

İZOLE HEMİHIPERTROFİLİ BİR OLGUNUN SUNUMU VE LİTERATÜRE BAKIŞ

Presentation Of A Child With Isolated Hemihypertrophy And Review Of The Literature

Necati Balamtekin¹, Adnan Öztürk²

Özet

Üç aylık erkek bebekte sol taraf ekstremitelerin sağ taraf ekstremitelerden daha uzun ve kalın olduğu (hemihipertrofi) saptandı. Hemihipertrofinin, bileşenlerinden birinin hemihipertrofi olduğu sendromlardan birisi mi, yoksa izole hemihipertrofi mi olduğu araştırıldı. İzole hemihipertrofi olduğu saptanan hasta, hemihipertrofi ile birlikte sık görülen çocukluk çağı embriyonal tümörleri yönünden de incelemeye alındı. Konjenital izole hemihipertrofi saptadığımız hasta, bu hastalarda çocukluk çağı embriyonal tümör gelişme riski göz önünde bulundurularak üç ayda bir kapsamlı fizik muayene ve altı ayda bir abdominal ultrasonografi planlanarak takibe alındı.

Anahtar Kelimeler: Beckwith-Wiedemann Sendromu; Hipertrofi; Konjenital.

Abstract

It was determined that left-side extremities of three-month-old-male infant are longer and thicker than right extremities. It was investigated whether hemihypertrophy of symptom of syndromes or isolated hemihypertrophy. The patient determined isolated hemihypertrophy was also investigated by us on childhood embryonic neoplasia with hemihypertrophy. The patient has been planned to observe with comprehensive examination in every 3 months and abdominal ultrasound scan every 6 months, in case the risk of probable developing embryonic neoplasia in childhood

Key Words: Beckwith-Wiedemann Syndrome; Congenital; Hypertrophy.

Giriş

Hemihipertrofi (hiperplazi) vücudun bir veya daha fazla parçasının asimetrik büyümesi olup Beckwith-Wiedeman sendromu (BWS) gibi iyi tanımlanmış bazı hastalıkların bir bileşeni olabileceği gibi izole bir klinik tablo olarak da görülebilir. İzole konjenital hemihipertrofinin etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Genellikle sporadik olmakla birlikte az sayıda ailesel geçiş de tanımlanmıştır (1). Ailesel vakaların görülmesi genetik mekanizmaları düşündürmektedir. İzole hemihipertrofi vakaları BWS'nin tam olmayan ekspresyonu olarak düşünülmekte olup hastaların uzun süreli takipleri gerekmektedir.

Bu yazıda az görülen bir olguyu takdim etmeyi ve konuyla ilgili literatür bilgilerini gözden geçirmeyi amaçladık.

¹ Asker Hastanesi, KAYSERİ

² Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, KAYSERİ

Geliş tarihi: 17 Ocak 2005

Olgu Sunumu

Sol vücut yarısının sağ tarafa göre büyük olması nedeniyle polikliniğimize getirilen üç aylık erkek bebeğin hikayesinden şikayetin doğumdan beri olduğu, normal gebelik süresini takiben 4500 gram ağırlığında spontan vajinal yolla doğduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde ağırlık 6900 gram (90-97 persentil), boy 63 cm (90-97 persentil), baş çevresi 41 cm (50-75 persentil) idi. Sol üst ve alt ekstremitelerinde sağa göre hipertrofi mevcut olup sol üst ekstremitede sağ üst ekstremiteden 2 cm, sol alt ekstremitede sağ alt ekstremiteden 5 cm uzun olarak ölçüldü. Sol önkol çevresi (en geniş yerden) 15.5 cm, sağ önkol çevresi (en geniş yerden) 13.5 cm, sol bacak çevresi (en geniş yerden) 17 cm, sağ bacak çevresi (en geniş yerden) 15.5 cm olarak ölçüldü. Dismorfik yüz görünümü, makroglossi, karın duvarı defekti, vasküler abnormallik ve cilt bulgusu yoktu. (Resim I-II: Hastanın ekstremitelerinin görünümü)

Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, tam idrar tetkiki, abdominal ve renal ultrasonografik incelemesi normal idi. Sol üst ekstremitte doppler incelemesinde venöz yapıları açık, kan akımı normal olup belirgin ödem olmadığı ve kaslarda sağ tarafla kıyaslandığında kalınlık artışı mevcut idi. Lenfosintigrafik çalışmada her iki aksiller bölgede lenfatik akımın normal olduğu saptandı. Abdominal-Torakal-Servikal tomografi ve kranial manyetik rezonans görüntüleme normal idi. Genetik çalışmada anormallik saptanmadı. Hastada hemihipertrofinin birlikte bulunduğu durumlar araştırıldı. Hasta hemihipertrofi ile birlikte olması muhtemel çocukluk çağının embriyonal tümörleri ve diğer komplikasyonlar açısından üç aylık dönemlerle takibe alındı. Hasta 18 aydır tarafımızdan takip edilmektedir.

Tartışma

Hemihipertrofi izole olabileceği gibi Beckwith-Wiedeman sendromu (BWS), Proteus sendromu, Russel-Silver sendromu, Nörofibromatozis tip I ve Klippel-Trenaunay-Weber sendromunun bir komponenti olarak da görülmektedir (2).

İzole hemihipertrofinin genel popülasyondaki prevalansını (pek çok olgunun hafif olması ve tıbbi bakım için gelmemesi nedeniyle) tam olarak belirlemek çok zordur. Konu ile ilgili olarak yapılan prevalans çalışmalarının sonuçları da bunu göstermektedir. Parker ve ark (3) 860 000 olguda konjenital asimetri sıklığını 1:86 000 olarak bildirmişlerdir. Higurashi ve ark (4) 14 430 yenidoğanda hemihipertrofi sıklığını 1: 14 000 olarak saptamışlardır. Bu durum etnik oluşuma göre sıklığın değiştiğini göstermektedir. Ülkemizde konu ile ilgili çalışma bulunmamaktadır.

İzole hemihipertrofi genellikle sporadik olup ailesel vakalar da bildirmişlerdir. Heilsted ve ark. (1) Tunus’lu bir ailede tam olmayan penetrasyon gösteren otozomal dominant geçişli ailesel izole hemihipertrofi iki olgu yayınlamışlardır. Ailesel izole hemihipertrofi

olgularda dikkat çeken ortak nokta, kalıtımın anne aracılığıyla olduğudur. Olgumuzda ailesel kalıtımı düşündürecek öykü ve fizik muayene bulgusunun olmaması nedeniyle sporadik izole hemihipertrofi olarak değerlendirildi.

İzole hemihipertrofinin klinik önemi, bu çocuklarda Wilms tümörü, adrenokortikal karsinom, hepatoblastoma, daha az sıklıkla rabdomyosarkoma, nöroblastoma, feokromasitoma gibi çocukluk çağında görülen abdominal tümörlerin genel popülasyona göre daha sık görülmesinden kaynaklanmaktadır (2,5) Hoyme ve ark. (2) 168 izole hemihipertrofi hastada tümör görülme oranının %5.9 olduğunu, en sık görülen tümörün ise Wilms tümörü olduğunu bildirmişlerdir. Smith ve ark. (5) tümör gelişen izole hemihipertrofi 27 hastanın 19’unda Wilms tümörü olduğunu, tümör gelişiminin çoğunlukla hipertrofinin olduğu vücut yarısında ve 6 yaşından önce görüldüğünü bildirmişlerdir. Bizim olgumuzda yapılan ayrıntılı muayene ve laboratuvar tetkikleri sonucunda tümör saptanmadı. Hasta, tümör gelişimi bakımından genel popülasyona oranla daha fazla risk taşıdığı için periyodik kontrollerle izleme alındı.

Bazı araştırmacılar ise izole hemihipertrofinin Beckwith-Wiedeman sendromunun (BWS) tam olmayan ekspresyonu olabileceğini ileri sürmüşlerdir (2,6). BWS prenatal ve postnatal aşırı büyüme, makroglossi, omfalosel, neonatal hipoglisemi ve hemihipertrofi ile karakterizedir. Hastalığın oluşumunda, kromozom 11p15.5 bölgesinde meydana gelen kompleks genetik ve epigenetik değişikliklerin rol oynadığı düşünülmektedir. En çok kabul gören görüşler şunlardır: Kromozom 11p15.5 bölgesinde yeniden düzenlenme, baba kökenli allelde genomik imprinting defekti, mutasyon, baba kaynaklı allelde metilasyon kusurları ve uniparental disomy (6).

İzole hemihipertrofi olgularda ileri yaşlarda ortaya çıkabilecek tümoral oluşumların erken evrede saptanması amacıyla 5-7 yaşa kadar hastaların üç ayda

bir fizik muayenesi, altı ayda bir abdominal ultrasonografisi; puberteye kadar yılda bir kez abdominal ultrasonografisi yapılarak takip edilmesi önerilmektedir (7). Konjenital izole hemihipertrofi saptadığımız hasta, olası çocukluk çağı embriyonal tümör gelişimi riski göz önünde bulundurularak üç ayda bir kapsamlı fizik muayene ve altı ayda bir abdominal ultrasonografi yapılması planlanarak takibe alındı. İzole hemihipertrofi hastaların düzenli takip edilmesi, sıklığının tespiti ve bu hastaların ilerde gelişebilecek komplikasyonlar açısından takip edilmesi gerektiğini vurguluyoruz.



Resim 1



Resim 2

KAYNAKLAR

1. Heilstedt HA, Bacino CA. A case of familial isolated hemihyperplasia. *BMC Medical Genetics* 2004; 10:2350-2355.
2. Hoyme HE, Seaver LH, Jones KL, Procopio F, Crooks W, Feingold M. Isolated hemihyperplasia (hemihypertrophy); report of a prospective multicenter study of the incidence of neoplasia and review. *Am J Med Genet* 1998;79:274-278.
3. Parker DA, Skalko RG. Congenital asymmetry: report of 10 cases with associated developmental abnormalities. *Pediatrics* 1969;44:584-589.
4. Higurashi M, Iijima K, Sugimoto Y et al. The birth prevalence of malformation syndromes in Tokyo infants: a survey of 14,430 newborn infants. *Am J Med Genet* 1980;6:189-194.
5. Smith PJ, Sulhvan M, Algar E, Shapiro DN. Analysis of paediatric tumour types associated with hemihyperplasia in childhood. *J Paediatr Child Health* 1994;30:515-517.
6. Gomes MV, Ramos ES. Beckwith-Wiedemann Syndrome and isolated hemihyperplasia. *Sao Paulo Med J* 2003;121:133-138.
7. Choyke PL, Siegel MJ, Craft A W, Gren DM, DeBaun Mr. Screening for Wilms tumor in children with Beckwith-Wiedemann syndrome. *J Pediatr* 2000; 137:398-400