

Fontanel Kapanmasında Gecikme Her Zaman Patolojik midir?: Olgu Sunumu

IS DELAYING OF FONTANEL CLOSURE ALWAYS PATHOLOGIC?: A CASE REPORT

Dr. Mehmet DAVUTOĞLU,^a Dr. Hamza KARABİBER,^a Dr. Zafer Ayda ÖZBEK,^a
Dr. Cengiz DİLBER,^a Dr. Mesut GARİPARDIÇ^a

^aPediatri AD, Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, KAHRAMANMARAŞ

Özet

Ön fontanel genelde 10-12. aylarda, en geç 18. ayda kapanır. Fontanel kapanmasında gecikme durumlarında hipotiroidi, Down sendromu, rikets ve kemik displazileri öncelikli düşünülmelidir. Doğumdan itibaren hastanemizde izlenen kız olgu 18 aylık olduğunda 3 x 3cm'lik ön fontanel açıklığının devam etmesi üzerine araştırıldı. Ağırlık, boy, baş çevresi 50 persentil değerleri ve fizik muayenesi normal idi. Yaşına göre normal motor ve mental gelişim gösteren olgunun etiyojisine yönelik yapılan araştırmalarda patolojik bir sonuca ulaşılamadı. Otuz aylık olduğunda fontaneli kısmen kapanarak 2 x 2 cm'ye geriledi. Genellikle fontanel kapanmasında gecikme patolojik bir nedene bağlı iken, olgumuzda patolojik bir neden tespit edilemedi. Nadir olan bu durum vurgulanmak istendi.

Abstract

The closure of anterior fontanel is usually complete between 10th and 12th months, but can be closed at 18 months latestly. Delayed closure of the anterior fontanel is associated with various disorders such as rickets, hypothyroidism, Down syndrome and bone dysplasia. A 18-month-old girl who was followed-up in our hospital since the neonatal period was admitted to our clinic with a history of persistent 3 x 3 centimeter open anterior fontanel. At arrival the weight, height and head circumference were 50th percentil and physical examination was normal. We could not find any etiopathological reason for this patient with the normal motor and mental development. After a follow-up period of one year, the anterior fontanel was still open with a slight decrease in size to 2 x 2 centimeter. We want to emphasize that the persistence of a large anterior fontanel is generally pathologic but rarely can be a variant of a normal status associated with a normal neuromotor development as in presented our case.

Anahtar Kelimeler: Fontanel, nöromotor gelişim

Key Words: Fontanel, neuromotor development

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2006, 15:30-33

Ön fontanelin geniş veya kapanmasında gecikme durumlarında hipotiroidi, akondroplazi, Down sendromu, kafa içi basınç artışı sendromu (KİBAS), rikets gibi çeşitli bozukluklar düşünülmelidir.¹ Ancak literatürde patogenezi tam olarak açıklanamamakla beraber, saptanabilen etiyojik bir faktör olmaksızın normal nöromotor gelişimle seyreden fontanel kapanmasında gecikme olguları da bildirilmektedir.

Bu yazıda fontanel kapanması geciken ve buna sebep olabilecek etiyojik bir faktör tespit edi-

lemeyen, 18 aylık bir olgu sunularak literatür bilgileri doğrultusunda tartışılmıştır.

Olgu Sunumu

Hastanemizde, tekrarlayan sezaryen ile 38 haftalık iken doğumu gerçekleştiren, ağırlığı 3170 gr, boyu 49.2 cm, baş çevresi 34.0 cm olan, herhangi bir sorunu olmayan kız olgu sağlam çocuk polikliniğinde takibe alındı. İki aylık iken başını tutmaya, 8 aylık iken desteksiz oturmaya, yaşına geldiğinde ise yürümeye başlamıştı. Tekli kelimelerle konuşması 1 yaşında olan olgunun 18 aylık olduğunda baş çevresi 47 cm (%50-75), ağırlığı 9.5 kg (%10-25), boyu 79 cm (%25-50) idi. Özgeçmişinde ilk 3 ay anne sütü ile daha sonra ilave olarak formula beslenmeye geçildi. Soygeçmişinde anne 30, baba 32 yaşında olup aralarında akrabalık yoktu. Olgumuz ailenin 2. çocuğu olup, ilk doğum ailenin iste-

Geliş Tarihi/Received: 09.11.2004 **Kabul Tarihi/Accepted:** 24.08.2005

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Mehmet DAVUTOĞLU
Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Pediatri AD, KAHRAMANMARAŞ
drmdavutoglu@hotmail.com

Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri

ği üzerine sezaryen ile gerçekleştirilmiş. Üç yaşında olan kız kardeşinde herhangi bir sağlık problemi yoktu. Fizik muayenesinde ön fontanel 3 x 3 cm büyüklüğünde olup, kabarıklık veya çöküklük yoktu. Diğer sistem bulgularında ise özellik saptanmadı. Laboratuvar incelemelerinde T4: 7.5 µg/dL, TSH: 2.04 mU/L, Ca: 10.4 mg/dL, P: 5.9 mg/dL, Mg: 2.1 mg/dL, ALP: 360 U/L, PTH: 46.1 pg/mL (7-53 pg/ml), 1,25 (OH)₂ Vit D₃: 28.1 pg/mL (25-45 pg/mL), 25 OH Vit D₃: 41.5 ng/mL (7.4-53.3 ng/mL). İdrarda metabolik tarama, idrar ve kan amino asit düzeyleri normal olarak bulundu. Transfontanel USG ve uzun kemik grafilerinde patoloji saptanmadı. El bilek grafisinde rikets bulguları olmayıp, kemik yaşı takvim yaşıyla uyumluydu. Kemik displazileri açısından yapılan direkt grafi incelemeleri de normal olarak değerlendirildi.

Son kontrolünde 30 aylık olan olgunun fontanel çapı 2 x 2 cm'ye gerilemişti. Baş çevresi 49.5 cm (%50-75) olup nöromotor gelişimi normaldi.

Tartışma

Yenidoğan çocuklarda birer ön, arka, 2'şer sfenoid ve lambdoid olmak üzere toplam 6 adet

fontanel bulunur. En büyüğü ön fontanel olup çapı doğumda 1-4 cm arasındadır. Genellikle 10-12. aylarda kapanır. Kapanma süresi nadiren 3 ay kadar erken olabileceği gibi 18. aya kadar da uzayabilir. Arka fontanel üçgen şeklinde olup 5 x 5 mm genişliğindedir. Doğumdan sonraki 3 ay civarında kapanır. Yan fontaneler ise doğumdan sonraki ilk haftalarda kapanır. Nadir olarak çocuk fontaneleri kapanmış olarak da doğabilir.²

Geniş ön fontanel veya bu fontanelin kapanmasında gecikmeyle başvuran olgularda öncelikle hipotiroidizm, KİBAS, akondroplazi ve rikets düşünülmelidir. Ayrıca daha nadir görülen piknodizostozis, osteogenezis imperfekta, Kenny sendromu, gibi kemik displazileri de ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Fontanel genişliğini arttıran veya kapanmasında gecikmeye neden olan bozukluklar Tablo 1'de verilmiştir.³

Transfontanel USG incelemesi ve göz dibi değerlendirilmesinde herhangi bir patoloji saptanması, baş çevresinin 50-75. persentilde olması nedeniyle olgumuzda KİBAS yapabilecek nedenler dışlandı. Fizik muayene bulguları ve laboratuvar sonuçlarının normal olmasıyla hipotiroidi ve

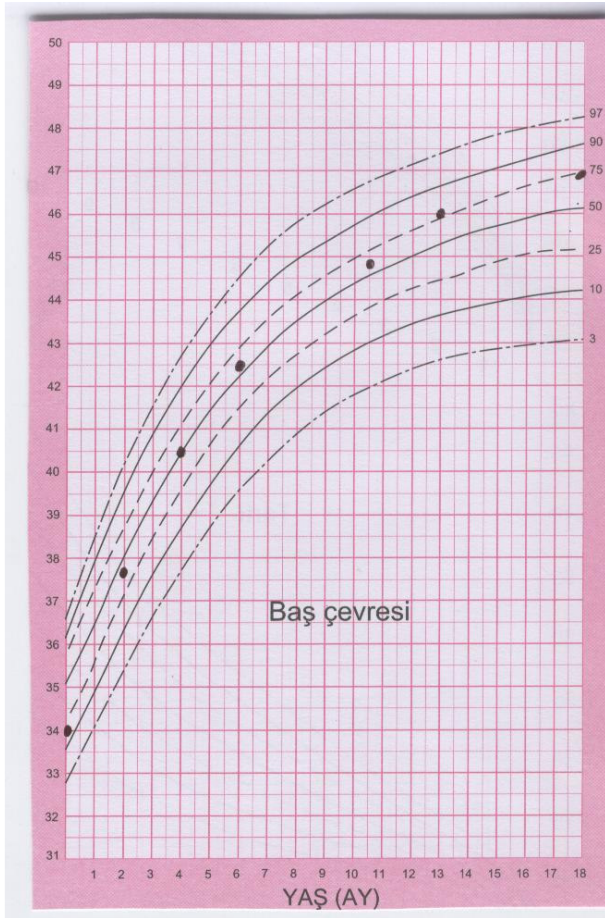
Tablo 1. Geniş ön fontanel ve fontanel kapanmasında gecikmenin eşlik ettiği durumlar.³

	Geniş fontanel	Kapanmada gecikme
SIKLIKLA		
Akondroplazi	✓	✓
Konjenital hipotiroidizm	✓	✓
Down sendromu	✓	✓
KİBAS	✓	✓
Normal varyasyon	✓	✓
Ailevi makrosefali		✓
Rikets	✓	✓
DAHA AZ SIKLIKLA		
Akrokallozal sendrom (nöbet, polidaktili, mental gerilik)		✓
Apert's sendromu (kraniyosinostosis, propitozis, hipertansiyon)	✓	✓
Hipofosfatazya (polihidramniyoz, kısalık, yumuşak kafatası)	✓	✓
Kenny sendromu (hipoparatiroidizm, cücelik, makrosefali)	✓	✓
Osteogenezis imperfekta	✓	✓
Kromozomal bozukluklar (Trizomi 13, Trizomi 18)	✓	✓
Konjenital enfeksiyonlar (kızamıkçık, sifilis)	✓	✓
İlaç ve toksinlere bağlı (aminopiterin, fetal hidantoin sendromu)	✓	✓
Beckwith-Wiedemann sendromu (makrozomi, karın duvarı bozuklukları, makroglossi)	✓	✓
Zellweger sendromu (yüksek alın, düz oksiput, hipotoni, anormal kulaklar)	✓	✓
Kutis laksa	✓	✓
VATER birlikteliği (vertebral bozukluklar, anal atrezi, trakeoözofagiyal fistül, renal displazi)	✓	✓
Malnütrisyon,	✓	✓
İntrauterin gelişme yetersizliği (IUGR)	✓	

riketsden uzaklaştı. Şekil 1’de yenidoğan-18 ay arası periyodik muayene esnasında tespit edilen baş çevresi ölçüm değerleri persentil çizelgesi üzerinde gösterilmiştir.⁴

Piknodizostozis, otozomal resesif geçişli, nadir görülen mental gelişimi etkilemeyen bir bozukluktur. Bu olgularda ön fontanelin kapanmasında gecikme yanında eşlik eden boy kısalığı, kemik dansitesinde artış, displastik tırnaklar, gözlerde ptozis, diş çıkartmada gecikme, akromion ve klavikula kemiklerinde displazi, kranial suturlarda ayrılma gibi anomaliler de mevcuttur.⁵ Olgumuzda söz konusu anomaliler ve boy kısalığı bulunmadığından, piknodizostozis tanısı dışlandı.

Fanconi ve ark. da fontanel kapanmasında gecikmenin eşlik ettiği Kenny sendromlu 3 olgu



Şekil 1. Olgunun baş çevresi ölçüm değerlerinin, persentil çizelgesi üzerinde gösterilmesi.⁴

sunmuşlardır. Bu sendromda ciddi boy kısalığı, tübüler kemiklerin medüller kısmında daralma, kortikal kalınlaşma, makrosefali eşlik ederken kemik yaşı ve mental aktivite etkilenmemiştir. Hastalardan ikisinde Ca ve Mg düşüklüğü ve buna bağlı olarak tetanik kasılma eşlik ederken, PTH düzeyleri ise ölçülemeyecek kadar düşük çıkmıştır (idiyopatik hipoparatroidi). Bu hastalara PTH verilmesiyle idrarla cAMP düzeyleri artmıştır. Ancak 25 OH Vit D₃ ve 1,25 (OH)₂ Vit D₃ düzeyleri ise normal bulunmuştur.⁶ Olgumuza kemik displazilerinin eşlik etmemesi, boyunun 25-50. persentilde olması ve PTH düzeylerinin normal olması nedeniyle Kenny sendromu düşünülmedi.

Kutis laksa konjenital ve edinsel formları bulunabilen heterojen bir grup konnektif doku hastalığıdır. Karakteristik klinik özellikleri elastik liflerin yokluğundan kaynaklanmaktadır. Bu hastalarda ligamentlerde gevşeklik, büyüme gelişme geriliği, fontanel kapanmasında gecikme, inguinokrotal herni, göz kapaklarında ekto-endropiyon olabilmektedir. Sistemik tutulum gösterebilmektedir.⁷ Olgumuzda büyüme gelişme geriliği ve ligamentlerde gevşeklik olmayıp, sistemik tutulumu gösteren klinik ve laboratuvar bulgusu yoktu.

Barth ve ark. da fontanel kapanmasında gecikme, koryoretinopati, mental retardasyon, hipotoni, epilepsi ve hepatik fibröz tablosuyla başvuran 4.5 yaşındaki erkek hastayı Zellweger sendromunun (serebro-hepato-renal sendrom) bir varyantı olarak bildirmişlerdir. Bu hastada serum piperkolik asit düzeyinde yükselme, fibroblastlarda uzun zincirli yağ asitlerinde birikme, açıl CoA aktivitesinde azalma tespit etmişlerdir.⁸ Olgumuzda söz konusu klinik tablo bulunmayıp, teknik yetersizlikler nedeniyle serum piperkolik asit düzeyi çalışılamamıştır. Tablo 1’de verilen daha az sıklıkla fontanel kapanmasında gecikmeye neden olan faktörler ise anamnez, fizik muayene ve laboratuvar bulguları ile dışlandı.

Halen takipte bulunan olgumuz, 18 aylık iken başvurduğunda 3 x 3 cm olan ön fontaneli, 30 aylık olduğunda 2 x 2 cm’ye gerilemişti. Etiyolojiye yönelik yapılan araştırmalarda patolojik bir sonuç bulunamazken, yaşlarına göre normal motor ve mental gelişim gösterdi.

Literatürde bu tür olgular oldukça nadir bildirilmiştir. Uzura ve ark. ön fontaneli açık olan 4 yaşındaki kız olguda etiyolojide herhangi bir neden tespit edemediklerini belirtmişlerdir. Yaklaşık 1.5 yıllık takip sonrasında fontanel büyüklüğünün 20 mm'den 15 mm'ye gerilediğini ve hastanın nöromotor gelişiminin normal olduğunu bildirmişlerdir.⁹

Fontanel kapanmasında gecikmeyle başvuran olgularda hiç bir etiyolojik faktör olmadan normal nöromotor gelişimle seyredebileceği, literatürde de nadir örnekleri bulunan bu durum vurgulanmak istendi.

KAYNAKLAR

1. Stoll JB, Kliegman RM. The newborn Infant. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 17th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 2004. p. 523-31.
2. Can G. Yenidoğanın değerlendirilmesi. In: Neyzi O, Ertuğrul T, eds. Pediatri. 3. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi; 2002. p.309-16.
3. Kiesler J, Ricer R. The abnormal fontanel. Am Fam Physician 2003;67:2547-52.
4. Bundak R, Neyzi O. Büyüme. In: Neyzi O, Ertuğrul T, eds. Pediatri. 3. Baskı. Nobel Tıp Kitabevi; 2002. p.85-99.
5. Soliman AT, Ramadan MA, Sherif A, Aziz Bedair ES, Rizk MM. Pycnodysostosis: Clinical, radiologic, and endocrine evaluation and linear growth after growth hormone therapy. Metabolism 2001;50:905-11.
6. Fanconi S, Fischer JA, Wieland P, et al. Kenny syndrome: Evidence for idiopathic hypoparathyroidism in two patients and for abnormal parathyroid hormone in one. J Pediatr 1986;109:469-75.
7. Kermane A, Tachfouti S, Lezrek M, Mohcine Z. Cutis laxa syndrome. Case report. Bull Soc Belge Ophtalmol 2004;292:5-8.
8. Barth PG, Schutgens RB, Bakkeren JA, et al. A milder variant of Zellweger syndrome. Eur J Pediatr 1985;144: 338-42.
9. Uzura M, Furuya Y, Akashi K, Sekino H. The persistence of an open anterior fontanel in a 4-year-old girl. Childs Nerv Syst 2005;21:83-5.