

# Bölüm 4

## BÜYÜME BOZUKLUKLARI VE METABOLİK KEMİK HASTALIKLARI

Hakan Çiçek  
Şeyhmus Yiğit

Hipofiz anterior lobu, tirotropik, adrenokortikotropik ve gonadotropik sekresyonları ile tiroid, adrenal korteks ve gonadların hormon sekresyonlarını kontrol eder. Hipofiz salgıları hipotalamus ve sirkülasyonda ki hormonların kontrolü altındadır. Dwarfizm, fiziksel ölçüleri diğerlerine nazaran ciddi derecede geri olan bireyler için kullanılır. Ancak “kısa boy” genellikle sadece boyda geriliği tanımlar.

### 1- BÜYÜME HORMONU YETERSİZLİĞİ (BH)

Büyüme hormonunun salınımı ve aksiyon bozukluğu, düzensizliği çok önemlidir. Bozukluk, hipotalamik

- hipofizer. somatomedin (İGF-1)– kondroosseöz eksenin bütün seviyelerinde meydana gelebilir;
1. Doğum travması, neoplazm, kranial radyoterapi, kraniofaranjioma
  2. Histiositosis –X sonucu edinilmiş hipofizer yetersizlik.
  3. Multitrofik hipofiz hormonu yetersizliği ya da panhipofizer yetersizlik bazen sporadik olarak ortaya çıkabilir. (Otozomal Resesif ya da X’e bağlı resesiftir.)
  4. İzole GH yetersizliğinde normal seksüel gelişmeyle birlikte orantılı dwarfizm vardır. En yaygın şekli, artan subkutan yağ dokusu, çıkıntılı alınla birlikte yuvarlak dolgun yüz, tiz ses ve buruşuk deri ile karakterizedir. Bebeklikte spontan hipoglisemik ataklara eğilim vardır.
  5. Major gelişimsel malformasyonlar ya da hipofizin konjenital yokluğu.

Klinik görünüm hormonların hangisinin olmadığına bağlıdır. Eğer sadece büyüme hormonu yok ise, orantılı dwarfizm, tiz çıkan ses, subkutan adipoz dokuda artış ve buruşuk cilt meydana gelir. Gonodotropik yetersizlikte seksüel gerilik ve infertilite vardır.

Aile yapısı, gebelik dönemi, doğum hikayesi, doğum ağırlığı, perinatal ve ailesel hikayesi için aileden dikkatli ve ayrıntılı öykü alınmalıdır. Çocuk dikkatlice muayene edilmeli, boy, ağırlık değerlendirilmeli. İskelet yaşı, el bileği grafileri ve puberte derecesinin klinik değerlendirmesinden hesaplanır. Buccal Smear, kromozom analizi ile birlikte radyoloji iskelet sendromlarını ortaya çıkarabilir. Hormonların plazma değerleri de ölçülmelidir.