SDS)
- BMI : 45,2 (+3,09 SDS)
- TA :140/90 mmHg



Laboratuvar

• AKŞ :85,2 mg/dl

• İnsülin :27,98 uIU/ml 

• HOMA-IR :5,89

• Üre :15,6 mg/dl

• BUN :7 mg/dl

• Kreatinin :0,4 mg/dl

• Trigliserid :141 mg/dl


• T.kolesterol :178 mg/dl

• HDL :34,1 mg/dl


• LDL :116 mg/dl

• sT3 :4,02 pg/ml

• sT4 :0,9 ng/dl

• TSH :12,66 mIU/ml 

• FSH :0,8 mIU/ml

• LH :<0,2 IU/L 

• T.test. :0,24 ng/ml

• DHEA-SO4 :119,9 mg/dl

• IGF-1 :123,5 ug/L (-2,26 SDS) 

Ön Tanılar ?

Ek tetkikler ?

PRADER-WILLI SENDROMU

Prader-Willi Sendromu

- Prader-Willi Sendromu (PWS), obezitenin en yaygın sendromik formudur.
- Sendrom, **1:10.000–1:30.000** canlı doğumda meydana gelmektedir.
- PWS, babadan kalıtılan **kromozom15q11.2-q13** bölgesindeki genlerin ekspresyon eksikliğinden kaynaklanan multisistemik kompleks genetik bir hastalıktır.

KLİNİK BULGULAR

- **Prenatal** - Düşük fetal aktivite, gebelik yaşına göre küçük boyut, polihidramnios, makat pozisyonu ve asimetric intrauterin büyüme (artmış baş/karın çevresi oranı) mevcuttur.
- **Bebeklik** - Yenidoğan hipotonisi ayırt edici özelliklerinden biridir ve tanı testini başlatmak için değerli bir ipucudur.

Derin hipotoni asfiksiye yol açabilir. Etkilenen bebekler genellikle yetersiz emme de dahil olmak üzere beslenme güçlüğü yaşarlar ve bu da gelişme geriliğine yol açabilir.

Diğer yaygın özellikler arasında zayıf ağlama ve genital hipoplazi (kriptorşidizm, skrotal hipoplazi veya klitoral hipoplazi) bulunur.

- **Erken çocukluk:** PWS'li yeni yürümeye başlayan çocuklar, ortalama 27 ay yürüme ve 39 ay konuşma yaşı olması gibi ana motor kilometre taşlarını geç kazandıklarını gösterir .

1-6 yaş arasındaki çocuklar, gıdaya erişim kısıtlanmamışsa, genellikle ilerleyici obezite gelişimi ile birlikte hiperfaji semptomları gösterirler.

Kısa boy genellikle çocukluk döneminde bulunur ve çoğu hastada pubertal büyüme atağı olmaz.

- **Geç çocukluk ve ergenlik:** PWS'li çocuklarda adrenarş nedeniyle pubik ve koltuk altı kılları erken ortaya çıkabilir, ancak diğer ikincil cinsel özellikler genellikle gecikir veya eksiktir.

Testis inişi, ergenlik kadar geç ortaya çıkmıştır. Menarş, kısmen eşzamanlı obezite nedeniyle sıklıkla gecikir. Menarş, önemli kilo kaybına yanıt olarak 30 yaşına kadar geç ortaya çıkabilir .

Obezitenin diğer komplikasyonları (örneğin, uyku apnesi, kor pulmonale, diyabetes mellitus ve ateroskleroz), hipogonadizm (osteoporoz) ve davranışsal sorunlar, PWS'li ergenlerde ve yetişkinlerde sık görülen problemlerdir. PWS'li hastaların %25 kadarında epilepsi vardır. Skolyoz, bildirilen prevalans % 37'dir.

DAVRANIŞ ÖZELLİKLERİ

- Okul performansını engelleyebilecek **öfke nöbetleri, inatçılık ve obsesif-kompulsif davranışlar sergilerler**. Bu davranışlardan bazıları otizm spektrum bozukluğunda bulunanlara benzer.
- Rektal oyma davranışı ve deri yolma yaygındır. Bazı durumlarda rektal yolma, **rektal kanamaya ve anemiye veya koliti taklit etmeye yetecek kadar ülserasyona** yol açar .
- Hafif-orta derecede bilişsel bozulma, yaygın olarak ilişkili bir özelliktir. Bir çalışmada, PWS'li bireylerin ortalama zeka katsayısı (IQ) **popülasyon ortalamasının 40 puan altındaydı**. PWS'li bireylerin yaklaşık %5'i düşük-normal aralıkta (>85) IQ'ya sahip ve %5'i ciddi zihinsel engele (zeka geriliği) sahip bulundu.
- Yiyecek arama davranışları arasında çöp yemek, donmuş yiyecekler yemek ve yiyecek elde etmek için kaynakları çalmak sayılabilir. Kusma yeteneğinin azalması ve ağrıya karşı toleransın artması, bozulmuş gıdaların tıkinırcasına yemeyi teşvik edebilir ve gastrointestinal hastalık tedavisini geciktirebilir.
- Tipik olarak obur yeme alışkanlıklarıyla ilişkili **boğulma epizodları**, bir dizi **ani ölüm** vakasında hastaların %8'inde ölüm nedeni olarak bildirilmiştir.

- PWS'li bireylerde tokluğun bozulmasına neden olan mekanizma bilinmemektedir.
- Bununla birlikte, oreksijenik bir peptit olan **ghrelin seviyeleri**, kilo uyumlu kontrollere kıyasla PWS'li bireylerde sürekli olarak yükselir ve bu hastalarda iştah artışı için olası bir mekanizma sağlar.
- Bugüne kadar, tokluk kusurunda birincil veya ikincil faktör olarak grelin rolü belirsizdir. **Beyin kaynaklı nörotropik faktör (BDNF)**, PWS'de hiperfajinin bir başka potansiyel aracısıdır; bu nörohormon, PWS'li bireylerde azalmıştır.
- Diğer olası araçlar arasında **pankreas polipeptidi** yer alır.

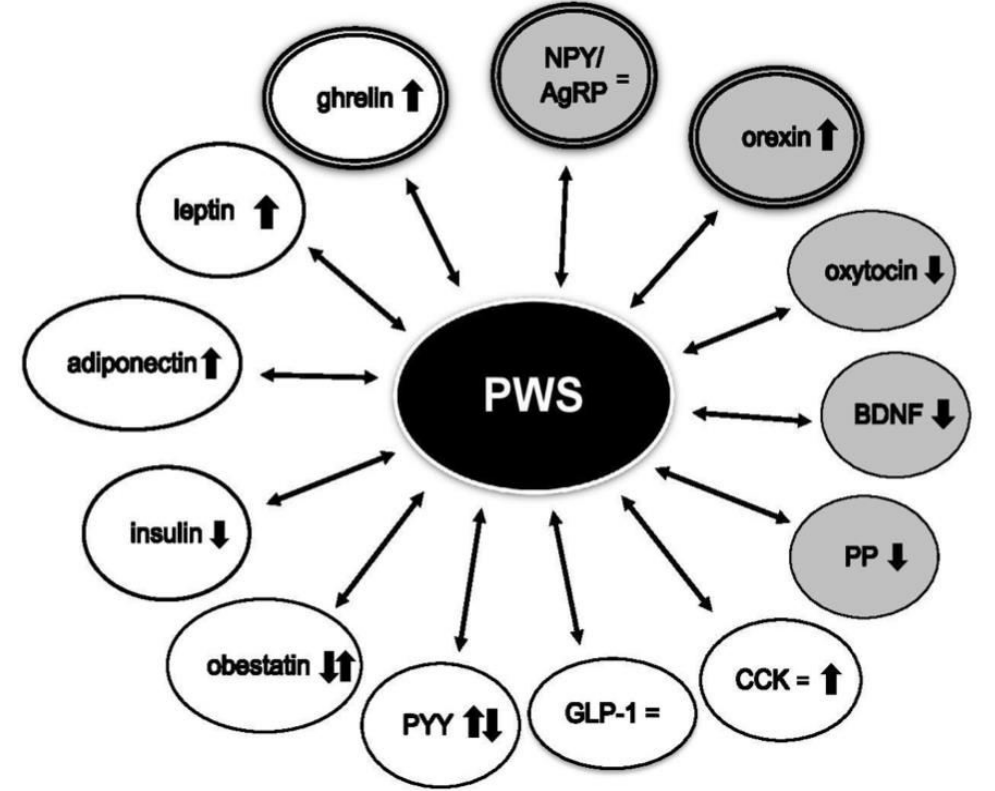


Figure 1 Circulating levels of orexigenic and anorexigenic hormones in PWS.

Notes: Orexigenic modulators are shown with a double circle, while the single circle represents anorexigenic stimuli. Gray circles represent neuromodulators of the central nervous system, while white circles represent peripheral stimulators of food intake. ↑ high; ↓ low; = normal; ↑↓ low, normal, or high levels.

Abbreviations: AgRP, agouti-related peptide; BDNF, brain-derived neurotrophic factor; CCK, cholecystokinin; GLP-1, glucagon-like peptide 1; NPY, neuropeptide Y; PP, pancreatic polypeptide; PWS, Prader-Willi syndrome; PYY, peptide YY.

*Diabetes, Metabolic Syndrome and Obesity: Targets and Therapy 2018:11

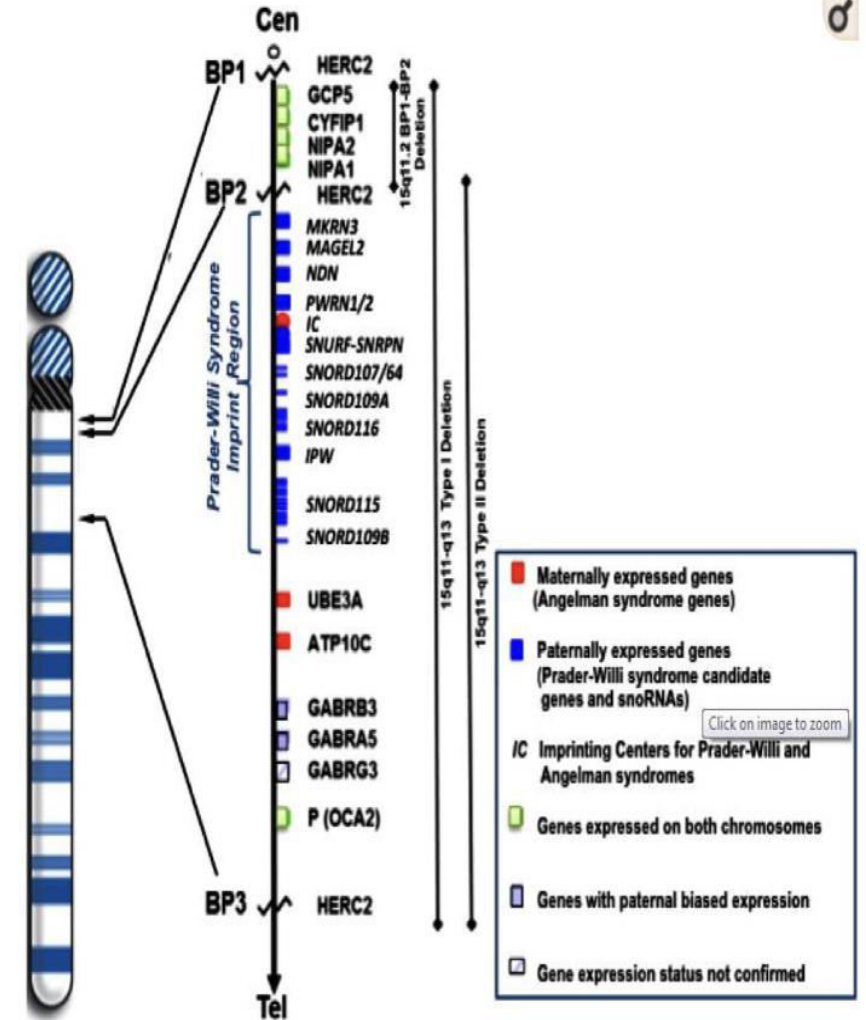
Tanı

- 3 yaş ve daha küçük çocuklar için : **5 puan**
- 3 yaşından büyük çocuklarda ve yetişkinlerde **8 puan** alması gerekmektedir.
- **Major kriterler (1 puan)**
 - Yenidoğan ve infantil hipotoni, bebeklik döneminde beslenme sorunları, bebeklikten sonra aşırı kilo alımı, karakteristik yüz özellikleri, hipogonadizm, yaygın gelişimsel gerilik veya hafif - orta derecede zihinsel gerilik ve hiperfaji.
- **Minör kriterler (1/2 puan)**
 - Azalmış fetal hareket, karakteristik davranış sorunları (genellikle birden fazla), uyku bozukluğu veya uyku apnesi, boy kısalığı, hipopigmentasyon, küçük eller ve/veya ayaklar, düz ulnar sınırı olan dar eller, göz anormallikleri (ezotropya, miyopi), ağız köşelerinde kabuklanma ile birlikte kalın viskoz tükürük, konuşma artikülasyon bozuklukları ve deri yolma.

Genetik test

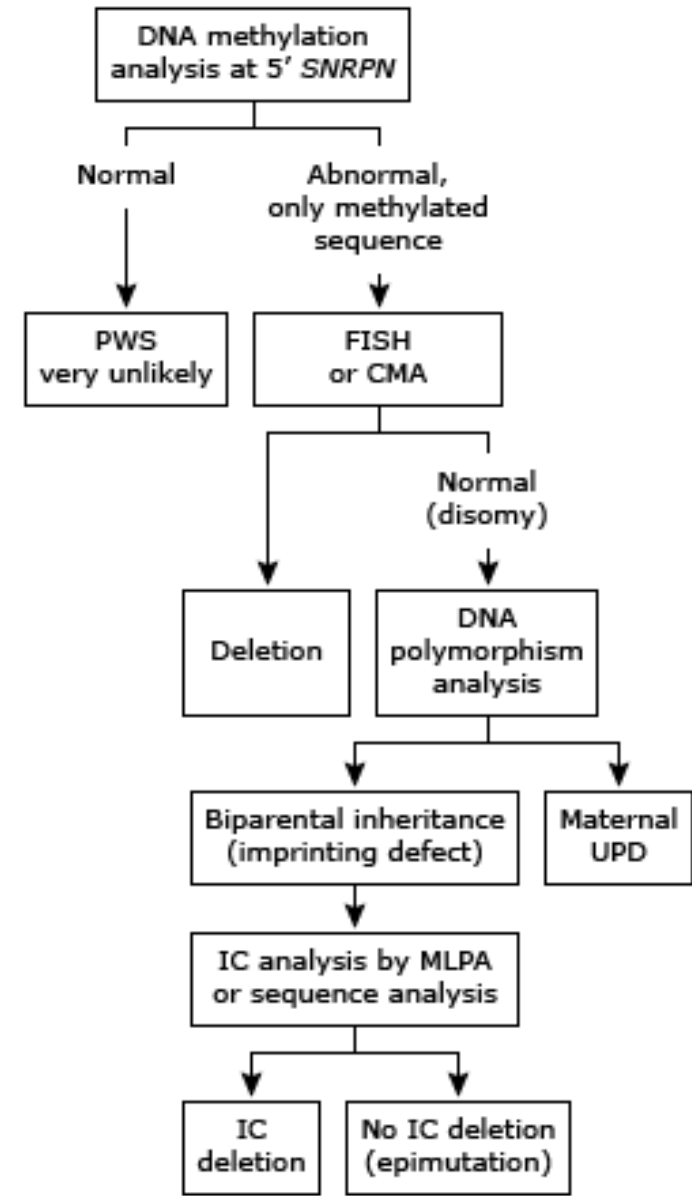
- PWS, baba kromozomunda delesyon, anne dizomisi ya da nadiren imprinting merkezindeki kusurlar nedeniyle, kromozom 15'in uzun kolunda babasal olarak aktif genlerin ekspresyonunun olmamasından kaynaklanır.
- paternal 15q11 – q13 delesyonu (%65-%70)
- maternal uniparental dizomi (%20-%30)
- imprinting gen defektleri (%1-3)

Fig. 4



High resolution chromosome 15 ideogram and locations of breakpoints BP1 and BP2 [at 15q11.2 band] and BP3 [at 15q13.1 band] are shown with position of the four non-imprinted genes between breakpoints BP1 and BP2 and those imprinted and non-imprinted genes between breakpoints BP2 and BP3. Three recognized deletion subtypes and locations in the 15q11-q13 region (i.e., 15q11.2 BP1-BP2; typical 15q11-q13 type I; typical 15q11-q13 type II) are represented

- Test, tüm potansiyel genetik kusurların tanımlanmasına izin veren bir sırayla yapılır:
 - PWS için standart bir tanı paneli, **karyotip ve metilasyon çalışmalarıyla** başlar
 - Ardından **floresan in situ hibridizasyon (FISH)**
 - Ardından maternal tek ebeveynli dizomiye saptamak için **mikro-satellit problemleri** gelir.
- PWS için moleküler testler oldukça hassastır ve metilasyon analizine sahip standart paneller, vakaların %99'undan fazlasını tespit edecektir.
- DNA metilasyon testi; her 2 ebeveynden gelen genetik materyali ayrı ayrı gösterebilecek ve Prader Willi ile Angelman'ı ayırt edebilecek en basit moleküler testtir.



PWS: Prader-Willi syndrome; FISH: fluorescence in situ hybridization; CMA: chromosomal microarray; UPD: uniparental disomy; IC: imprinting center; MLPA: multiplex ligation-dependent probe amplification.



Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings

M. A. Angulo¹ · M. G. Butler² · M. E. Cataletto³

Received: 17 March 2015 / Accepted: 11 May 2015 / Published online: 11 June 2015
© The Author(s) 2015. This article is published with open access at Springerlink.com

Son yayınlar **yeni jenerasyon DNA metilasyon testleri (MS-MLPA) öneriliyor.**

Diagnostic genetic testing

DNA methylation provides a powerful tool to assess paternal-only, maternal-only, or biparental (normal) inheritance. Normal individuals have both a methylated and an unmethylated allele, whereas individuals with PWS have only the maternally methylated allele, therefore the most efficient analysis to diagnose PWS. The most widely used DNA methylation analysis only targets the 5' CpG island of the *SNRPN* locus and will correctly diagnose PWS in more than 99 % cases but can not distinguish between a deletion, UPD or ID [3]. A more recent generation of DNA methylation assay, “methylation-specific multiplex-ligation probe amplification” (MS-MLPA) is more informative. MS-MLPA will determine the methylation status by using 5 to 6 methylation probes in the *SNRPN* locus and other imprinted genes close by to confirm the diagnosis of PWS as well as about 30 probes within the 15q11-q13 region that are used with reference (control) probes outside of the region and on other chromosomes to determine the copy number status [21, 22]. This assay will identify the typical deletion, which is seen in the majority of individuals with PWS as well as the methylation status. If the deletion is not seen with MS-MLPA testing and the PWS methylation pattern is present, then high-resolution microarrays including SNP probes should be used to help identify an imprinting defect or maternal disomy 15 status. In some families more testing will be needed including genotyping of chromosome 15 DNA markers using parental DNA.

Genetik test endikasyonları

● Doğumdan 2 yaşına kadar

- Erkeklerde zayıf emme ve zayıf kilo alımı ile birlikte hipotoni ve kriptorşidizm

● 2 - 6 yıl

- Kötü emme öyküsü olan hipotoni
- Yaygın gelişimsel gerilik
- Hızlı kilo alımıyla ilişkili boy kısalığı ve/veya büyüme geriliği

● 6 - 12 yıl

- Zayıf emme ile birlikte hipotoni öyküsü
- Yaygın gelişimsel gerilik
- Hiperfaji ve gıda alımı kontrolsüz ise obezite
- Bilişsel bozukluk (genellikle hafif düzeyde zihinsel gerilik)
- Hipogonadotropik veya hipergonadotropik hipogonadizm (örneğin, gecikmiş ergenlik)
- Tipik davranış sorunları (öfke nöbetleri ve obsesif-kompulsif özellikler dahil)

Değerlendirilen Metafaz Sayısı : 1
Değerlendirilen interfaz Sayısı : 99

SONUÇ :Nuc ish(SNRPNX2)[100]
Nuc ish(15qterX2)[100]

Normal, etkilenmemiş.

YORUM: Hasta hücrelerine yapılan FISH analizinde incelenen SNRPN lokusuna ait 2 sinyal, kontrol probuna (15qter) ait 2 sinyal saptanmıştır. Lokus bakımından normal sinyal paterni gözlenmiştir.

Sonuç : Yapılan mikrosatellit ve metilasyon çalışması sonucunda Uniparental Disomy (15) mat saptanmıştır. Prader-Willi sendromuyla uyumludur.

Yorum : Genetik danışma alması uygundur.

Kullanılan Yöntem : Genetik analizör ile mikrosatellit belirteç analizi
Taranan Belirteçler : D15S210,D15S128,D15S11,D15S837,D15S63,
D15S642,D15S122,GABR33,D15S542,D15S652

KOMORBİDİTELERİN DEĞERLENDİRİLMESİ

- Hipotalamik ve hipofizer disfonksiyon
- Büyüme hormonu eksikliği
- Hipogonadizm
- Osteoporoz
- Adrenal yetersizlik
- Hipotiroidizm
- Diğer nöroendokrin sorunlar

- Obezite ilişkili sorunlar
 - Diyabetes mellitus
 - Metabolik sendrom
 - Hiperandrojenizm
 - Hipertansiyon
 - Dislipidemi
 - Koroner arter hastalıkları
 - Karaciğer yağlanması
 - Kolelitiazis
 - Obstrüktif uyku apnesi,
 - Gastrik distansiyon ve rüptür.

TEDAVİ

- Bebeklik döneminde beslenme desteđi
- Kilo alımını kontrol etme
- Büyüme hormonunu yerine koyma
- Sex hormonlarını yerine koyma
- Güç ve hareket yeteneđini geliřtirmek için FTR desteđi
- Özel eđitim, konuşma desteđi
- Uyku apnesi için CPAP desteđi
- DM, hipotiroidi, skolyoz gibi komplikasyonların kontrolü

REKOMBİNANT BÜYÜME HORMON TEDAVİSİ

- PWS ve büyüme geriliği olan çocuklar, **rekombinant büyüme hormonu (rhGH)** ile tedavi için adaylardır.
- **İnsülin benzeri büyüme faktörü 1 (IGF-1)** ve **IGF-bağlayıcı protein 3 (IGFBP-3)** ölçümleri GH eksikliğinin kanıtı için kullanılır ve rhGH dozlarını hedeflemek için kullanılır.
- rhGH'nin başlatılmasıyla ilgili kararlar **aile ile işbirliği** içinde alınmalıdır. Tartışma, kısa boy, vücut kompozisyonu ve kemik yoğunluğu üzerindeki PWS hastaları için rhGH'nin potansiyel faydalarını ve ayrıca bu popülasyon için potansiyel riskleri içermelidir.

Potansiyel Faydalar

- PWS'li çocuklarda rhGH uygulamasının **lineer büyüme, vücut kompozisyonu ve kemik yoğunluğu üzerindeki yararlı etkiler** göstermiştir.
- Tedavi ayrıca **lipid profilini ve fiziksel fonksiyonu** geliştirir ve birçok çalışma **bilişsel ve motor gelişim** üzerinde de faydaları olduğunu öne sürer.
- Tedaviye başlamak için optimal yaş, dozlama ve tedavi süresi tam olarak belirlenmemiştir.
- PWS'li çocuklarda rhGH'ye yanıt, tedavinin **ilk 12 ayında en fazladır**. Bununla birlikte, rhGH **5 yıl kadar** uzun bir süre boyunca yeterli dozlarda uygulandığında hastalar lineer büyüme, kemik yoğunluğu ve vücut kompozisyonunda iyileşmeye devam etmiştir.
- Uzun süreli rhGH tedavisi ile bile vücut kompozisyonu tamamen normalleşmez.

Güvenlik

- 2006 itibariyle, dünya çapında PWS'li çocuklarda ekzojen rhGH tedavisinin kullanımına denk gelen en az **20 ölüm vakası** rapor edilmiştir. Ölümler solunum problemleriyle ilişkiliydi ve rhGH tedavisinin ilk 3 ayında meydana geldi. Hastalar **şiddetli obezite, uyku apnesi veya solunum yolu enfeksiyonu** gibi risk faktörlerinden bir veya daha fazlasına sahiptir. *
- Ayrı bir çalışma, solunum yolu komplikasyonlarının büyük olasılıkla rhGH tedavisinin başlatılmasından sonraki ilk birkaç hafta içinde ve **şiddetli obezitesi olan** hastalarda ortaya çıktığını ve çoğu çocuğun bu yan etkileri yaşamadığını doğrulamıştır. **

* US Food and Drug Administration. 2003 Safety Alert: Genotropin (somatropin [rDNA origin]) for injection). Available at: www.fda.gov/medwatch/SAFETY/2003/genotropin.htm (Accessed on August 05, 2006).

Lee PDK. Growth hormone and mortality in Prader-Willi syndrome. Growth, Genetics and Hormones journal. Available at: <http://www.gghjournal.com/volume22/2/featureArticle.cfm> (Accessed on March 27, 2013).

** Longitudinal evaluation of sleep-disordered breathing in children with Prader-Willi Syndrome during 2 years of growth hormone therapy. AUAI-Saleh S, Al-Naimi A, Hamilton J, Zweerink A, Iaboni A, Narang I SOJ Pediatr. 2013 Feb;162(2):263-8.e1. Epub 2012 Sep 2.

- rhGH'nin uykuda **solunum düzensizliği etkileri** olduğu bilinmektedir. rhGH tedavisi, IGF-1 sinyali yoluyla adenotonsiller hipertrofiyi uyararak obstrüktif apneyi kötüleştirebilir. rhGH tedavisi sırasında artan kısa süreli obstrüktif uyku apnesi riskleri, başlangıçtaki obstrüktif semptomları olan veya üst solunum yolu enfeksiyonlarına eşlik eden hastalarda ortaya çıkma eğilimindedir.
- Örnek olarak, PWS'li (21 aylıktan küçük) hastalarda yapılan bir çalışmada, üst solunum yolu enfeksiyonları veya gastroözofageal reflü ile ilişkili obstrüktif olayların sıklığı artmıştır .*
- Bu endişeler nedeniyle, ABD Gıda ve İlaç İdaresi, rhGH ürünlerine, rhGH tedavisinin ciddi derecede obez veya ciddi solunum bozukluğu olan PWS'li hastalarda kontrendike olduğunu belirten etiketler eklemiştir.**

* Sleep disordered breathing in infants with Prader-Willi syndrome during the first 6 weeks of growth hormone therapy: a pilot study. AUMiller JL, Shuster J, Theriaque D, Driscoll DJ, Wagner M SOJ Clin Sleep Med. 2009;5(5):448.

** Food and Drug Administration. Detailed view: Safety labeling changes approved by FDA Center for Drug Evaluation and Research (CDER). Available at www.fda.gov/medwatch/SAFETY/2004/sep04.htm (Accessed on January 18, 2006).

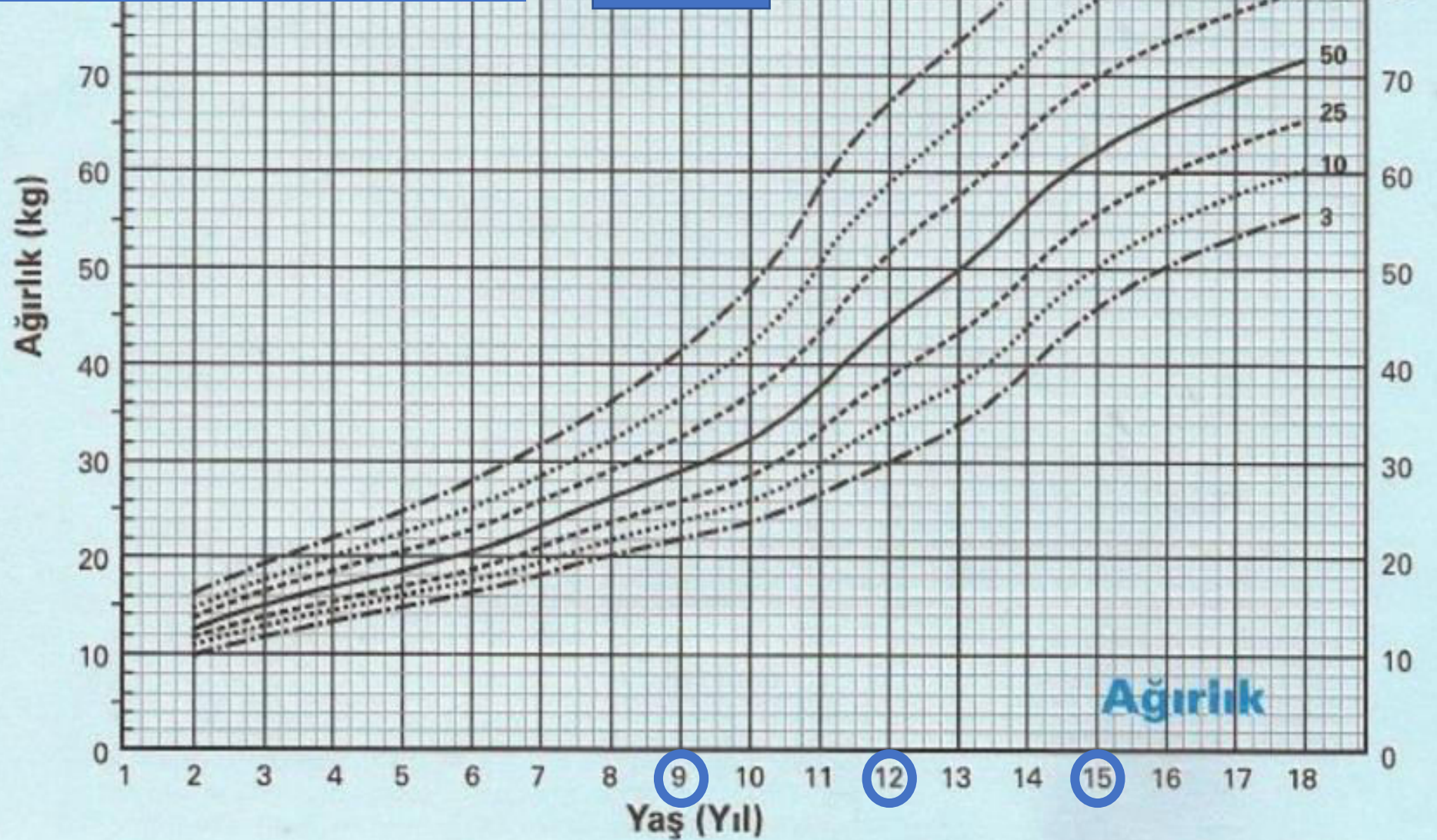
Obezite Tedavi Ajanları

- PWS'li hastalarda farmakoterapi seçenekleri çok sınırlıdır ve bugüne kadar hiçbir ilaç PWS hastalarında iştahı kontrol etmede uzun süreli etkinlik göstermemiştir.
- Zamanla kullanılan ilaçlar lipid sindirimini/absorbsiyonunu (**orlistat**), karbonhidrat metabolizmasını (**metformin**), enerji harcamasını artırmayı (**sibutramin, lorcaserin, bupropion, naltrekson**) ve besin arama davranışını (**topiramate, rimonabant, somatostatin analogu, eksenatid, liraglutid**) düzenlemektedir.
- **Metformin**, PWS hastalarında sıklıkla kullanılır. Tokluk hissini iyileştirebileceği ve yemekle ilgili kaygıyı azaltabileceği görülmektedir. PWS'li erişkinlerde gerçekleştirilen bir pilot çalışmada, metformin özellikle kadınlarda ve hiperinsülinemisi olanlarda, insülin duyarlılığını artırarak iştahı azaltmıştır.

Klinik Seyir...

- GH replasman riskleri göz önüne alındığında öncelikle obezite kontrolüne odaklanıldı OGTT yapıp bozulmuş glikoz toleransı saptanarak **metformin** başlandı.
- **Diyetisyen** kontrolüne alındı.
- Uyku apne testi yapıldı. **CPAP desteği** planlandı.
- **Skolyoz** yönünden röntgen görüntüleme yapıldı, Ortopedi ve FTR konsültasyonu istendi.
- **Davranış terapisi** için ÇRS konsültasyonu istendi.
- **rhGH** tedavisi açısından BHUT planlandı.
- Kan basıncı yüksekliği sebebiyle **antihipertansif tedavi** açısından Ç.Kardiyoloji ve Ç.Nefroloji değerlendirmesi istendi.


- Boy :150,3 cm (-3,51 SDS)
- Tartı : 165 kg (+5,31 SDS)
- BMI : 73 (+4,83 SDS)
- TA :160/100 mmHg
















Laboratuvar (klinik seyir) SON

- AKŞ :83,7 mg/dl
- İnsülin :39,9 mU/L 
- HOMA-IR :8,25
- SHBG : 18,6 mmol/L
- AST :29 U/L
- ALT :48,7 U/L

- FSH :<0,3 IU/L 
- LH :0,558 IU/L 
- T.Test. : 0,08 ug/L 

- TSH : 9,5 mIU/L 
- ST3 : 3,36 ng/ dL
- sT4 : 1,25 ng/dL

- T.Kolesterol :183 mg/dl 
- Trigliserid :177 mg/dl 
- LDL :102 mg/dl 
- HDL :46,2 mg/dl

- IGF-1 :144 (-2,4 SDS) 
- IGF-BP3 :4305 (-1,46 SDS) 



Mesajlar...

- Gebelik öyküsünde dikkat çeken ipuçları ...
- Yenidoğan döneminde şüphelendiren bulgular ...
- Endokrinoloji dışında şüphelenilip tanı alabileceği bölümler ...
- Endokrinoloji takibinden multidisipliner yaklaşımın sürdürülmesi...
- Yeni tedavi yöntemleri ...

- Düşük fetal aktivite
- Gebelik yaşına göre küçük boyut
- Polihidramnios
- Makat pozisyonu
- Asimetrik intrauterin büyüme

- Hipotoni
- Yetersiz zayıf emme
- Gelişme geriliği
- Zayıf ağlama
- Genital hipoplazi

- Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesi
- Ç.Nöroloji bölümü
- Çocuk Ruh Sağlığı bölümü
- Ç.Cerrahisi bölümü



(**a** and **b**) Seven- and 13-year-old children, respectively, not receiving growth hormone treatment. (**c** and **d**) Seven- and 13-year-old children, respectively, who have had growth hormone treatment and good weight control. Informed consent was obtained for publication of these photographs.

Teşekkürler....