

Boy Kısalığına Yaklaşım

Feyza Darendeliler, Rüyeyde Bundak

İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Prof.Dr.

Boy kısalığı çocuk doktorlarının sık karşılaştığı bir sorundur. Boy kısalığı normalin bir varyantı olabileceği gibi altta yatan sistemik bir hastalık veya endokrin bir bozukluk gibi patolojik nedenlerin sonucunda da olabilir. Boy kısalığına yaklaşımda önemli olan "normal" nedenlerin patolojik olanlardan ayırt edilmesi ve daha sonra patolojik nedenlerin ayırıcı tanısına gidilmesidir.

Boy kısalığı tanısını koyabilmek için önce tanımlamamız gerekir. Ortalamanın 2 SD (standart deviasyon) değerinden daha düşük boy değerleri veya değerlendirmede sıklıkla kullandığımız boy persantil eğrilerinde boyun 3. persantilin altında olması patolojiktir. Dolayısıyla tanım olarak % 3 çocuk normal olduğu halde 3. persantilin altındadır. 3. persantilin hemen altında olan çocukların boy kısalığının patolojik nedenlere bağlı olma oranı % 20 iken, konstitüsyonel (yapısal) veya ailevi nedenler gibi normalin varyantlarına bağlı olma oranı % 80'dir. Boyları ortalamanın 3 SD veya 1. persantil altında olan çocukların ise boy kısalıklarının patolojik olma olasılığı daha yüksektir (Şekil 1).

Boy kısalığının tanımında bazı noktalara dikkat etmek gerekir:

1) Takvim Yaşının Hesaplanması

Boy kısalığı ile gelen her çocuğun doğum tarihinin bilinip kronolojik yaşının yıl ve ay olarak doğru hesaplanması gerekir. Ancak bu şekilde hesaplandığında çocuğun boyunun değerlendirilmesi yapılabilir.

2) Ölçümlerin Alınması

Boy ölçüm aleti olarak mm' ye duyarlı hassas "Harpenden stadiometer" gibi aletler önerilir. Ancak bu aletlerin yaygın kullanımına imkan yoktur. Ölçüm aletinde dikkat edilecek nokta başa temas eden düzlemin geniş olmasıdır. Böylece her ölçümde başın en tepe noktasından ölçüm yapmak mümkün olur. Ayrıca boy ölçümünde hatayı en aza indirmek için boy ölçümünün tercihen aynı kişi tarafından, günün aynı saatlerinde ve aynı boy ölçüm aleti kullanılarak yapılmasıdır. Standart olarak boy ölçümü ilk 2 yaş-taki çocuklarda yatar durumda boy ölçüm masasında, 2 yaşından büyüklerde ise ayakta boy ölçüm aletlerinde yapılır. Küçük çocuklar tamamıyla çıplak, büyük çocuklar ise iç çamaşırı ile ölçülür.

3) Boy persantil eğrisinin kullanılması

Boy kısalığı olan çocuklarda ve sağlıklı çocuklarda boyun en iyi değerlendirilmesi persantil eğrileri kullanılarak yapılır. Çocuğun yaşına göre boyu uygun persantil eğrilerinde işaretlenerek, çocuğun toplum boy dağılımında hangi yüzdenin içine girdiği saptanır.

Kullanılan boy persantil eğrilerinin değerlendirilen çocukların toplumundan elde edilmiş olması gerekir. Bizim kullandığımız Neyzi persantil eğrileri toplumumuzun üst sosyo ekonomik düzey çocuklarından hazırlanmış olup Türk çocuklarının genetik potansiyelini en iyi yansıtan eğrilerdir. Neyzi persantil eğrileri yarı-kesitsel bir biçimde geniş bir denek grubundan 70'li yıllarda hazırlanmıştır.

Yüzyılın eğilimi ve toplum ortalama boyunun uzamış olabileceği varsayımı nedeniyle o yıllarda hazırlanmış eğrilerin yenilenmesi gerektiği düşünülebilir. Ancak, çocukların üst sosyo-ekonomik düzeyden gelmeleri ve halen devam etmekte olan okul taramalarımızda orta- düşük sosyo-ekonomik düzeydeki çocukların bu persantil eğrilerine uygunluk göstermesi, bu eğrilerin güncel olarak kullanılabileceğini göstermektedir.

4) Büyüme Hızının Değerlendirilmesi

Boy kısalığına yaklaşımda mutlak boydan daha önemli olan büyüme hızıdır. Boyu normal persantiller içinde olduğu halde büyüme hızının düşük olması dolayısıyla çocuğun zaman içinde persantil kaybetmesi altta yatan patolojik nedenin ilk belirtisi olabilir. Büyüme hızı, mevsimsel büyüme farklılıkları ve ölçüm hatalarına bağlı yorum hatalarını ortadan kaldırmak için, 1 yıl üzerinden değerlendirilmelidir. 3 ay ara ile yapılan boy ölçümlerine dayanarak hesaplanan yıllık büyüme hızlarının yorumunda dikkatli olmak gerekir. Büyüme hızı mutlak ortalama değerleri 06 ay arası 16 cm, 612 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 civarındadır. Ergenlik öncesi büyüme hızı en düşük düzeylere düşer ve 3-4 cm/yıl gibi olur. Ergenlik döneminde kızlarda meme tomurcuklanması ile beraber 7-8 cm/yıl gibi, erkeklerde ise ergenlik ortalarında (testis volümü 10-12 ml iken) 9-10 cm/yıl gibi büyüme hızlanması görülür. Büyüme hızı alt ve üst değerler için büyüme hızı persantil eğrileri kullanılabilir.

Büyüme hızı persantil eğrilerinde, büyüme hızının 25-75. persantiller arasında oynaması gerekir. Bir çocuk bir sene boyunca 25. persantilde bir büyüme hızı gösteriyorsa, boy persantilinin aynı düzeyde kalabilmesi için, ertesini yıl 75. persantilde büyümesi gerekir.

Büyüme hızı persantil eğrileri için Türk standartları yoktur ancak gerekir-se büyüme hızı için uluslararası standartları kullanmak hata olmaz.

Büyüme hızının normal olması bir çocuğun sağlıklı olduğunun en iyi göstergesidir. Büyüme hızı normal olan çocuk boy persantil eğrilerinde sapma olmadan bulunduğu persantil eğrisini izler. Ancak 2 yaşın altında ve puberte başlama yaşları olan 9-10 yaşlarından sonra eğriden normal sapmalar olabilir. 2 yaşından önce çocuğun daha üst veya daha düşük bir persantile geçmesi büyüme üzerindeki intrauterin etkilerden genetik potansiyeline geçmesine bağlıdır; yani bir çocuk ancak 2 yaş civarında daha sonra ilerleyeceği genetik potansiyeline girer. Puberte çağlarında ise pubertenin başlama yaşına göre pubertedeki hızlanmasının yaşı değişebilir; dolayısıyla bu yaşlardaki boy persantilinin değerlendirilmesinde pubertenin de birlikte değerlendirilmesi gerekir.

5) Anne-Baba Boyu

Boy kısalığına yaklaşımda değerlendirilmesi gereken bir diğer önemli nokta anne-baba boyudur. Bir çocuğun boyunun belirlenmesinde en önemli faktör genetik etkidir. Persantil eğrisinde boyunu izlediğimiz her çocuğun anne ve baba boyunun persantil eğrisinde işaretlenmesi gerekir. Anne ve baba boyları Şekil 2'de görüldüğü gibi 18 yaş hizasına işaretlenir (Şekil 2-I). Kız çocukların persantil eğrisinde anne boyu olduğu gibi, baba boyundan ise 13 cm çıkarılarak işaretlenir. Erkek çocukların persantil eğrisinde ise, baba boyu olduğu gibi, anne boyu ise 13 cm ilave edilerek işaretlenir. İzlediğimiz çocuğun hedef boyu işaretlenen anne ve baba boyları noktalarının ortasındaki noktasının ± 7 cm içine düşer.

Matematiksel olarak da şöyle özetlenebilir:

Kız çocuk için hedef boy: $\frac{\text{Anne boy} + (\text{Baba boy} - 13)}{2} \pm 7$ cm

Erkek çocuk için hedef boy: $\frac{\text{Baba boy} + (\text{Anne boy} + 13)}{2} \pm 7$ cm

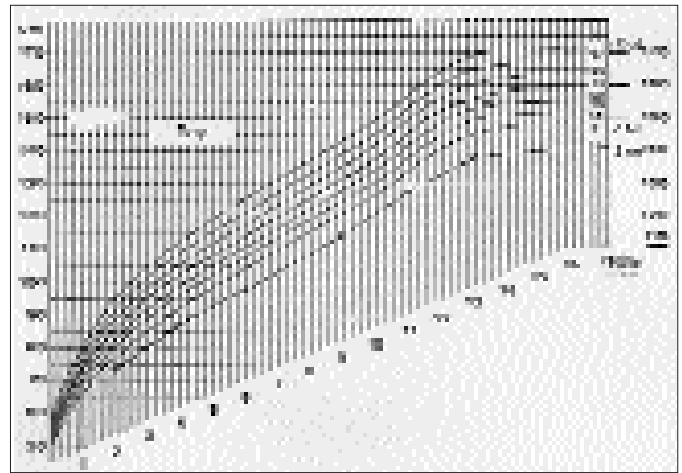
Böylece izlediğimiz çocuğun persantilinin hedef boya uyan persantiller içinde olup olmadığını saptayabiliriz. Anne-baba boy ortalama persantili 90. persantile uyan ve kendisi 10. persantilde olan bir çocuk da bu durumda patolojik kabul edilmelidir.

6) Kemik Olgunlaşması

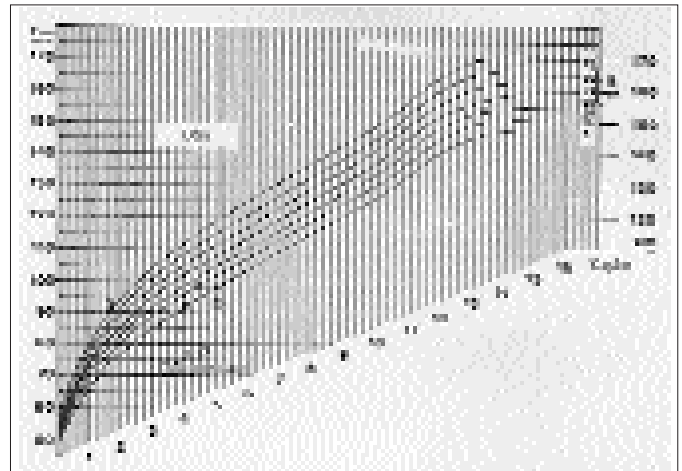
Büyümeyi sağlayan en önemli faktör iskelet büyümesidir. Dolayısıyla, boy kısalığına yaklaşımda değerlendirilmesi gereken bir diğer faktör kemik olgunlaşmasıdır. Kemik olgunlaşması standart olarak sadece sol el ve el bileği grafisi çekilerek değerlendirilir. Sol el ve el bileği grafisindeki epifizlerin büyüklüğü, sayısı, diafizle olan ilişkisi gibi değişik parametreler göz önüne alınarak Greulich-Pyle atlası veya Tanner-Whitehouse atlası gibi standart atlaslara bakarak iskelet olgunlaşması değerlendirilir ve kemik yaşı olarak ifade edilir. Bir çocuğun kemik yaşı, büyümesinin ne kadar tamamlandığını ve bundan sonra ne kadar büyüyeceğini gösterir. Her kemik yaş değerinde büyümenin ne kadar tamamlandığı bellidir. Kemik yaşı tek başına tanı koydurmaz ancak büyüme potansiyelini gösterdiği için önemlidir. Örneğin, boyu kısa, olan ve kemik yaşı kronolojik yaşına eş olan bir çocuğun büyüme potansiyeli azdır. Ancak boyu kısa olan ve kemik yaşı geri olan bir çocuğun büyüme potansiyeli daha fazladır. Persantil eğrisi üzerinde kemik yaşı işaretlenerek kabaca çocuğun hedef boya ulaşip ulaşamayacağı da böylece saptanabilir. Şekil 2'de görüldüğü gibi, (x) işareti çocuğun o yaş ve boydaki kemik yaşını gösterir. Bir çocuğun nihai boyu, işaretlenen boy ve kemik yaşı noktalarını birleştiren çizginin ortasından geçen persantilin devamıdır (Şekil 2-II).

Kemik yaşı, kronolojik yaşa göre 4 yaş-puberte arası ± 2 yıl, 2-4 yaş arası ± 1 yıl, < 2 yaş da ± 6 ay farklılık gösterebilir.

Kemik yaşı değeri tanı koydurmamakla beraber hipotiroidide çok geridir. Ayrıca konstitüsyonel boy kısalığında, malnutrisyonda, kronik hastalıklarda ve endokrin nedenli boy kısalıklarında geridir. Ailevi boy kısalığı, intrauterin büyüme geriliği, iskelet displa-



Şekil 1: Boy Persantil Eğrisinde -3 SD veya 1.persantilin gösterilm.



Şekil 2: Anne ve baba boyunun ve kemik yaşının persantil eğrisi üzerine işaretlenmesi.

I. Anne boyu 160 cm , baba boyu 177 cm olan kız çocukların anne-baba boylarının persantil eğrisinde işaretlenmesi. Çocukların hedef boyu 162 ± 7 cm'dir.

II. C İşareti kız çocuğun boyu 3. persantilde ve kemik yaşı geridir. Boy ve kemik yaşını birleştiren çizginin ortasından çekilen persantilin devamı hedef boy sınırlarına girdiği için hedef boya ulaşma olasılığı vardır. D İşareti çocuğun boyu da 3. persantilde ancak kemik yaşı kronolojik yaşa eştir. Bu çocuğun hedef boya ulaşması zordur. (X : Kemik yaşı, • : Kronolojik yaş)

zileri ve Turner sendromu gibi durumlarda genellikle kronolojik yaşa eştir.

Yaklaşım

Tüm hastalıklarda olduğu gibi iyi bir öykü ve fizik muayene boy kısalığına yaklaşımda ve etyolojik nedenlerin ayırıcı tanısında bize yardımcı olabilir.

Öykü: Hastanın doğum tartısı ve boyu, gestasyon yaşı sorulur. Doğum tartısının düşük olması olayın intrauterin dönemden itibaren başladığını düşündürür. Gebelik döneminde annenin kullandığı ilaç, sigara vb anemnezi ve rubella, sifiliz, toksoplazmosis gibi infeksiyonları geçirip geçirmediği öğrenilir. Eğer varsa hastanın eski boy ölçümleri bize boy kısalığının konjenital veya akiz olduğunu gösterir. Postnatal dönem için beslenme anamnezi, kronik ilaç kullanımı, özellikle kortikosteroid kullanımı, psikososyal çevre, kronik hastalık öyküsü, ailenin puberte başlama yaşı ve ailenin sosyo ekonomik durumu araştırılır. Ailede benzer boy kısalığı öyküsü sorulur. Kortikosteroidler 25-30 mg/m²/gün hidrokortizon veya eşdeğerinden daha yüksek dozda büyümeyi yavaşlatır.

Fizik inceleme: Hastanın boy, tartı, vücut oranları ve ilk 5 yaşta baş çevresi mutlaka kaydedilir. Vücut oranlarının bozuk olması iskelet displazilerini düşündürür. Tartının boya göre daha düşük olması bir kronik hastalığı, psikososyal nedenleri ve malnutrisyonu akla getirir. BH eksikliği, Cushing, hipotiroidi gibi endokrin nedenlerde ve iskelet displazilerinde tartı boya göre artmıştır. Bunun dışında fizik muayenede dismorfik bir sendrom veya belirli bir hastalığa ilişkin özgül klinik bulgular saptanabilir. Örneğin Laron sendromunda ve konjenital büyüme hormonu eksikliğinde yüz görünümü tipiktir (geniş ve çıkık alın, at eğeri burun, küçük yüz, küçük mandibula, seyrek saç gibi). Orta hat defektlerinde BH eksikliği olabilir. Akiz büyüme duraklamasında mutlaka görme ve göz dibi muayenesi yapılmalıdır. Görme alanında daralma ve papilödem optik veya hipotalamik tümörü düşündürür.

Laboratuvar: Öykü ve fizik muayene ile tanıya götürececek bir bulgu elde edilemeyebilir. Bu durumda laboratuvar tetkiklerinden yarım beklenir. Önce kemik yaşı değerlendirilir. Boyu kısa olan bir çocukta kemik yaşının kronolojik yaşa eş veya normal sınırlar içinde olması, çocuğun büyüme potansiyelinin az olduğunu gösterir ve genetik boy kısalığı, iskelet displazileri, IUBG, sendromlar, kromozom bozuklukları gibi büyümede intrinsek bir defekt olduğu düşünülür. Bu çocukların (ailevi boy kısalığı hariç) hedef boylarına ulaşma olasılığı yoktur. Kemik yaşı geri ise, konstitüsyonel boy kısalığı, malnutrisyon, psikososyal nedenler, kronik hastalıklar veya endokrin nedenler akla gelmelidir. Bu çocukların büyüme potansiyeli daha iyidir ve uygun tedavi ile hedef boylarına ulaşma olasılığı vardır. Boy kısalığında özellikle Türkiye'de istenecek ilk tetkikler kronik hastalık araştırmasına yönelik tetkikler olmalıdır. Yurdumuzda rutin sağlık muayenesi sık yapılmadığından ve ayrıca bazı kronik hastalıkların ilk bulgusu boy kısalığı/büyümede duraklama olduğu için önce kronik hastalıkları dışlamak için rutin tetkikler istenir. Bunlar tam kan sayımı, tam idrar tahlili, eritrosit sedimentasyon hızı, sodyum, potasyum, üre, kalsiyum, fosfor, alkalin fosfat, albumin, karaciğer fonksiyon testleri, kan pH, dışkı tetkiki, tüberkülin testi (ve gerekirse akciğer grafisi) olarak sayılabilir. Crohn hastalığında % 75 oranında eritrosit sedimentasyon hızı yüksektir ve anemi vardır.

Bazı merkezlerde bu rutin taramalara antigliadin veya antiendomisiyum antikorlar da eklenir. Tekrarlayan bronşit veya steatorede ter testi yapılır. Kronik hastalıklar açısından bir bulgu saptanmazsa daha ileri tetkiklere yönelinir. Vücut oran bozukluğu durumunda iskelet displazileri açısından iskelet grafleri çekilir. Boyu kısa her kız çocuğunda Turner sendromunu dışlamak için serum luteinizan hormon (LH), ve folikül stimulan hormon (FSH) tayini yapmak gerekir. LH ve FSH yüksekse primer gonadal yetmezlikle giden Turner sendromu düşünülür ve kromozom tetkiki istenir. Orta çocukluk döneminde Turner sendromu gibi agonadal hastalarda da LH ve FSH'nın düşük olabileceğini akılda tutmak gerekir.

Büyümede akiz bir duraklama varsa, kraniyofaringioma gibi bir beyin tümörünü düşünüp serum prolaktin (PRL) düzeyini istemek gerekir. PRL yüksekliği sıklıkla hipofiz sapına bası olduğunu gösterir. Ayrıca kraniyografi çekip sella tursikada harabiyet, kalsifikasyon varlığı aranır. Kraniyofaringiomada % 80 oranında kalsifikasyon gözlenir. Eğer beyin tümörü düşünülüyorsa, ileri tetkik olarak tomografi veya manyetik rezonans gibi görüntüleme yöntemlerine başvurulur.

IGF-I tayini oldukça yararlı ve batı ülkelerinde boy kısalığında ilk istenecek tetkiklerdendir. Yurdumuzda da giderek daha fazla kullanıma girmektedir. IGFI özellikle BH-eksikliğinde tarama testi olarak kullanılabilir. IGF-I'in normal ortalama değerden 2 SD' dan daha düşük olması BH eksikliğini % 75 oranında düşündürür. IGF-I SD'nin -1 ve -2 arasında olması durumunda BH eksikliği kuşkuludur. IGF-I'in normal düzeyini değerlendirirken çocuğun yaşı ve puberte durumunu göz önüne almak gerekir. Malnutrisyonda, hipotiroidide, Çöliak, Crohn gibi hastalıklarda IGF-I düşük düzeydedir.

Tiroid hormonlarının boy kısalığında rutin olarak bakılması önerilir. Özellikle tartının boya göre daha ileri olan boy kısalıklarında veya zeka geriliği olan boy kısalıklarında mutlaka bakmak gerekir.

Cushing düşündürülen bulgular varsa (büyümede duraklama, kilo alma, strialar, hipertansiyon gibi) veya sadece büyümede duraklama ve tartı artışında hızlanma varsa bazal ve diüurnal kortizol düzeyi bakılır ve ileri aşamada deksametazon supresyon testleri yapılır.

Büyüme hormonu eksikliği düşünülüyorsa bazal BH düzeyi bakmanın bir yararı yoktur. Mutlaka insulin hipoglisemisi, L-dopa, klonidin gibi BH uyarıcılarını verip, uyarılı BH düzeylerine bakmak gerekir. En az iki uyarılı BH testinde BH düzeyi değerlendirilir. Normal çocuklarda da tanı puberte başlamadan önceki dönemde büyüme hormon düzeyleri düşüktür ve büyüme hormonu testlerine yanıt alınmayabilir. Ergenlik başladıktan sonra büyüme hormonu düzeyi yükselir. Bu nedenle, pubertesi başlamamış ve puberte yaşlarındaki çocuklarda büyüme hormon testlerini, test öncesi kızlara östradiol erkeklerde testosteron vererek "cins steroid uyarılı" yapmak gerekir.

Büyüme hormonu eksikliği saptanırsa, merkezi sinir sistemini ilgilendiren bir malformasyon veya organik bir nedeni araştırmak için beyin görüntüleme yöntemleri (MRI) ile incelenir.

BH düzeylerinin artmış, IGF-I düzeyinin düşük olduğu durumlarda Laron sendromu gibi BH'a direnç durumları düşünülür.

Sonuç olarak, boy kısalığı ile karşılaşan bir hekimin önce yapısal ve ailevi boy kısalığını düşünmesi gerekir. Yapısal boy kısalığında tipik büyüme eğrisi, kemik yaşı geriliği, sıklıkla beraberinde puberte gecikmesi olması, aile öyküsü tanı koydurtur. Ailevi boy kısalığında kısa ebeveynler, normal büyüme hızı, normal kemik yaşı tanıyı düşündürür. Eğer bu 'normal' boy kısalıkları düşünülüyorsa, vücut oranları değerlendirilir. Vücut oranlarının bozuk olması büyük olasılıkla iskelet displazilerini akla getirmelidir. Vücut oranları normale, çocuğun doğum tartısına göre intrauterin veya postnatal boy kısalığı nedenlerine yönelinir. İntrauterin boy kısalığı, sendromların, kromozom bozukluklarının bir göstergesi olabileceği gibi sıklıkla idyopatik olur. Doğum tartısı düşük olan Turner sendromunda tek bulgu boy kısalığı olabilir; bu nedenle boyu kısa her kız çocuğunda Turner sendromunu düşünmek gerekir. Postnatal boy kısalığı nedenleri arasında beslenme bozukluğu ve kronik hastalıkları mutlaka ilk planda düşünmek gerekir. Hipotiroidi ve büyüme hormonu eksikliği de diğer önemli nedenlerdir. Öykü fizik muayenenin tanıya yardımcı olmadığı durumlarda boy kısalığı ve büyümede duraklamanın sessiz nedenleri arasında Crohn hastalığı, böbrek hastalığı (renal tubuler asidoz gibi) Turner sendromu ve büyüme hormonu eksikliği akla getirilmelidir.

Kaynaklar

1. Hindmarsh PC, Brook CGD. "Clinical Pediatric Endocrinology" kitabında, ed. A Osney Mead. Blackwell Science Ltd, Oxford. pp 95-124, 2001.
2. Lifshitz F. "Pediatric Endocrinology" ki-tabında, ed. F. Lifshitz, Marcel Dekker, New York. pp 1-35,2003.
3. Neyzi O, Bundak R, Molzan J, Günöz H, Darendeliler F. Estimation of annual height velocity based on short versus longterm measurements. Acta Paediatrica 1993; 82 (3) : 239-44.
4. Neyzi O, Bundak R, Günöz H, Darendeliler F, Saka N. Social class differences and secular trend in height in Turkish school children. In: studies in Human Biology "Eds. EB Bodzar, C Susanne, Eötvös University, Press, Budapest 1996, pp.139-46.
5. Pescovitz OH, Eugster EA. "Pediatric Endocrinology" kitabında, ed. Pescovitz OH, Eugster EA, Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, pp 123-230, 2004.