

POSTER: 11

Hipotalamik Hamartoma Bağlı Santral Erken Puberte**M.Emre Taşçılar****, **Bülent Hacıhamdioğlu***, **Ayhan Abacı****, **Z. Ünsal Coşkun*****, **Ediz Yeşilkaya****

Gülhane Askeri Tıp Akademisi *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, **Pediatrik Endokrinoloji BD,

***Türk Silahlı Kuvvetleri Rehabilitasyon Merkezi Radyoloji Ünitesi, Ankara

Giriş: Hipotalamik hamartomlar (HH) nadir gözlenen, neoplastik olmayan doğumsal malfarmosyanlar olup hipotalamik yerleşimlerine göre santral erken puberte, gelastik tip nöbet, davranış bozuklukları gibi değişik klinik bulgu verebilirler. Erken puberte bulguları ile gelen ve HH tesbit edilen olgunun tedavisi ve uzun dönem izlemi sunulmuştur.

Olgu sunumu: İki yaşında kız hasta meme gelişim yakınması ile başvurdu. Fizik incelemede: vücut ağırlığı: 15 kg (90-97 p), boy: 94 cm (90-97 p), boy yaşı: 3 yıl, kemik yaşı: 2.5 yıl, genito-üriner sistem muayenesinde meme gelişimi bilateral Tanner'e göre evre II, pubik kıllanma evre I olarak saptandı. Laboratuvar incelemesinde bazal FSH: 6 mIU/ml, LH: 0.9 mIU/ml, E₂: 36 pg/ml saptandı. LH-RH uyarı testine pubertal yanıt alındı (Doruk LH: 51 mIU/ml, FSH: 32 mIU/ml). Pelvik ultrasonografide sağ over 15x8, sol over 20x12 mm boyutlarında olup her iki overde en büyüğü 10 mm çapında kistler saptandı. Beyin MR'da hipotalamusa lokalize 1 cm çapında hamartom ile uyumlu kitle izlendi. Kitleye yönelik cerrahi girişim ve radyoterapi yapılmaksızın GnRH analogu (leuprolide acetate) tedavisi başlandı. İzlemde meme gelişimi geriledi, klinik olarak hiçbir nörolojik bulgu saptanmadı. Beyin MR ile yapılan yıllık takiplerinde kitle boyutunda artış gözlenmedi. Hastamız şu anda 8.8 yaşında olup vücut ağırlığı: 32 kg (50-75 p), boy: 138.5 cm (90-97 p), boy yaşı: 10.6 yıl, kemik yaşı: 10 yıl, genito-üriner sistem muayenesinde meme gelişimi bilateral Tanner evre I, pubik kıllanma evre II dir.

Tartışma: HH'ye ikincil gelişen santral erken puberte olgularının uzun dönem GnRH analog tedavisi ile etkin bir şekilde tedavi edilebileceklerini ve nörolojik bulgu vermeyen olgularda cerrahi girişimin ilk planda düşünülmemesi gerekliliği vurgulanmıştır.

POSTER: 12

Konjenital Adrenal Hiperplaziye İkincil Santral Erken Puberte**M. Emre Taşçılar***, **Duygu Hacıhamdioğlu****, **Ayhan Abacı***, **Ali Onay****, **Ediz Yeşilkaya***

Gülhane Askeri Tıp Akademisi **Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, *Pediatrik Endokrinoloji BD, Ankara

Giriş: Konjenital adrenal hiperplaziye (KAH) sürrenal korteks steroid biyosentezinde işlev gören enzim sistemlerinin yetersiz aktivitesi mevcuttur. Yaşamın erken dönemlerinde sürrenal androjenlere maruz kalınması erken pubik kıllanmaya ve kemik yaşında ilerlemeye neden olur. Geç başlangıçlı KAH tanısı ile izlemde iken santral erken puberte gelişen bir olgu sunulmuştur.

Olgu sunumu: Sekiz yaşında erkek hasta bir yıl önce başlayan aksiller ve genital bölgedeki kıllanma şikayeti ile başvurdu. Fizik incelemede vücut ağırlığı: 36 kg (>97p), boy: 140.5 cm (>97p), vücut kitle indeksi: 18.36 kg/m² (90 p), boy yaşı: 10.5 yaş, kemik yaşı: 13.5 yaş olarak saptandı. Genito-üriner sistem muayenesinde pubik kıllanma Tanner'e göre evre III, testis hacminin bilateral 3 ml olduğu belirlendi. Bazal 17 hidroksiprogesteron düzeyi yüksek bulundu (90.7 ng/ml). Gonadotropinleri prepubertal düzeyde (FSH: 0.7 mIU/ml, LH: 0.1 mIU/ml), sürrenal androjenleri yüksek (DHEA-SO4 284.8 ng/dl, androstenedion 8.27 ng/dl), saptandı. Geç başlangıçlı KAH düşünülerek 10 mg/m²/gün dozunda hidrokortizon tedavisine başlandı. Bir ay sonraki kontrolde sürrenal androjenlerin baskılandığı, testis hacminin pubertal düzeyde (bilateral 4 ml) olduğu belirlendi. Bazal gonadotropinler prepubertal düzeyde (FSH: 0.9 mIU/ml, LH: 0.1 mIU/ml) saptandı. LH-RH uyarı testine pubertal yanıt alındı. Santral erken puberte tanısı ile LHRH analog tedavisine başlandı (leuprolid asetat). Üç ay sonra tekrarlanan LH-RH uyarı testinde gonadotropinlerin prepubertal düzeye baskılandıkları gözlemlendi.

Tartışma: KAH nedeniyle erken dönemde yüksek düzeyde sürrenal androjenlere maruz kalınması kemik yaşını ilerleterek puberteyi tetikleyici rol oynamıştır. Boy potansiyelleri azalan bu hastalarda erken puberte durdurulmaz ise epifiz hatları erken kapanarak erişkin boyları daha da kısa olacaktır. Bu nedenle KAH tanısı ile izlenen hastalar santral erken puberte gelişimi yönünden yakın takip edilmelidir.

POSTER: 13

Over Disgenезisi İle Seyreden Atipik Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser Sendromu**M. Emre Taşçılar****, **Ayhan Abacı****, **Oğuzhan Babacan***, **Onur Sakallıoğlu*****, **Z. Ünsal Coşkun******, **Ediz Yeşilkaya****

Gülhane Askeri Tıp Akademisi *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, **Pediatrik Endokrinoloji BD, ***Pediatrik Nefroloji BD,

****Türk Silahlı Kuvvetleri Rehabilitasyon Merkezi Radyoloji Ünitesi, Ankara

Giriş: Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) sendromu, uterus aplazisi ve vajen hipoplazisi ile seyreder. Karyotip ve overler normaldir. 4000-5000 dişi doğumda bir gözlenir. Eksternal genitalya normal görünümde olup adolesan dönemde sekonder seks karakterleri normal gelişim gösterir (Tip 1 MRKH). Renal, kardiyak, vertebral ve işitsel anomaliler de sendroma eşlik edebilir (Tip 2 MRKH). Primer amenorenin ikinci en sık nedenidir. Çoğunlukla primer amenore ve sterilite nedeniyle araştırılırken tanı almaktadır. Üriner enfeksiyon nedeniyle takip edilirken rastlantısal olarak tanı alan, over disgenезisi ile birliktelik gösteren atipik bir MRKH sendromu sunulmuştur.

Olgu sunumu: Yedi yaşında kız hasta üriner enfeksiyon nedeniyle takip edilmekteydi. Fizik incelemede sistem bulguları normaldi. Batın ultrasonografisinde ve DMSA da sağ böbrek agenezisi mevcut olup voiding sistoüretrografiye patolojik bulguya rastlanmadı. Batın ultrasonografisinde iç genital organlar görülmemedi. Pelvik MR da uterus ve vajen izlenemedi, over dokusunun bilateral disgenetik olduğu belirlendi. Sitogenetik incelemede karyotip 46, XX saptandı. Tip 2 MRKH'de gözlenen anomalilere yönelik yapılan vertebra grafileri, işitme testi ve kardiyojenik inceleme normal olarak değerlendirildi.

Sonuç: Olgumuz tekrarlayan üriner sistem enfeksiyonu nedeniyle araştırılırken rastlantısal olarak MRKH tanısı almıştır. Uterus aplazisi ve renal anomalinin yanısıra over dokusu disgenetik olarak saptanmıştır. Literatürde disgenetik over ile birlikteliği olan toplam altı atipik MRKH sendromu sunulmuş olup bunların üçü ülkemizden rapor edilmiştir. Nadir gözlenmesi yanında literatürde çocukluk yaşında tanı alan ilk olgu olması nedeniyle sunulmuştur.