

KONJENİTAL HİPOTİROİDİ VE SAĞ KULAK KEPÇESİ AGENEZİSİ OLAN BİR VAKANIN SUNUMU

Report of a case with congenital hypothyroidism and agenesis of right auricula

Necati Balamtekin¹, Mehmet Keskin², Selim Kurtoğlu²

Özet : Yirmi bir günlük erkek bebekte sağ dış kulak yolu yokluğu, sağ kulak kepçesinde deformite şeklinde kulak malformasyonu, ciltte ve skleralarda sarılık ve göbek fıtığı saptandı. Uzayan sarılık nedeniyle konjenital hipotiroidi düşünülen bebekte endokrin testler tanıyı destekledi. Konjenital hipotiroidi olgularında ekstratiroidal malformasyonların daha sık görülebileceği vurgulandı.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Hipotiroidi; Kulak Malformasyonu.

Abstract : A twenty-one-day-old-male infant presented with right ear malformation, jaundice and umbilical hernia. The patient was investigated for congenital hypothyroidism because of prolongation of jaundice and endocrinologic tests confirmed the diagnosis. It was emphasized that extra thyroidal malformations were seen more frequently in cases with congenital hypothyroidism.

Key Words: Congenital Hypothyroidism; Ear Malformation.

Giriş

Konjenital hipotiroidi, mental retardasyonun önlenebilir nedenlerinden en sık görülenidir. Neonatal dönemde belirti ve bulgularının az olması nedeniyle rutin tarama tanı koymanın tek yoludur. Konjenital hipotiroidili bebeklerde çeşitli ekstratiroidal doğumsal malformasyonların sağlıklı bebeklerle kıyaslandığında daha sık görüldüğü eskiden beri bilinmektedir. Bu yazıda konjenital hipotiroidi ve sağ kulakta agenezisi olan bir vaka sunulmuştur. Ekstratiroidal doğumsal malformasyon/malformasyonlar olan bebeklerde konjenital hipotiroidinin olabileceğinin hatırlanması ve araştırılmasının gerekliliği vurgulanmıştır.

Olgu Sunumu

Yirmi bir günlük erkek çocuk uzamış sarılık ve sağ kulakta agenezi yakınmalarıyla Kayseri Askeri Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniği'ne getirildi. Aralarında akrabalık olmayan 29 yaşındaki sağlıklı baba ile 28 yaşındaki hipotiroidi tanısıyla tedavi almakta olan annenin ikinci gebeliğinden ikinci çocukları olduğu, miyadında 3100 gr doğduğu,

perinatal sorunları olmadığı öğrenildi. İlk çocuklarının 9 yaşında, erkek ve sağlıklı olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde ağırlık 3300 gr (50-75 persentil), boy 54 cm (50 persentil) ve baş çevresi 37 cm (50 persentil) idi. Sağ dış kulak yolu yok, sağ kulak kepçesinde deformite mevcut idi. Ciltte ve skleralarda sarılık vardı. Göbek bağı düşmüş fakat granülom vardı. Diğer sistem muayeneleri normal olarak değerlendirildi. Hasta aylık periyotlar ile takip edildi. Hastanın altı aylık iken çekilen resimleri görülmektedir. (Resim 1: Hastanın altı aylık iken karşıdan görüntüsü. Resim 2: Sağ kulak agenezisinin yakın planda görüntüsü) Laboratuvar incelemelerinde Hb 14.2 g/dl, hematokrit % 44, beyaz küre 9600/mm³, trombosit 286000 /mm³, MCV 91 fL, serbest T4 0.70 (N: 0.9-2.3) ng/dl, TSH 32.10 (N: 0.5-6.5) mIU/ml, tiroglobülin 27 (N: 9-101) ng/ml. Tiroid ultrasonografide; sağ tiroid lobu 6x7mm, sol tiroid lobu 3.5x2.5 mm ebadında, homojen ekoda olup tiroid volüm: 0.14 (N: 0.83 0,38) ml idi. Abdominal ultrasonografi ve ekokardiyografi bulguları normaldi. Temporal kemik BT incelemesinde sağ dış kulak yolunun atrezik olduğu ve orta kulak kemikçik zincirinin izlenmediği, kohlea bazal dönüş normal izlenmekte ancak üst 2 dönüş tam olarak izlenmediği, iç kulak kanalı normal genişlikte ancak anormal seyir göstermediği anlaşıldı. Semisirküler kanallar normal izlenmiştir. Sol dış kulak yolu normal olup, kemikçik

¹Asker Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları / KAYSERİ

²EÜTF Çocuk Endokrinoloji BD. / KAYSERİ

Geliş tarihi: 18 Ocak 2005

zinciri, kohlea, vestibül ve semisirküler kanallar normaldir. İnternal akustik kanal normal genişlikte ancak posteriora doğru seyretmektedir. Hastanın hipotiroidisi için Na-L Tiroksin (5 g/kg/gün) tedavisi başlandı.

Tartışma

Kulak anomalileri izole defekt olabileceği gibi çeşitli konjenital anomalilerle birlikte de olabilirler. Semisirküler kanallarda aplazi CHARGE sendromunun komponentlerinden birisidir. Bu sendromun diğer komponentleri, konjenital kalp defektleri, gözde kolobom, koanal atrezi, mental retardasyon, büyüme gelişme geriliği ve genital hipoplazidir (1). Dış kulak yolunda subtotal atrezi Rasmussen sendromunun bir komponenti olarak karşımıza çıkabilir. Bu sendromun diğer komponentleri ayak anomalileri ve hipertolerizmdir (2). Vakamızda CHARGE sendromunun ve Rasmussen sendromunun diğer özellikleri olmadığı için izole sağ kulakanomalisi olarak değerlendirildi.

Konjenital hipotiroidi, mental retardasyonun önlenilebilir nedenleri arasında en sık görülenidir. Neonatal dönemde bulgu ve belirtilerinin pek az olması nedeniyle erken tanının tek yolu rutin tarama programlarıdır. Günümüzde gelişmiş ülkelerde erken tanı ve tedavi amacıyla konjenital hipotiroidi taraması rutin olarak bütün yenidoğanlarda yapılmaktadır. Konjenital hipotiroidili bebeklerde sağlıklı bebeklerle kıyaslandığında ekstratiroidal doğumsal malformasyonların daha sık görüldüğü eskiden beri bilinmektedir. Konjenital hipotiroidi ile birlikte pek çok organ ve sistemde doğumsal malformasyon bildirilmektedir. Ekstratiroidal malformasyonlar içinde en sık kardiyak malformasyonlar görülmektedir. Down sendromlu bebeklerde konjenital hipotiroidi sağlıklı bebeklerle kıyaslandığında çok daha sık görüldüğü iyi bilinmektedir (3). Oliveri ve ark. İtalya'da 1991-1998 yılları arasında konjenital hipotiroidi tarama programında konjenital hipotiroidi saptanan 1420 bebekte diğer doğumsal malformasyonları ve sıklıklarını araştırmışlar. Konjenital hipotiroidili bebeklerde ilave doğumsal malformasyonların sıklığını

%8.4 olduğunu; bu oranın sağlıklı bebeklerle kıyaslandığında dört kat daha fazla olduğunu saptamışlardır. Konjenital hipotiroidili bebeklerde %5.5 sıklığıyla en fazla kardiyak malformasyonların görüldüğünü, kas-iskelet sistemi, santral sinir sistemi, sindirim sistemi, gözler ve diğer pek çok sistemde doğumsal malformasyon olduğunu saptamışlardır (4).

Son yıllarda yapılan bazı çalışmalarda ek doğumsal malformasyonların geçici konjenital hipotiroidili olgularda daha sık olduğu bildirilmektedir. Oakley ve ark. 1979-1993 yılları arasında İskoçya taramasında TSH yüksekliği saptanan 344 vakada; kalıcı konjenital hipotiroidili olgularda ek malformasyon sıklığını %5.4, geçici hipotiroidi saptanan olgularda ek malformasyon sıklığını %14.8 olarak saptamışlardır (5). Geçici doğumsal hipotiroidi tablosunun prematürelde daha sık gözlenmesi malformasyonlarla prematürelilik arasında bağlantı olabileceğini düşündürmektedir (6).

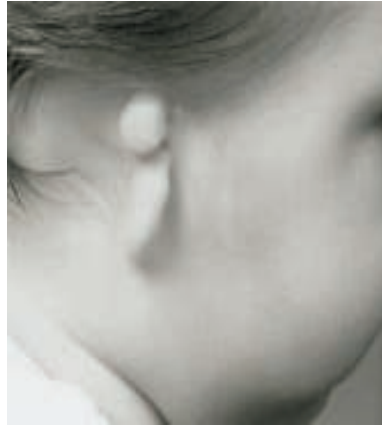
Konjenital hipotiroidinin patogenezinde çevresel ve genetik faktörlerin birlikte rol oynadığını bildiren pek çok çalışma vardır. Tiroid bezi pirimitif bukkofaringeal kavitenin median ve lateral tomurcuğundan gelişir. Median tomurcuk ikinci gebelik haftasında belirir ve kalbe komşu şekilde iki loba dönüşerek gelişen kalbi kaudal yöne iter. Bu gelişimleri etkileyen çevresel faktörler hem tiroid bezinde hem de kalpte malformasyonlara yol açabilirler. Tiroid bezinin gelişmesi ve fonksiyon kazanmasında bir dizi faktör rol almaktadır. Tiroid bezinin gelişimi ilk evre olan farinks tabanında tomurcuklanmadan, son evre olan farklılaşan follikül hücrelerinin çoğalması ve yayılmasına kadar beş evreden oluşur. Bu gelişim TTF-1 (tiroid transkripsiyon faktör 1), TTF-2, PAX8, TSH reseptörleri, tiroglobülin ve TPO (tiroid peroksidaz) gen ekspresyonlarıyla düzenlenir. Bu evrelerin herhangi birindeki düzensizlikte tiroid evreyle ilişkili olarak tiroid bezinde agenezi, ektopi, guatr ve hipoplazi ortaya çıkar (6,7). Konjenital hipotiroidinin pek çok organı etkileyen malformasyonlarla birlikteliği, embriyo gelişiminin çok erken döneminde meydana gelen bir genetik kusurun sonucu olduğu kuvvetle muhtemeldir (6). Leger ve ark. konjenital hipotiroidili

bebeklerin akrabalarında tiroid gelişim anomalilerinin sıklığının fazla olduğunu saptayarak, hastalığın farklı fenotiplerde görülmesini, hastalığın oluşumunda pek çok tanımlanmış ve henüz tanımlanmamış genetik komponentlerin etkili olmasından kaynaklandığını bildirmişlerdir (8). Vakamızın annesinde hipotiroidi olması bu görüşü desteklemektedir.

Sonuç olarak ekstratiroidal doğumsal malformasyonu olan bebeklerde konjenital hipotiroidinin olabileceğinin hatırlanması ve araştırılması gerektiğini vurgulamak istedik.



Resim 1: Hastanın altı aylık iken karşıdan görüntüsü.



Resim 2: Sağ kulak agenezisinin yakın planda görüntüsü.

KAYNAKLAR

1. Julia S, Pedespan JM, Boudard P, Barbier R, Gavilan-Cellie I, Chateil JF, Lacombe. Association of external auditory canal atresia, vertical talus, and hypertelorism: confirmation of Rasmussen syndrome. *Am J Med Genet* 2002;110:179-191.
2. Satar B, Mukherji SK, Telian SA. Congenital aplasia of the semicircular canals. *Otol Neurptol* 2003;24:437-446.
3. Fort P, Lifshitz F, Bellisario R, et al. Abnormalities of the thyroid function in infants Down syndrome. *J Pediatr* 1984;104:545-549.
4. Oliveri A, Stazi MA, Mastroiacovo P et al. A Population-based study on the frequency of additional congenital malformations in infants with congenital hypothyroidism (1991-1998). *J Clin Endocrinol Metab* 2002;87:557-562.
5. Oakley GA, Muir T, Ray M, Girdwood RW, Kennedy R, Donaldson MD. Increased incidence of congenital malformations in children with transient thyroid-stimulating hormone elevation on neonatal screening. *J Pediatr* 1998;132:726-730.
6. Kurtođlu S. Konjenital hipotiroidi ve malformasyonlar. *Erciyes Tıp Dergisi* 2002;24:1-3.
7. Devos H, Rodd C, Gagne N, Laframboise R, Van Vliet G. A Search for the possible molecular mechanisms of thyroid dysgenesis: sex ratios and associated malformations. *J Clin Endocrinol Metab* 1999;84:2502-2506.
8. Leger J, Marinovic D, Garel C, Bonaiti-Pellie C, Polak M, Czernichow P. Thyroid developmental anomalies in first degree relatives of children with congenital hypothyroidism. *J Clin Endocrinol Metab* 2002;87:575-580.