

Dördüncü Metakarpal Kemikte Kısalık İle Birlikte Olan Bir İdiopatik Hipoparatiroidi Olgusu

A CASE OF IDIOPATHIC HYPOPARATHYROIDISM ASSOCIATED WITH SHORTNESS OF 4TH METACARPAL BONE.

Ayşenur ÖKTEN*, Gülay KARAGÜZEL**, Yusuf GEDİK***, Ayşe AKSOY****

- * Doç.Dr., Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri A.B.D.
** Uz.Dr., Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri A.B.D.
*** Prof.Dr., Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri A.B.D.,
**** Dr., Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri A.B.D., TRABZON

ÖZET

Konvülsiyon nedeniyle getirilen 12 yaşındaki erkek hastanın plazma kalsiyumu düşük, fosfatı yüksek, parathormon düzeyi ve 24 saatlik idrarda kalsiyum atılımı düşük bulunarak, idyopatik hipoparatiroidi (HPT) tanısı konuldu. Hastanın beyin tomografisinde bazal ganglionlarda ve serebellumda kalsifikasyonlar ve el bilek grafisinde 4. metakarpal kemikte kısalık vardı. Literatürde idyopatik HPT ile birlikte 4. metakarpal kemik kısalığı daha önce bildirilmemiştir.

Anahtar Kelimeler: idyopatik hipoparatiroidi, Albright osteodistrofisi

T Klin Pediatri 1996, 5: 29-31

SUMMARY

A 12-year old boy who has suffered from epilepsy for two years, was admitted to KTU Hospital with a generalized convulsion. His plasma calcium and parathormon levels were low, phosphate level was high, urinary calcium excretion was low and Idiopathic hypoparathyroidism was diagnosed. Calcification of basal ganglia and other parts of the brain was shown on CT. Additionally shortness of 4th metacarpal bone was demonstrated. To our knowledge, this is the first case of idiopathic hypoparathyroidism with short metacarpal bone.

Key Words: Idiopathic hypoparathyroidism, Albright osteodystrophia.

T Klin J Pediatr 1996, 5: 29-31

KTÜ Farabi Hastanesi'nde idyopatik hipoparatiroidi (HPT) tanısı konulan 12 yaşındaki erkek hastada dördüncü metakarpal kemikte kısalık saptandı. Bu bulgu pseudohipoparatiroidi (PHPT) ve pseudopseudohipoparatiroidi (PPHPT)' de Albright tarafından 1942'de tanımlanmasına karşılık (1), literatürde idyopatik HPT de daha önce bildirilmemiş olması nedeniyle olgu ilginç bulunarak sunuldu.

OLGU SUNUMU

Oniki yaşındaki erkek hasta, son iki gündür herbiri yarım saat kadar süren jeneralize konvülsiyon geçirme ve bilinç kaybı nedeniyle KTÜ Farabi Hastanesi'ne kabul edildi. Hikayesinden iki yıldan beri epilepsi tanısıyla izlendiği, düzenli olarak karbamazepin kullandığı, on

Geliş Tarihi: 06.12.9953

Yazışma Adresi: Dr. Ayşenur ökten
MaraşCad. Mısırlıoğlu Cad. No: 12
61030 TRABZON

T Klin J Pediatr 1996, 5

yaşına kadar mental motor gelişimini normalken havale geçirmeye başladıktan sonra hafifçe durgunlaştığı, ortaokul birinci sınıfa gittiği, derslerinde pek başarılı olmadığı, anne ile baba arasında akrabalığın ve ailede başka epilepsi olgusunun olmadığı öğrenildi.

Hastaneye kabulünde bilinci kapalı olan hastanın postiktal dönem geçtikten sonra yapılan fizik muayenesi tamamen normaldi.

Laboratuvar bulgularından rutin idrar, hemogram, kan elektrolitleri, BUN, kreatinin, total protein, albumin, karaciğer fonksiyon testleri, tiroid hormonları, seks steroidleri, büyüme hormonu, ACTH, 24 saatlik idrarda serbest kortizol düzeyleri ve kromozom analizi normal, karbamazepin düzeyi terapötik sınırlar içinde idi. Kalsiyum 5.6 mg/dl, fosfat 8mg/dl, parathormon (PTH) 1pg/ml (N 2-60) (immunoasseyi metoduyla üç ayrı örnekte çalışıldı), magnezyum 1.45 mEq/lit, 25(OH)D2 41 ng/ml (N 14-42), 24 saatlik idrarda kalsiyum atılımı 0 mg/kg/24 saat olarak bulundu. EKG'de QT aralığında uzama, EEG'de metabolik ensefalopati ile uyumlu orta derecede zemin aktivite bozukluğu saptandı. El bilek



Şekil 1. El bilek grafisinde 4. metakarpal kemikte kısalık görülmektedir.

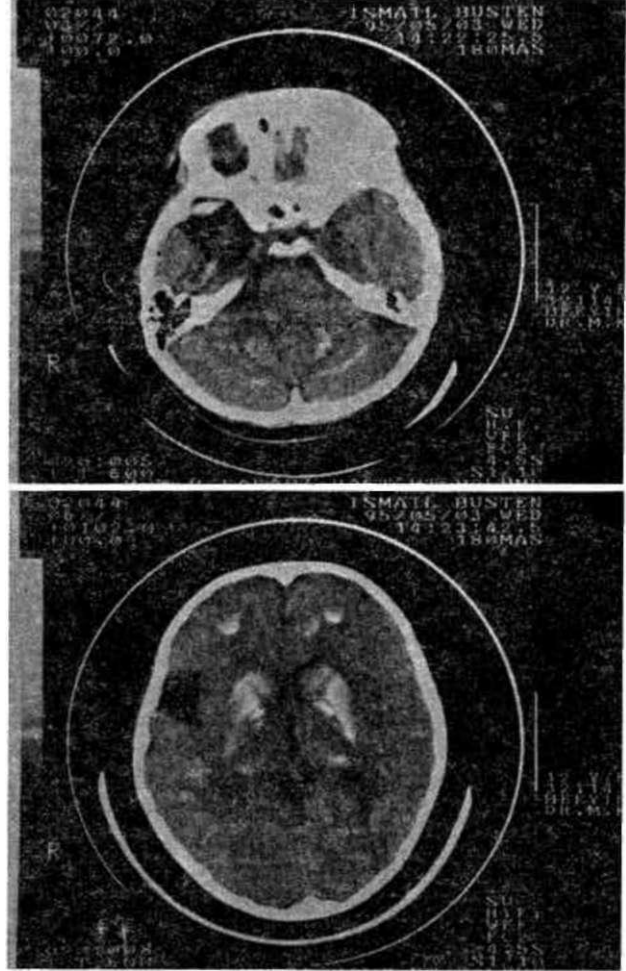
grafisinde dördüncü metakarpıtta kısalık (Şekil 1), beyin tomografisinde (BT) bazal ganglionlarda belirgin olmak üzere beyinde ve serebellumda simetrik kalsifikasyonlar saptandı (Şekil 2).

Hasta 48 saat kalsiyum glukonat daha sonra kalsiyum laktat ve kalsitriol (1.25 dihidroski vitamin D3) ile tedaviye alındı. Altı aydan beri kan biokimyası normal olarak ve hiç konvülsiyon geçirmeden izlenmektedir.

TARTIŞMA

Nöromüsküler irritabilitedeki artış, Trousseau, Chovostek belirtileri, parestezi, laringospazm, karın ağrısı, senkop, psikoz, konvülsiyon gibi santral sinir sistemi belirtilen, EEG'de yüksek voltaj ve yavaş dalga aktivitesinin görülmesi ve EKG'de QT aralığının uzaması hipokalseminin klasik bulgularıdır. Katarakt, yumuşak doku kalsifikasyonu ve egzostozlar uzamış hipokalsemi belirtileri sayılır (2,3).

Hipokalsemi PTH'un eksikliğine veya yokluğuna bağlı olarak ortaya çıkarsa HPT denilir (2). HPT, paratiroid bezlerin cerrahi olarak (genellikle tiroidektomi sonucu) veya hemokromatozis, Wilson hastalığı ve tümör metastazında olduğu gibi depolanan bir madde tarafından hasara uğratılması sonucu ortaya çıkabi-



Şekil 2. Bilgisayarlı beyin tomografisinde bazal ganglionlarda ve serebellumda kalsifikasyonlar görülmektedir.

leceği gibi, paratiroid bezlerin konjenital aplazisi veya disgenezisi sonucu olarak da (örneğin Di George Sendromu) görülebilir (2,4). İdyopatik HPT ise ailevi ya da sporadik olarak ortaya çıkabilen bir hastalıktır. Tanı hipokalsemi, hiperfosfatemi, PTH düzeyinin ve idrarda kalsiyum atılımının düşüklüğü, normal 25(OH) VitD seviyesi ve PTH'a normal fizyolojik cevabın olması ile konulur (4,5). İdyopatik HPT izole olabileceği gibi, tip I otoimmün poliglanduler sendrom veya Kearns Sayre gibi gelişimsel bir sendromla birlikte de görülebilir (2,4,5).

PHPT ise PTH'a karşı target organ rezistansının olmasıdır. Bu hastalıkta guanin nükleotid çiftleştirici protein stimülatörü eksiktir. Biokimyasal olarak HPT'ye benzenmesine karşın PTH düzeyi normal veya yüksektir. Ayrıca Albright herediter osteodistrofi denilen kısa boy, bradikardili, yuvarlak yüz, obesite, boyunda yelelenme gibi klasik fenotipik özellikler taşırlar (2,4,5). PPHPT'de de benzer fenotipik özellikler görülebilir (2), hastamızda bunlardan hiçbiri yoktu.

Bizim olgumuz hipokalsemi, hiperfosfateminin olması, başka herhangi bir endokrin bozukluğunun olması nedeniyle izole idyopatik HPT ile uyumludur. Daha önce epilepsi olarak değerlendirilen konvülsiyonları, EEG ve EKG bulgularına göre hipokalsemi ile uyumludur (6,7).

Hastamızda BT'de özellikle bazal ganglionlarda olmak üzere beyinde yaygın kalsifikasyonlar mevcuttu. Bu bulgular hem HPT hem de PHPT ile uyumludur (8-10). Bazal ganglion kalsifikasyonları toksoplazmozis, tuberoskleroz gibi bazı hastalıklarda da görülmesine karşın bizim hastamızda bahsedilen hastalıklara ait başka hiçbir bulgu olmadığından düşünülmemiştir. Olgumuzda ilginç olan serebellumda da kalsifikasyonların gösterilmiş olmasıdır ki, HPT'de serebellar kalsifikasyonların gösterilmesi nadiren tanımlanmış bir durumdur (11).

Olgumuzda en çarpıcı bulgu ise el bilek grafisinde dördüncü metakarpal kemikte kısalık saptanmış olmasıdır. Bu durum PHPT'de, Turner, Noonan Sendromunda ve diğer bazı sendromlarda görülebilir (9,10,11). Hastamızda fenotipik olarak herhangi kromozomal hastalık düşünülmemiş ve sitolojik tetkikler de normal bulunmuştu. Ayrıca üç kez yineleyen PTH düzeyinin normalden çok düşük olması da PHPT'yi ekarte ettirmektedir (2,5).

Literatürde idyopatik HPT ile birlikte 4. metakarpal kemik kısalığı daha önce hiç yayınlanmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Albright F, Burnett CH, Simth PHG. Pseudohypoparathyroidism. An example of "Sealbright-Bantam Syndrome". *Endocrinology* 1942; 30: 922.
2. Bricman AS. Disorders of Calcitropic Hormones in Adults. In: Lavin N, ed. *Manual of Endocrinology and Metabolism*, Boston: Litte, Brown Co, 1994: 275-99.
3. Breleau NA. Calcium Homeostasis. In: Griffin JE, Ojede SR, eds. *Textbook of Endocrine Physiology*. New Work: Oxford University press, 1992: 276-308.
4. Mimouni F, Tsang RC. Parathyroid and vitamin D-related disorders. In: Kaptan SA ed. *Clinical Pediatric Endocrinology*. Philadelphia: WB Saunders Company, 1990: 427-453.
5. Hughes A. Calcium, Parathyroid, Vitamin D. In: *Handbook of Endocrine Investigations in Children*. London: Wrihgt. 1989: 72-8.
6. Anselmo J, Martins J, Mates L, et al. Chronic Hypoparathyroidism, review of 5 clinical cases. *Acta Med Part* 1991; 4(2): 83-6.
7. Rowinska E. Two cases of epileptiform attacks due to hypocalcemia in a child with hypoparathyroidis. *Neurol Neurochir Hot*, 1991; 25(1): 101-6.
8. Teplick JG, Haskin ME. Diseases of the endocrine system. In: Beeson, Mc Dermott, eds. *Roentgenologic Diagnosis*, Philadelphia: WB Saunders Co, 1971:1093-6.
9. Edeiken J, Hodes PJ. Chromosomal abnormalities. In: Robins LL, ed. *Roentgen Diagnosis of Diseases of Bone*. Baltimore: Williams Wilkins Co, 1973:307-13.
10. Edeiken J, Hodes PJ. Metabolic and Dystrophic Disease. In:Robins LL, ed. *Roentgen Diagnosis of Diseases of Bone*. Baltimore: Williams Wilkins Co, 1973: 471-6.
11. Fulop M, Zeifer B. Case report: Extensive Brain Calcification in Hypoparathyroidism. *Am J Med Sei* 1991; 302(5): 292-5.