

Olgu sunumu

İzole Hemihipertrofi Bir Olgunun Sunumu

(Presentation of a case with isolated hemihypertrophy)

Fesih AKTAR¹, Ali GÜNEŞ², Murat BAŞARANOĞLU³, Mehmet Selçuk BEKTAŞ⁴, Zehra DOĞAN³¹ Diyarbakır Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, DİYARBAKIR² Diyarbakır Kamu Hastaneleri Genel Sekreterliği, Tedavi Hizmetler Başkanlığı, DİYARBAKIR³ Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, VAN⁴ Özel Lokman Hekim Hastanesi, VAN**ÖZET**

Eskiden hemihipertrofi olarak adlandırılan hemihiper plazi, vücudun bir veya daha fazla bölgesinin asimetrik olarak büyümesidir. Üç aylık erkek bebek polikliniğimize, vücudunun sol tarafının, sağa göre daha uzun ve kalın olması nedeniyle getirildi. Fizik muayenede sol ekstremitede boyutları sağa göre daha büyük tespit edildi. Laboratuvar tetkikleri normal olarak değerlendirildi. Sol hemihipertrofi tespit edilen hastanın hemihipertrofi sendromlarından birisi mi, yoksa izole bir hemihipertrofi mi olduğu araştırıldı. Hastaya izole hemihipertrofi tanısı kondu ve hemihipertrofinin eşlik edebileceği çocukluk çağı embriyonal tümörleri açısından da değerlendirilmeye alındı. Bu vaka nadir görülmesi, tanının zor konulması ve malignite gelişiminin normal popülasyona göre daha yüksek olması nedeniyle sunuldu.

Anahtar Kelimeler: İzole hemihipertrofi; embriyonal tümör; çocuk

ABSTRACT

Hemihyperplasia, which was previously called hemihypertrophy, is the asymmetric growth of one or more part of the body. A three month baby boy has been admitted to our hospital in that the left part of the body was longer and thicker than the right part. In the physical examination, the dimensions of the left extremity were bigger than the right part. The laboratory analyses were normal. A study to determine if hemihypertrophy is one of the syndromes or if it is isolated hemihypertrophy has been performed. The patient diagnosed as isolate hemihypertrophy has been submitted to further analyses to evaluate the presence of childhood embryonic tumors that may accompany hemihypertrophy. This case has been presented because it is rare, the diagnosis is difficult and the malignity development is higher than the normal population.

Key Words: Isolated hemihypertrophy; embryonal tumor; child

GİRİŞ

Hemihipertrofi (hiperplazi) vücudun bir veya daha fazla kısmının asimetrik büyümesidir. Hemihipertrofi izole olabileceği gibi Beckwith-Wiedeman sendromu (BWS), Proteus sendromu, Russel-Silver sendromu, Nörofibromatozis tip I ve Klippel-Trenaunay-Webler sendromunun bir komponenti olarak da görülebilmektedir^{1,2}.

İzole hemihipertrofinin etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Genellikle sporadik olmakla birlikte az sayıda ailesel geçiş de tanımlanmıştır³.

Ailesel vakaların görülmesi genetik mekanizmaları düşündürmektedir. İzole hemihipertrofi (İH) vakalarının BWS'nin tam olmayan ekspresyonu olarak düşünülmesinden dolayı uzun süreli takipleri gerekmektedir³. Bu olgu; nadir görülmesi, bazı kanser türlerine zemin hazırlaması ve düzenli olarak takip edilmesi gerekliliğinin vurgulanması amacıyla sunuldu.

OLGU SUNUMU

Doğumdan beri vücudunun sol tarafının, sağ tarafa göre daha uzun ve kalın olması nedeniyle polikliniğimize getirilen üç aylık erkek bebeğin, vajinal yolla 3300 gram ağırlığında ve miadında doğduğu öğrenildi. Fizik muayenede; ağırlığı 7600 gram, boy 63 cm, baş çevresi 42,5 cm idi. Sağa göre sol ekstremitelerinde hipertrofi mevcut olup sırasıyla sol üst ekstremitede ve alt ekstremitede sağdan 3 cm ve 2 cm daha uzun olarak ölçüldü. Sırasıyla sol önkol çevresi ve sağ ön kol çevresi (en geniş yerden) 16,7 cm ve 14,8 cm, sol bacak ve sağ bacak çevresi (en geniş yerden) 19 cm ve 17 cm olarak ölçüldü. Hastada dismorfik yüz görünümü, organomegali, anormal cilt bulgusu veya vasküler anormallik tespit edilmedi (Resim 1, 2). Tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, serum albümin ve protein düzeyleri, idrar tetkiki normaldi. Sol üst ve alt ekstremitede doppler ultrasonografisinde, sağ tarafa kıyasla kaslarda kalınlık artışı dışında patolojik bulguya rastlanmadı. Beyin manyetik rezonans görüntüleme, torakoabdominal tomografi, abdominal-renal ultrasonografi, ekokardiyografi ve kemik survey grafileri normaldi. Hasta hemihipertrofinin eşlik

Yazışma adresi:

Dr. Fesih AKTAR
Diyarbakır Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, DİYARBAKIR
e-mail: fesihaktar@yahoo.com
Yazının geldiği tarih : 18.12.2013
Yayına kabul tarih : 05.02.2014

edebileceği muhtemel çocukluk çağının embriyonal tümörleri yönünden üç aylık periyotlarla takibe alındı. Hasta halen polikliniğimizde 23 aydır takip edilmekte olup, takiplerinde herhangi bir patoloji rastlanmadı.



Resim 1. Hastanın yüz görünümü

Resim 2. Hastanın alt ekstremitelerinin görünümü

TARTIŞMA

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 görülebilmektedir². İH olgularının birçoğunun hafif seyretmesi, tanı konulmasının zor olması ve geç tanı konulması nedeniyle genel popülasyondaki yaygınlığı tam olarak bilinmemektedir. İH insidansı farklı çalışmalarda 1:13200 ve 1:14430 canlı doğum olarak bildirilmiştir^{4,5}.

Ülkemizde hemihipertrofi sıklığı ile ilgili herhangi bir çalışmaya rastlanılmamıştır. İlimizin Kadın Doğum Hastanesi'nde yılda yaklaşık 20.000 doğum olmaktadır ve şu ana kadar tanı koyduğumuz vaka sayısı ise birdir. Çalışmalar arasında bu kadar fark olması yenidoğan muayenesinin ayrıntılı olarak yapılmadığını ve bu hastaların tanı aşamasında gözden kaçtığını düşündürmektedir. Hastamızın da üç aylık iken tanısının konulması bunu desteklemektedir.

İH olguları çoğunlukla sporadik görülmele birlikte otozomal dominant geçişli ailesel İH vakası da literatürde bildirilmiştir³. Olgumuz ailesel İH'yi düşündürecek öykü ve fizik muayene bulgularının olmayışı nedeniyle sporadik İH olarak değerlendirildi.

İH vakalarında Wilms tümörü, nöroblastom, feokromasitoma, adrenokortikal karsinom, hepatoblastom ve rabdomyosarkom gibi abdominal tümörler genel popülasyona göre çocukluk çağına daha sık görülmektedir^{2,6}. 168 vakalık İH'li hastalar üzerine yapılan çok merkezli bir çalışmada, tümör görülme oranı %5,9 olarak bulunmuş olup, en sık Wilms tümörüne rastlanılmıştır². Smith ve ark. İH'li çocuklarda, çocukluk çağı embriyonal tümörlerinin oluşumu arasındaki ilişkiyi araştırmak amacıyla yaptıkları 27 vakalık çalışmada, tümör gelişiminin çoğunlukla hipertrofinin olduğu vücut yarısında geliştiğini tespit etmişlerdir. Bu çalışmada tanı konulan hastalar 5-6 yaş altı olup, 19 hastada Wilms tümörü tespit edilmiştir⁶. Hastamızın takiplerinde ise herhangi bir tümöre rastlanılmamıştır.

BWS kromozom 11p15 bölgesine lokalize genlerin anormal ekspresyonu ile ilişkili olduğu bilinmektedir². Bazı araştırmacılar ise İH'nin temel bulguları makrozomi, makroglossi ve omfalosel olan BWS'nin tam olmayan ekspresyonu olabileceğini ileri sürmüşlerdir⁷. Hastamızda kromozom analizi çalışılamamakla birlikte BWS'nin de temel bulgularına rastlanılmamıştır.

Klinik olarak bu hastaların daha sonraki yaşamlarında malignite riskleri genel popülasyona göre daha yüksek olduğu için belli periyotlarla takipleri gerekmektedir. Bu takiplerin, 5-7 yaşına kadar hastaların üç ayda bir fizik muayene, altı ayda bir abdominal ultrasonografi ve puberteye kadar da yılda bir kez abdominal ultrasonografisi yapılarak takip edilmesi şeklindedir^{7,8}. Olgumuzun düzenli takiplerinde tümör tespit edilmedi.

SONUÇLAR

İH hastalarının genel popülasyona göre artmış kanser riski bulunmaktadır. Yine doğum sonrasında bulguların hafif seyretmesi nedeniyle tanı gözden kaçmaktadır. Bu nedenle özellikle tanı için tüm yenidoğanların ayrıntılı muayenelerinin yapılması gerektiği ve tanı konulan hastaların belli periyotlarla takibinin mutlaka yapılması gerektiği düşünülmektedir.

Yazarın beyanı: Çıkar çatışması bulunmamaktadır.
(**Conflict of interest statement:** None declared)

REFERANSLAR

1. Ballock RT, Wiesner GL, Myers MT, Thompson GH. Hemihypertrophy. Concepts and controversies. J Bone Joint Surg Am 1997;79:1731-8.
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;79:274-8.
3. Heilstedt HA, Bacino CA. A case of familial isolated hemihyperplasia. BMC Medical Genetics 2004;10:2350-5.
4. Leck I, Record RG, McKeown T, Edwards JH. The incidence of malformations in Birmingham, England, 1950-1959. Teratology 1968;1:263-80.

5. 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;6:189-94.
6. Smith PJ, Sulhvan M, Aİgar E, Shapiro DN. Analysis of paediatric tumour types associated with hemihyperplasia in childhood. J Paediatr Child Health 1994;30:515-7.
7. Choyke PL, Siegel MJ, Craft AW, Gren DM, DeBaun MR. Screening for Wilms tumor in children with Beckwith-Wiedemann syndrome. J Pediatr 2000;137:398-400.
8. Wiedemann HR. Tumours and hemihypertrophy associated with Wiedemann-Beckwith syndrome. Euro J Pediatr 1983;141:129.