Büyüsün.org

Sorular ve Cevaplar

Editörler

Prof. Dr. Şükran Darcan, Prof. Dr. Fatma Feyza Darendeliler

Çocuk Endokrin ve Diyabet Derneği Büyüme Grubu

Yazarlar

Dr. Saygın Abalı, Dr. Ayça Altıncık, Dr. Semra Çetinkaya,Dr. Beray Selver Eklioğlu, Dr. Fatih Gürbüz,Dr. Doğuş Vurallı Karaoğlan, Dr. Melikşah Keskin, Dr. İlker Tolga Özgen

1. Büyüme hormonu nedir?

Büyüme hormonu, beynimizin orta kısmında bulunan ‘ön hipofiz’ isimli bir bezden üretilen, çocuk ve ergenlerde büyümeden sorumlu olan peptid yapıda bir hormondur. Büyüme hormonunun ayrıca şeker ve yağ metabolizmasını düzenleyici, kasların-kemiklerin-organların büyümesini sağlayıcı, vücut yağ dağılımını dengeleyici etkileri de mevcuttur.

2. Büyüme hormonu yetersizliğinin nedeni nedir?

Büyüme hormonu yetersizliği doğuştan nedenlere veya sonradan kazanılan nedenlere bağlı olarak gelişebilir. Beynin doğuştan gelişimi ile ilgili ağır sorunlar, beyinde büyüme hormonunun salındığı ön hipofiz bölgesinin doğuştan gelişmemiş olması veya iyi gelişim göstermemesi, ön hipofiz bölgesini etkileyen iyi huylu veya kötü huylu tümörler, ön hipofiz bölgesini etkileyen ameliyat veya kaza sonucu hasarlar büyüme hormonu yetersizliğinin nedenleri olabilirler. Ancak bazı olgularda beyin gelişimi ve ön hipofiz bölgesi normal gelişim göstermesine rağmen, büyüme hormonu yetersizliği görülür. Bu olguların bir kısmında kalıtsal (genetik) nedenler saptanabilir iken, bir kısmında neden bulunamayabilir.

3. Büyüme hormonu yetersizliğinin belirtileri ne?

Büyüme hormonu yetersizliğinin derecesine göre

belirtilerin başlama zamanı değişebilir. Ağır eksiklik sözkonusu olduğunda yenidoğan döneminde kan şekeri düşüklüğü görülebilir. Küçük çocuklarda zamanla boyun kısa kalması, büyümenin yavaş veya hiç olmaması, alın çıkıklığı, bebeksi yüz görünümü, ince dudaklar, ince ses, küçük el ve ayaklar, özellikle karında yağlanma artışı görülebilir. Daha büyük çocuklarda da boy kısalığı, yaşa ve cinsiyete göre yetersiz büyüme görülür.

4. Büyüme hormonu yetersizliğinde tedavi olmazsam ne olur?

Büyüme hormonu yetersizliğinde tedavi alınmaz ise, nihai erişkin boy kısa olur. Ayrıca büyüme hormonu yetersizliğinde kan yağlarında yükseklik ve bununla ilişkili olarak erken yaşta kalp damar hastalığı gelişmesi gibi riskler de görülür.

5. Tedavi sırasında arada bir ilacımı yapmayı unutursam ne olur?

Tedavi sırasında ilacın unutulması tedaviye olan büyüme cevabını, dozu atlama sıklığına göre, azaltacaktır. Bu durum uzun vadede büyüme hormonuna yetersiz cevap kabul edileceğinden, büyüme hormonu raporu yenilenemeyecek ve büyüme hormonu tedavisinin devamı mümkün olmayacak ve tedavisiz kalmanın getireceği riskleri beraberinde getirecektir.

6. Bu tedavi çocuğumu ne kadar büyütecek?

Büyüme hormonu tedavisi ile yaşa ve cinsiyete ve anne-baba boyuna uygun bir boya ulaşım hedeflenmektedir. Özellikle tedavinin başlangıcındaki ilk yılki büyüme yanıtı nihai erişkin boyun yeterli olması için çok önemlidir. Ancak büyüme için az zaman kalmış, geç başvuran hastalarda; anne ve babadan gelen boy potansiyeli ile uyumlu bir erişkin boya ulaşma gerçekleşmeyebilir. Bu nedenle erken tanı ve erken tedavi çok önemlidir.

7. Tedavi çok pahalıya mal olacak mı?

Tedavi maliyeti sosyal güvenlik kurumunca, üç imzalı (içinde Çocuk Endokrin Hekimi olan) heyet raporu yazıldığında ve büyüme hormonu reçetesi Çocuk Endokrin Hekimi tarafından yazıldığı takdirde ödenmektedir. Ek bir maliyet söz konusu değildir.

8. Cihazımı kaybedersem ne yapmam gerek?

Cihaz kaybında tedaviyi başlayan ve takip eden klinik ile irtibata geçilmelidir.

9. Büyüme hormonu yetersizliği tedavi edilebiliyor mu?

Büyüme hormonu yetersizliği, büyüme hormonu ilacı verilerek tedavi edilebilir.

10. Büyüme hormonu tedavilerinin birbirinden farkı ne?

Büyüme hormonu tedavilerinin birbirlerine üstünlüğü yoktur. Etken maddeler benzer büyüme yanıtı

oluştumaktadır. Aradaki farklar; ilacın hazırlama basamaklarından, tedavi uygulaması yapılan enjeksiyon ekipmanlarından, saklama koşullarından kaynaklanmaktadır.

11. En etkili büyüme hormonu cihazı hangisi?

En etkili büyüme hormonu cihazı diye bir seçim yapmak doğru değildir. Ailenin ilacın hazırlama basamaklarını kolay öğrenip öğrenemeyeceği, ailenin tedavi uygulaması yapılan enjeksiyon ekipmanlarının kullanımını kolay öğrenip öğrenemeyeceği, ailenin ilacı saklama koşullarına uygun şekilde saklayıp saklayamayacağı, ilaç uygulama ekipmanında ilaç uygulanması ile ilgili geçmiş verilerin bulunmasına gerek olup olmadığına göre uygun cihaz seçimi sağlık profesyonellerince yapılır.

12. Enjeksiyon yaptığım yerleri değiştirmemin nedeni ne?

Enjeksiyon bölgelerinden ilaç emiliminin uygun şekilde olması ve ağrının azaltılması için enjeksiyon yerleri değiştirilmelidir.

13. Başka bir rahatsızlık için tedavi olurken büyüme hormonu kullanmanın sakıncası var mı?

Kanser tedavisi, ağır skolyoz, yoğun bakım yatışı gibi büyüme hormonu tedavisinin mevcut hastalıkla ilgili süreci etkileyebileceği durumlarda büyüme

hormonu tedavisi verilmez. Tedavi kararı; diğer hastalığın tedavi sürecini yöneten klinik hekimler ve büyüme hormonu tedavisini başlayan ve izlemi yürüten hekimlerinin ortak kararı ile alınır. Tiroid hormon tedavisi, hastaneye yatış gerektirmeyen enfeksiyon hastalıklarında antibiyotik tedavisi gibi durumlarda büyüme hormonu kullanmanın sakıncası yoktur. Ancak tüm ek durumlar ve ek ilaç kullanımları; büyüme hormonu tedavisini başlayan ve izlemi yürüten klinik hekimlerince yönetilmelidir.

14. Kronik böbrek yetmezliği için büyüme hormonu tedavisi ne kadar süre devam etmeli?

Kronik böbrek yetmezliği olan çocukların %40'ında aynı yaş ve cinsiyette sağlıklı çocuklarla karşılaştırıldığında boy kısalığı izlenir. Bu hastalarda boy kısalığına kronik böbrek hastalığına bağlı gelişen çeşitli faktörlerin neden olduğu bilinmektedir. Büyüme hormonu tedavisi ile bu hastalarda normale yakın erişkin boy sağlanabilmektedir. Büyüme hormonu tedavisinin devamına alınan yanıt ve yan etki takibine göre karar verilir. Uygun hastalarda son boya erişene ya da böbrek nakli yapılana kadar devam edilmesi önerilmektedir. Böbrek nakli yapıldıktan sonra 1 yıl beklenir. Eğer yeterli uzama yoksa büyüme hormonu tedavisi başlanabilir.

15. Uzun süre büyüme hormonu kullanmanın sakıncası var mı?

Büyüme hormonu 60 yıldan uzun süredir tedavi amacı ile kullanılmaktadır. Yapılan çalışmalar ile uzun süreli büyüme hormonu kullanımının güvenli ve etkin olduğu gösterilmiştir. Ancak büyüme hormonunun özellikle yüksek dozda kontrolsüz kullanımında akromegali hastalığı gelişebilir. Yine akromegali hastalığında kanser ve kardiyovasküler hastalık sıklığının arttığı bilinmektedir. Önerilenden daha yüksek doz, kontrolsüz ve reçetesiz büyüme hormonu kullanımı sakıncalıdır.

16.Hangi durumlarda tedavi olamam?

Büyüme hormonu büyüme hormonu eksikliği olan hastalarda ve büyüme hormonu eksikliği olmayan bazı durumlarda (idiopatik boy kısalığı (ABD'de onaylı), Turner Sendromu, düşük doğum ağrılığı ile doğan ve kısa kalan çocuklar, kronik böbrek hastalığı, PraderWilli Sendromu, Noonan Sendromu, SHOX geni delesyonu gibi) gelişen boy kısalığının tedavisinde kullanılmaktadır.

Büyüme hormonu tedavisinin malign hastalık nedeniyle tedavi alan hastalarda tedavinin bitiminden sonra 2 (iki) yıl süre ile kullanılması önerilmemektedir. Onun dışında bazı özel durumlarda (kromozomal

kırığa neden Bloom Sendromu, Down Sendromu gibi) büyüme hormonu kullanılmamalıdır.

17. Bir yere giderken, seyahat ederken ilacımı yanıma alabilir miyim?

Büyüme hormonu soğuk zincir koşullarına uymak şartı ile istenilen yere götürülebilir. Buz akülerine koyarak yanınızda taşıyabilirsiniz. Gittiğiniz yerde tekrar buzdolabına koymalısınız. (Buzdolabında 4-8° arasında saklanmalıdır)

18. Enjeksiyon bölgesinde kızarıklık ve ağrı oluşursa ne yapmalıyım?

Büyüme hormonunun uygulandığı enjeksiyon yerleri sık değiştirilmelidir. Kısa süreli kızarıklık olabilir. Kızarıklık devam ediyor, eşlik eden başka bulgular da mevcut ise (örn.şişlik) hekiminiz ile iletişime geçmelisiniz.

19. İlacımı dondurucuya koyabilir miyim?

Büyüme hormonu dondurucuya konulmamalıdır.

20. En uygun enjeksiyon yeri neresi?

Enjeksiyon bölgeleri kol, bacak, göbek ve kalçadır. Büyüme hormonu uygulanan hastanın tercihine göre enjeksiyon bölgelerine karar verilebilir. Küçük çocuklarda bacak ve kalça daha çok tercih edilmektedir. Ancak tercih edilen enjeksiyon bölgelerinin her gün değiştirilerek büyüme hormonun uygulanması gerekmektedir.

21. Cihazım su geçirir mi?

Cihazlar su geçirebilmektedir. Bu nedenle dikkatli olunmalıdır.

22. Cihazımı nasıl imha etmeliyim?

Kendiniz imha etmeye çalışmamalısınız. Cihazınızın imhası için büyüme hormonu başlanan merkez ya da eğitim aldığınız hemşire ile iletişime geçmeniz uygun olacaktır.

23. Cihaz içinde kabarcık fark edersem ne yapmalıyım?

İlacı bir süre dinlendirmek iyi bir çözüm olabilir.

24. Enjeksiyon yaparken öncesinde enjektörde sızıntı olursa ne yapmalıyım?

Önce iğne ucu değiştirilmeli, sızıntının devam edip etmediği kontrol edilmelidir. Eğer sızıntı devam ediyor ise enjektör değiştirilmelidir. Bunun için eğitim hemşireniz ya da tedavinizin yapıldığı merkez ile iletişime geçmelisiniz.

25. Kronik böbrek yetersizliğinde büyüme hormonu kullanmanın sakıncaları var mı?

Günümüzde kronik böbrek yetmezliği tanısı ile izlemde olan hastalar büyüme eğrilerinden sapma gösterdiğinde büyüme hormonu tedavisinin başlanılması önerilmektedir. Kronik böbrek yetmezliği

nedeni ile büyüme hormonu kullanan hastalar hem böbrek nakli öncesi hem de sonrası yakın takip edilmelidir. Büyüme hormonunun böbrek nakli sonrası kullanılan bazı ilaçların (örn. siklosporin) serum düzeylerine etkisi olabilir. Hastaların dializ esnasında D vitamini ihtiyaçları daha fazla olabilir ve hastalar böbrek hastalığına bağlı kemik hastalığı (renalosteodistrofi) açısından yakın takip edilmelidir.

26. Çocuğumda büyüme hormonu yetersizliği olduğunu kendim anlayabilir miyim?

Çocuğunuzda büyüme hormonu eksikliği olduğunu kendinizin anlaması mümkün değildir. Boy kısalığı bulunan çocukların az bir kısmında neden büyüme hormonu eksikliğidir. Boy kısalığı nedeni ile başvuran hastaların boy kısalığının nedeni açısından uzman bir hekim tarafından değerlendirilmesi gerekir.
Boy kısalığının büyüme hormonu eksikliğine bağlı olduğunu göstermek için bazı testler ve radyolojik incelemeler gerekmektedir.

27. Teşhis koymak için nasıl testler yapılacak?

Büyüme hormonu eksikliği tanısı konulmadan önce sistemik bir hastalık varlığı araştırılır. Bunun için fizik muayene sonrasında basit kan testleri yardımcı olur. Beslenme bozukluğu olmayan ve sistemik bir hastalık bulgusu saptanmayan hastalar büyüme takibine alınır. Altı aylık izlem sonrası büyüme hızı geri olan ve boy

kısalığı olan çocuklara ilaçlı büyüme hormonu uyarı testleri yapılır. Bu testler hastanede gözetim altında yapılır. Test öncesinde damar yolu açılır, ilk kan örneği alındıktan sonra büyüme hormonu salgısını uyaran bir ilaç verilir. Sonrasında 30 dakika ara ile 5 kez büyüme hormonu düzeylerini ölçmek için kan alınır. Teşhis için aynı uygulamanın farklı zamanlarda ve farklı ilaçlarla iki kez uygulanması önerilir. Ek olarak röntgen ile sol el ve el bilek grafisi çekilir. Büyüme hormonu eksikliğinde uyarılı büyüme hormonu düzeyleri düşük ve kemik yaşının kronolojik yaşa göre geri kaldığı gözlenir.

28. Çocuğum ömür boyu ilaç almak zorunda mı?

Büyüme hormonu tedavisi ile boy kızlarda 157 cm erkeklerde 167 cm sınırına ulaşmışsa, büyüme hormonu tedavisine karşın yeterli büyüme hızı yakalanmamışsa ya da ara ara kontrol edilen kemik grafilerinde büyüme plakları kapanmaya başlanınca tedavi sonlandırılır. Genellikle tedavi başlanan hastalar ergenliğin son dönemlerinde büyüme tamamlandığında büyüme hormonu tedavisi sonlandırılır. Bununla beraber çoklu hormon eksikliği ya da ağır büyüme hormonu eksikliği olan hastalarda erişkin dönemde de daha düşük dozlarda büyüme hormonu tedavisinin devamının faydalı olabileceğine ilişkin yayınlar bulunmaktadır.

29. Kısa boylu doğmanın sebepleri ne?

Anne ve fetüse bağlı değişik faktörler bebeğin kısa boylu doğmasına etki edebilir. Örneğin annenin gebelik sırasında geçirdiği enfeksiyonlar, madde kullanımı, beslenme durumu, plasenta bozuklukları bebeğin kısa boylu doğmasına yol açan nedenlerden bazılarıdır. Bununla birlikte birçok genetik bozuklukta bebekler küçük doğarlar. Bebeğin kısa boylu doğması büyüme hormonu eksikliği bulgusu değildir.

30. Doktorlar çocuğumun kısa boylu olduğunu nasıl anlar?

Boy ölçümü çok düzgün yapılmalı, varsa ayakkabı, toka gibi boy ölçümünde hataya yol açacak aksesuarlar çıkarılır. Boy ölçümü alındıktan sonra doğum tarihine göre net takvim yaşı hesaplanıp büyüme çizelgelerinde uygun nokta işaretlenir. Boy kendi yaş ve cinsiyetine göre %3 persantil altında kalıyorsa boy kısalığı olarak tanımlanır. Ayrıca çocuğun boyu anne ve babanın boyunun (hedef boy) persentil eğrisine göre daha aşağıda ise bu durum da patolojiktir. (Örneğin hedef boy 90. persentil, çocuğun boyu 10. persentil vb.)

31. Çocuğumda büyüme hormonu yetersizliği varsa tek tedavisi hormon kullanmak mı?

Evet, bu durumda tek seçenek büyüme hormonu tedavisi kullanmaktır.

32. Çocuğumun büyümeye başlaması için ne kadar süre geçmesi gerek?

İlaç kullanmaya başladıktan sonra etkisi hemen başlar. Ancak fark edilir hale gelmesi için zaman gerekir. Üç ay ara ile poliklinik kontrolleri yapıldığında tedavi öncesine göre ne hızda büyüdüğü daha net anlaşılmaktadır. En iyi yanıt tedaviye başlanılan ilk yılda alınır. Daha sonra büyüme hızı zamanla azalır. Bu azalmaya karşın tedavi öncesine göre yıllık uzama hızı tedavi süresince daha iyi olacaktır.

33. Hormon tedavisinin riskleri var mı?

Her tedavide olduğu gibi yan etki görülme olasılığı elbette bu tedavide de vardır ancak bu yan etkilerin görülme oranı çok düşüktür. Uzun yıllardır kullanılan bu tedavinin geç dönemde potansiyel yan etkilerine ve güvenliğine yönelik çok sayıda bilimsel çalışma yapılmıştır ve halen yapılmaktadır. Bu bir yerine koyma tedavisidir, yani zaten vücudumuzda var olan bir maddenin eksikliğini giderme tedavisidir. Doğru dozlarda doktor kontrolünde kullanıldığı sürece güvenli olduğu kanıtlanmış bir tedavi yöntemidir.

34. Tedavi süresince enjeksiyonlarla ilgili kimden destek alabileceğiz?

Çocuk Endokrinolojisi Kliniklerinin eğitim hemşireleri, bazı ilaç firmalarının anlaşmalı olduğu hemşirelik

hizmetleri enjeksiyonlarla ilgili size her zaman destek sağlamaktadır.

35. Gereğinden fazla ilaç kullanırsak ne olur?

Önerilen dozdan çok yüksek dozlar kullanıldığında ciddi istenmeyen etkiler ortaya çıkabilir. Bunlardan bazıları hipertansiyon, kan şekeri yüksekliği, kemiklerde anormal büyüme, kalp, karaciğer gibi iç organlarda büyümedir. Bu nedenle kontrolsüz bir şekilde asla kullanılmamalıdır.

36. IGF-I testi nedir, nasıl yapılır?

IGF-1 düzeyi büyüme hormonu eksikliği tanısında yol gösterici bir testtir. Ancak tek başına düşük olması ya da normal olması büyüme hormonu eksikliği var ya da yok dedirtmez. Venöz kan örneklerinden çalışılabilir.

37. IGF-I tetkiki hangi durumlarda istenir?

Boy kısalığı olan ve büyüme hormonu aksıyla ilgili bir bozukluk olduğu düşünülen her hastadan istenmektedir.

38. Büyüme hormonu ve IGF-I düşük olduğunda nasıl belirtiler görülür?

Ağır büyüme hormonu eksiklikleri, ya da çoklu hipofiz hormon eksiklikleri çok erken yaşlarda hatta yenidoğan döneminde bulgu verebilir. Kan şekeri düşüklüğü yaşayan bebeklerde akla mutlaka

gelmelidir. Erkek bebeklerde mikropenis sık görülen klinik bir bulgudur. Daha büyük çocuklarda boy kısalığı çoğu zaman tek bulgudur. Eşlik eden diğer hipofiz hormon eksiklikleri de varsa klinik olarak ağır bir tablo görülebilir. Vücut yağlanması değişebilir, gövdesel yağlanma artar. Kemik yaşı geri kalır. Büyüme hormonu eksikliğine yol açan sebep edinsel bir sebepse, örneğin bir beyin tümörü vb., baş ağrısı çift görme gibi bulgularla da karşımıza gelebilir.

39. Çocuğuma kronik böbrek yetmezliği teşhisi kondu, nelere dikkat etmemiz gerek?

Çocuğunuzun kronik böbrek yetmezliği (KBY) teşhisi alması sizde kaygı ve endişe oluşturabilir, bunları hissetmeniz çok normaldir. Ailesi olarak, çocuğunuzun hastalığını kabullenmeniz, hastalık ile başa çıkma becerilerinizi güçlendirecektir. Hastalığı hakkında bilgileri, hekiminizden ve çocuğunuzu izleyen sağlık ekibinden alın. Bu bilgileri anlayabileceği dilde, sade ve dürüst bir şekilde çocuğunuz ile paylaşın. Çocuklar, erişkinlere göre önerileri daha kolay kabullenirler. Hastalığı kabulleniş ve tedavi sürecindeki, olumlu ve destekleyici tutum ve davranışlarınız, çocuğun kaygısını da azaltacaktır.

Çocuğunuza, onunla ilgilenen hekim, hemşire, yardımcı sağlık personelinin, onu iyileştirmek için, onun yanında bulunduğunu anlatın. Çocuğunuzun

hastane, hekim ve sağlık çalışanından korkmamasını sağlamak için, işlemler ve yapılması gerekenler konusunda çocuğa dürüst bir şekilde bilgi verin, eksik söylemeyin. Çocuğunuzun diyet kısıtlamalarına daha kolay uyum sağlayabilmesi amacıyla, kısıtlamaların nedeni konusunda açıklama yapın, en sevdiği yiyecekleri diyetisyen ile paylaşıp, öğün planlaması yapın. Yemekler için ödül veya ceza kullanmayın.

Çocuğunuzun hastalığı multidisipliner izlem gerektirir. Bu nedenle çocuk nefroloji doktoru, diyaliz hemşiresi, diyetisyen ve diğer çocuk yan dal uzmanlarının (çocuk endokrinolojisi, çocuk gastroenterolojisi) bulunduğu bir merkezde izlemi uygun olacaktır.

40. Böbrek yetmezliğinde büyüme hormonu kullanılmasının nedeni ne?

Sağlıklı çocuklarda hipofiz bezinden salgılanan büyüme hormonu (BH), insülin benzeri büyüme faktörü (IGF-1) adlı proteinlerin yapımını arttırarak, büyüme kıkırdakları üzerinden boy uzamasını sağlar. Kronik böbrek yetmezliğinde, metabolik düzensizlikler (kronik asidoz, üremi gibi) nedeniyle BH-IGF-1 aksında işlevsel bozukluklar olur. Büyüme hormonunun etkilerinden sorumlu olan serbest IGF-1'nin etkinliği ve düzeyleri azalır. Serum BH düzeyleri normal olmasına rağmen etki mekanizmasında görevli olan biyoaktif IGF-1 proteininin yetersizliği söz konusudur. Bu durum

bir tür BH direnci olarak kabul edilebilir. Bu nedenle, BH desteği yapılarak, bu direncin giderilmesi, etkin IGF-1 düzeylerinin arttırılması, yeterli büyümenin sağlanması için gereklidir.

41. Kronik böbrek yetmezliğinde beslenme nasıl olmalı?

Kronik böbrek yetmezliğinde bozulmuş asid-baz dengesi, anemi, gecikmiş mide boşalması ve sistemik inflamasyon (yangı), ghrelin-leptin gibi iştahı düzenleyen hormonlarda değişim olması gibi nedenlerle iştah azalması ve buna bağlı yetersiz besin alımı sık görülür. Özellikle küçük çocuklarda, günlük besin alımının, çocuğun optimal büyümesini sağlayacak nitelik ve nicelikte olması çok önemlidir. Kalori hesabı, çocuğun yaş ve cinsiyetine göre yapılmalı ve sağlıklı yaşıtları için tavsiye edilen günlük besin miktarı (RDA) ile aynı (%100) olmalıdır. Büyüme geriliği olan ve yakalama büyümesi yapan çocuklarda, günlük kalori alımı RDA önerilerinin %120 -%140'ına kadar arttırılabilir.

Çok küçük, anne sütü alan bebeklerde, sıklıkla anne sütü yeterlidir ancak sıvı kısıtlaması gibi nedenlerle yeterli anne sütü alınmadığı durumlarda, kalori açığının kapatılması için anne sütü diyetisyeninizin önerdiği glikoz polimeri, yağ veya karbonhidrat ile güçlendirilip, kalori açığı kapatılabilir. Anne sütünün

yetmediği veya olmadığı durumlarda formül mama kullanılabilir ancak fosfor veya potasyumdan kısıtlı diyet önerildiyse, özel hazırlanmış düşük fosforlu mamalar tercih edilmelidir.

Erişkin hastaların aksine, KBY'li çocuklarda diyetin protein miktarında ciddi kısıtlama yapılmaz. Protein alımı, çocuğun ideal ağırlığına göre hesaplanmalı ve tavsiye edilen günlük besin miktarının (RDA) %100-%140 arasında olmalıdır. Bu miktarlar çocuğun KBY evresine, yaşına ve diyaliz alıp almadığı ve diyaliz yöntemine (periton diyaliz/ hemodiyaliz) göre değişmektedir. En doğru bilgiyi diyetisyeninizden alabilirsiniz.

KBY'de hiperfosfatemi gelişmesi ve bunun kemik-mineral ve kardiyovasküler sistem üzerine olumsuz etkileri olması nedenli diyet ile fosfor alımı kısıtlanmalıdır. İleri evre KBY, ikincil hiperparatiroidi varlığında diyet ile alınan fosfor günlük alım önerilenin %80'ni kadar olmalıdır. Süt ürünleri, et, fasulye grubu, ceviz, fındık gibi ürünlerde yüksek fosfat içerikli besinler dikkatli tüketilmelidir.

Kalsiyum alımı, günlük alım önerilerin %100-%200'ü arasında olmalıdır ancak özellikle kalsiyum içeren fosfat bağlayıcı kullananlarda, ek kalsiyum takviyesinin gerekmeyeceği akılda tutulmalıdır.

Erişkinlerin aksine, diyette tuz kısıtlaması her hastada önerilmemektedir. Özellikle fazla tuz atılımı ile giden doğumsal böbrek anomalilerine bağlı gelişen KBY'de tuz kısıtlaması yapılmamalı ancak glomerül hastalıklarına bağlı gelişen KBY'de tuz kısıtlanmalı, günlük alınması gereken tuz miktarı 1500-2400 mg/gün arasında olmalıdır.

Potasyum fazlalığı veya azlığı oldukça ciddi yan etkilere sebep olur. İleri evre KBY'de diyette potasyum kısıtlaması yapılmalıdır. Süt çocuğunda 40-120 mg/kg/gün, daha büyük çocuklarda 40 mg/kg/gün potasyum alımı önerilmektedir.

KBY'de demir eksiliği nedenli 3-4 mg/kg/gün elementer demir diyete ek olarak verilmelidir. Serum D vitamin düzeyleri 30ng/mL üzerinde tutulmalı, aktif D vitamin yapımının azalması nedenli, özellikle KBY'ye bağlı kemik mineral bozukluklarında aktif D vitamini takviyesi yapılmalıdır.

42. Kronik böbrek yetmezliğinde büyüme hormonu kullanmazsak ne olur?

Boy kısalığı, KBY'li olguların çoğunluğunda görülmektedir. Bu durum hastalarda özgüven kaybı ve sosyal açıdan içe dönüklük, depresyon gibi olumsuz duygu durumuna neden olmaktadır. Büyüme hormonu kullanımı, KBY'li çocuklarda boy uzamasını

olumlu etkiler. Yapılan çalışmalarda, BH tedavisinin nihai boyda ortalama 7.5 cm kazanç sağladığı gösterilmiştir. Boy kazanımı, çocuğun genetik boy mirası, büyüme hormonu başlama yaşı, dozu, tedavi uyumu, eşlik eden diğer sağlık sorunları ve böbrek yetmezliğinin nedenine bağlı olarak değişkenlik gösterir. BH anabolizan (yapıcı) bir hormondur. Boy uzamasını sağlamak dışında, kas kitlesinin korunması, protein-enerji malnutrisyonuna ikincil kas kaybının azalması gibi olumlu metabolik etkiler sahiptir. Büyüme hormonu kullanan KBY'li çocukların kas kitlesi kayıplarının tedavi almayanlara göre daha az olduğu yani kas kitlesinin korunduğu gösterilmiştir. Bu nedenle, doktorunuz uygun gördüğü durumda, büyüme hormonu kullanımı yeterli boy uzamasının sağlanması ve kas kaybının azalması nedeniyle önemlidir.

43. Kronik böbrek yetmezliğinde büyüme hormonu tedavisinin dozu hep aynı mı kalır?

KBY'de büyüme hormonu günde 0,045-0,05 mg/kg ya da günde 1,4 mg/m^2 kullanılır. Büyüme hızının yavaş olması durumunda daha yüksek dozların kullanılması gerekebilir.

44. Tedavi sırasında çocuğumda huzursuzluk, aşırı hareketlilik gibi değişiklikler ortaya çıkabilir mi?

Tedavi sırasında çocukta huzursuzluk, aşırı hareketlilik gibi davranışsal değişikler ortaya çıkmaz. Nadiren de

olsa, büyüme hormonu, kafa içi basınç artışı ve buna bağlı baş ağrısı yapabilir. Çocuğunuz, baş ağrısını ifade edemeyecek kadar küçükse, huzursuzluk varlığında baş ağrısı olası bir neden olarak akılda tutulabilir.

45. Büyüme hormonunu hangi sıklıkta uygulamalıyız?

Büyüme hormonu, her gün cilt altına uygulanan bir tedavidir.

46. Çocuğum kendi enjeksiyonunu yapabilir mi?

Çocuklar, yeterli el becerisi kazanmışsa kendi enjeksiyonunu kendi yapabilir ancak tedavi uyumu açısından çocuğun enjeksiyonu uygulayıp uygulamadığı takip edilmelidir. Sekiz yaşın üzerindeki çocuklar sıklıkla kendi enjeksiyonunu başarı ile yapabilirler.

47. Büyüme hormonunu birkaç saat oda sıcaklığında bıraktım. Bir şey olur mu?

Büyüme hormonu protein yapısında olup, yüksek ısıya maruz kaldığında denatüre olabilir. Katı halde olup, sulandırıcısı ise henüz karıştırılmamış büyüme hormonu oda ısısında 72 saat kalabilir. Sonra +2 ila +8 derece arasında saklanmalıdır. Sulandırıcı ile karıştırılmış veya kullanıma hazır sıvı halinde satılan büyüme hormonlarının +2 ila +8 derece arasında

tutulması uygundur. Oda ısısı çok yüksek değilse, kısa sürede etkinlik kaybı olmayacaktır.

48. Büyüme hormonu kalemimi yanlışlıkla yere düşürdüm. Ne yapmalıyım?

Kalemi düşürürseniz kaleme yeniden doz ayarı yapmalısınız. Eğer kalemin herhangi bir kısmı hasarlandıysa kalemi kullanmayınız.

49. Çocuğum enjeksiyonları kolları yerine bacaklarına yapmayı tercih ediyorsa sadece bacaklarına yapması sorun olur mu?

Aynı bölgeye enjeksiyon, o bölgede lipoatrofiye(deri altındaki yağ dokusunun bölgesel kaybı) veya lipohipertrofi (bölgesel olarak deri altı yağ dokuda artış) neden olabilir. Bu riskini en aza indirmek için uygulama bölgesini her enjeksiyonda değiştiriniz.

50. Çocuğum uyurken enjeksiyon yapabilir miyiz?

Bu konuda genelleme yapılamaz, her çocuğun bireysel tepkisi ve enjeksiyon korkusunun derecesi farklıdır. Küçük yaş grubunda bacak ve gluteal bölgeye uykuda enjeksiyon yapıldığında tepki vermediklerini bildiren aileler vardır.

51. Çocuğuma enjeksiyon yapınca kendimi iyi hissetmiyorum, bu normal mi?

Çocuğunuza onun canını acıtacak veya korkutacak bir uygulama yaparken kendinizi kötü hissetmeniz

son derece normaldir. Enjeksiyon öncesi veya sonrası çocuğunuz kendini huzursuz hissedebilir ve tepki verebilir. Çocuğa tedavinin gerekliliğini anlatmak, ağrı ve acı hissesinin zamanla azalacağını söylemek, iş birliği içinde olursa enjeksiyon süresinin kısalacağını bunun da ağrıyı azaltacağını söylemek ve bunları anlatırken sakin, destekleyici ve olumlu bir tutum sergilemek enjeksiyon korkusunu yönetmekte etkili olacaktır.

52. Ya çocuğum tedaviyi bırakmak isterse, bu durumda ne yapılabilir?

Büyüme hormonu tedavisinin bırakılmak istenmesi çocuklarda her gün yapılan enjeksiyonlar nedeniyle karşılaşılabilecek bir durumdur. Tedavinin bırakılması çocuğun uzama hızının tekrar düşmesine, büyüme hormonu eksikliğine bağlı halsizlik, yorgunluk gibi şikayetlerin görülebilmesine neden olabilir. Tedavinin bırakılma nedenleri iyice sorgulanmalı ve bu nedenlere yönelik gerekli önlemler alınmalıdır.

53. Ne sıklıkta doktor kontrolüne gitmeliyiz?

Büyüme hormonu tedavisi alan çocuklar özel bir klinik durumları olmadığı sürece rutin 3 aylık aralarla kontrole gitmeleri uygundur.

54. Büyüme hormonu tedavisi ne kadar sürer?

Tedavi süresi çocuktan çocuğa değişmektedir. Ancak genel olarak epifiz hattı kapandığında, yıllık büyüme

hızı 2 cm ve altında olduğunda, boy uzunluğu kızlarda 157 cm'ye, erkeklerde 167 cm'ye ulaştığında, kemik yaşı kızlarda 14, erkeklerde 16 yaşa ulaştığında tedavi sonlandırılır.

55. Hastalığımın belirtileri ne zaman ortadan kalkar?

Özellikle büyüme hormonu eksikliği bazı hastalarda halsizlik, yorgunluk vb. klinik rahatsızlıklara neden olabilir. Tedavi sonlandırıldıktan sonra bu tür şikayetlerin devam etmesi durumunda erişkin dönemde düşük doz büyüme hormonu tedavisine devam edilerek bu şikayetlerin önüne geçilebilir.

56. Büyüme hormonu seviyelerimi artırmak için doğal destek ürünlerinden de fayda elde edebilir miyim?

Her hastalık durumunda olduğu gibi büyüme hormonu eksikliğine bağlı boy kısalıklarında da maalesef doğal destek ürünleri adı altında suistimale açık takviye ürünlerin piyasada olduğu bilinmektedir. Ancak büyüme hormonu eksikliğine bağlı boy kısalığı tedavisine en önemli destek tedaviye tam uyum, zamanında erken yatmak, dengeli ve düzenli beslenmek olduğu unutulmamalıdır.

57. Büyüme hormonu tedavisi büyüme hormonu eksikliği olmayan kişilere de verilebilir mi?

Büyüme hormonu tedavisi büyüme hormonu

eksikliğine bağlı boy kısalığı tedavisinde kullanıma uygundur. Bazı hastalıklarda büyüme hormonu eksikliği olmasa da boy uzamasını sağladığı için verilmektedir, Turner Sendromu, Noonan Sendromu, gebelik haftasına göre küçük doğan ve kısa kalan çocuklar, Prader Willi Sendromu, SHOX yetersizliği, kronik böbrek hastalığı gibi. Ancak sağlıklı çocuklarda kullanımı uygun değildir.

58. Büyüme hormonu tedavisinin tablet formu yok mu?

Sadece subkutan denilen, deri altına uygulanan formu şu an için tek tedavi seçeneğidir.

59. Büyüme hormonu eksikliği ve tedavisi ile ilgili daha fazla bilgiyi nereden alabilirim?

Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği sitesinde bu konuda birçok bilgiye ulaşılabilir.

60. Çocuğumun kısa olması benim suçum mu?

Bu konuda bir suçlu aramak yanlıştır. Büyüme hormonu eksikliği kalıtsal olabildiği kadar, edinsel birçok nedene bağlı da gelişebilir. Önemli olan, nedenin ve doğru tanının ne olduğunun belirlenmesi ve gerekli durumda büyüme hormonu tedavisi ile boy kısalığının tedavisinin sağlanmasıdır.

61. Tüm kısa boylu çocuklar zorbalık ile karşılaşır mı?

Zorbalık toplumlarda özellikle çocukların birçok

ortamda karşılaşabileceği bir durumdur. Kısa boy da zorbalık için kullanılabilecek nedenlerden sadece biridir.

62. Büyüme bozukluğu zeka geriliğine de neden olur mu?

Boy kısalığı zeka geriliğine neden olmamaktadır. Ancak özellikle hipofiz bezinin yetersiz çalışmasına bağlı yenidoğan döenminde bulgu veren büyüme hormonu eksikliklerine bağlı görülen hipoglisemiler (kan şeker düşüklüğü), bebeklerin nörogelişim basamaklarını olumsuz yönde etkileyebilirler.

63. Büyüme hormonu tedavisi kimler için uygundur?

Büyüme hormonu tedavisi öncelikle büyüme hormonu eksikliğine bağlı boy kısalıklarında kullanılmaktadır. Bunun dışında Turner, Noonan, Prader Willi Sendromu gibi boy kısalığı ile seyreden sendromlarda, kronik böbrek yetmezliği, düşük doğum ağırlığına sahip boy kısalığı olan çocuklarda da kullanılmaktadır.

64. İğnesiz büyüme hormonu tedavisi var mı?

Büyüme hormonu tedavisi cilt altı enjeksiyonlar ile uygulanır.

65. Çocuğumu hangi doktorlar ve terapistler görmeli?

Büyüme bozukluğu olan ve büyüme hormonu tedavisi alan çocukları bu açıdan Çocuk Endokrinolojisi Uzmanları takip etmelidir. Bu uzmanlar tarafından

çocuğunuzda eşlik eden başka sorunlar belirlenirse ilgili uzmanlık alanlarına yönlendirilir.

66. Doktor ile görüşmede nelere dikkat etmeli, hangi soruları sormalıyım?

Doktorunuzun önerdiği aralıklarla kontrolleriniz gereklidir. Bu kontrollerde büyüme hızı ve vücut ağırlığının istenen düzeylerde olup olmadığı konusunda bilgi alınız. İlaç dozunuzda değişikliği olup olmayacağı, gerekli kan tahlillerinin hangi aralıklarla yapılması gerektiği ve bir sonraki ziyaret tarihi konusunda bilgileri kaydetmeyi unutmayın. Çocuğunuzda bağ ağrısı, kalça ve bacak ağrısı gibi yakınmalar varsa mutlaka doktorunuza iletiniz.

67. Büyüme hormonu tedavisi nasıl kullanılır?

Büyüme hormonu tedavisi doktorunuz tarafından çocuğunuzun vücut ağırlığına göre hesaplanan dozlarda günlük olarak evde cilt altı enjeksiyonlar şeklinde yapılmaktadır. Enjeksiyonlar konusunda size eğitim verilecektir.

68. Boy kısalığı için ameliyat yapılır mı?

Boy kısalığı tedavisinde ameliyat, iskeletin genetik bozukluklarında günlük yaşam kalitesini etkileyecek düzeyde aşırı kısalık durumlarında nadiren yapılabilmektedir. Uzatma ameliyatları çok deneyimli merkezlerde yapılmaktadır. Cerrahi sonrası büyüme

ve normal yaşama dönme süreci aylarca sürmektedir ve bu süreç maddi ve manevi yük oluşturmaktadır.

69. Okulda ve evde ne tür düzenlemeler yapmalıyız?

Büyüme hormonu tedavisi alan çocukların okul ve ev yaşamlarında bir değişikliğe gereksinim olmadığı söylenebilir. Sadece akşam saatlerinde yapılacak enjeksiyonların unutulmaması için planlama gerekebilecektir.

70. Giysi ve ayakkabı seçiminde nelere dikkat etmeliyiz?

Giysi ve ayakkabı seçimi ile ilgili tıbbi bir öneri bulunmamaktadır. Genel kurallar dahilinde sağlığa uygun seçimler yeterlidir. Büyüme hormonu tedavisi ile özellikle tedavinin ilk yılında hızlı bir büyüme yaşanacağı için sık değişiklik gerekecektir.

71. Büyüme hormonu eksikliği olan kişilerde kronik ağrı olur mu? Kronik ağrı için neler yapabilirim?

Büyüme hormonu eksikliği olan bireylerde kronik ağrı beklenmemektedir. Ancak uzun süren belirgin büyüme hormon eksikliklerinde tedavisiz kalan kişilerde ağrı olabilir. Kronik ağrı için başlıca öneriler, uygun dozda büyüme hormonu tedavisine uyum, sağlıklı beslenme ve düzenli egzersizdir. Gerekli olgularda Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon uzmanı değerlendirmesi uygun olacaktır.

72. Büyüme hormonu eksikliği olan kişilerde kronik yorgunluk olur mu? Kronik yorgunluk için neler yapabilirim?

Özellikle çoklu hipofiz hormon eksikliği olan bireylerde kronik yorgunluk ile başvuruların olabileceği literatürde bulunmaktadır. Çocuk Endokrinolojisi Uzmanı tarafından önerilen hormon tedavilerinin düzenli kullanımı gereklidir. Tedaviye rağmen devam eden yorgunlukta, yorgunluğa neden olabilecek durumlar hekim tarafından muayene ve tetkiklerle gözden geçirilebilir. Büyüme hormonu tedavisi ile hızlı büyüme yanıtı olan çocuklarda beslenme ve egzersiz programının düzenlenmesi önerilir. Özellikler mikro besin öğelerinin eksikliğinin olmaması için gerekli tetkikler yapıldıktan sonra destek verilebilir.

73. Büyüme hormonu eksikliği olan kişilerde eklem bozuklukları olur mu? Eklem bozuklukları için neler yapabilirim?

Büyüme hormonu ve sinyal yolaklarında yer alan peptidlerin eklem kıkırdağının yapısı ile de ilişkisi bulunmaktadır. Genetik veya edinsel nedenlere bağlı belirgin büyüme hormonu eksikliği olan bireylerin büyüme tamamlandıktan sonra da büyüme hormonu tedavisi almaları nedeniyle eklem sorunları yaşaması beklenmemektedir. Eklem bozuklukları konusunda başlıca öneriler, uygun dozda büyüme

hormonu tedavisine uyum, sağlıklı beslenme ve düzenli egzersizdir. Gerekli olgularda Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon uzmanı değerlendirmesi uygun olacaktır.

74. Büyüme hormonu eksikliği olan kişilerde obezite olur mu? Obezite için neler yapabilirim?

Büyüme hormonu vücut kas ve yağ oranı üzerinde etkili bir hormondur. Tedavi edilmemiş kişilerde boy kısalığına fazla yağlanma eşlik eder. Obezite konusunda başlıca öneriler, uygun dozda büyüme hormonu tedavisine uyum, sağlıklı beslenme ve düzenli egzersizdir.

75. Büyüme hormonu eksikliğinin özgüven üzerinde ne tür olumsuz etkileri olur? Ben neler yapabilirim?

Büyüme hormonu eksikliği olan çocuklar tedavi edilmediği takdirde özellikle okul çağında kısa boy nedeniyle akran zorbalığı ile karşılaşabilmektedir. Bu nedenle büyüme hormonu tedavisinin uygun zamanda başlanması gereklidir. Ailenin hem konuşmaları hem de davranışları ile çocuğunu desteklemesi önemlidir.

76. Büyüme hormonu eksikliği olan kişilerde nasıl bir beslenme programı uygulanmalıdır?***

Sağlıklı beslenme programına dikkat edilmelidir. Günlük kalsiyum ihtiyacı süt ve süt ürünleri ile karşılanmalıdır. Et, yumurta, balık gibi proteinler

düzenli ve uygun miktarda tüketilmelidir. Gerekli hallerde beslenme uzmanından uygun bir beslenme planı alınabilir. Süreçte abur cubur kategorisinde olan, katkı maddeli besinler, gazlı içecekler, basit şekerli yiyecek ve içecekler, kolalı içecekler, enerji içecekleri asla tüketilmemelidir. Ev yemekleri ve doğal ürünler tercih edilmelidir.

77. Çocuğumun ilaçlarını kendi başına alması için onu nasıl motive edebilirim? ***

İlaç tedavilerinin mutlaka bir erişkin gözetiminde alımı sağlanmalı, ilaç alma sorumluluğu tek başına çocuğa veya ergene bırakılmamalıdır. Çocuk ve ergenin ilacını aldığı gözle görülmeli, sözel ifadelere güvenilmemelidir. Ancak bu süreçte aşırı kontrolcü bir tutum izlenmemelidir. Çocuk veya ergenle anlayışlı ve ona yardımcı bir tutum içinde iletişim kurulmalıdır.

78. Turner Sendromu neden olur, sebebi nedir?

Turner Sendromu vücudumuzda bulunan kromozomlardaki eksiklikler veya yetersizlikler sonucu oluşan, doğumdan yetişkinliğe kadar farklı klinik bulgularla karşımıza çıkabilen bir durumdur. İnsanlarda 23 çift şeklinde düzenlenen 46 adet kromozom vardır. Kromozom çiftlerinden bir tanesi kişilerin cinsiyetinin kız veya erkek olmasını belirler. Bu kromozomlara cinsiyet kromozomu denir. X ve

Y adlı 2 değişik cinsiyet kromozomu bulunmaktadır. Kızlarda genellikle 2 adet X kromozomu, erkekler de ise bir X bir de Y kromozomu bulunmaktadır. Turner Sendromu, kızlarda X kromozomunun bir tanesinin veya bir bölümünün kaybı sonucu oluşmaktadır. Diğer X kromozomu normaldir. Bu hastalık hiçbir zaman erkekleri etkilemez. Her 2500 kız çocuğundan bir kişi Turner Sendrom'lu olarak doğmaktadır.

79.Turner Sendromunda uygulanacak standart bir tedavi var mı?

Turner Sendromu tamamen iyileştirilememekle birlikte, büyümede duraklama, boy kısalığı, ergenlik gecikmesi gibi birçok etkileri tedavi edilebilmektedir.

Turner Sendromlu kız çocukları, doğumda diğer yeni doğan kız bebeklere göre ortalama 4 cm daha kısadırlar. Bebeklik ve çocuklukta daha yavaş büyürler. Tedavisiz bırakıldıkları durumda bu çocuklar ortalama 130-140 cm'ye ulaşabileceklerdir. Oysa büyüme hormonu verildiği zaman, Turner Sendromlu kız çocukları daha hızlı büyümektedirler. Büyüme hormonu herkesin vücudunda bulunan doğal bir hormondur ama Turner Sendromlu kız çocuklarında boy uzaması için fazladan büyüme hormonuna gereksinim vardır. Büyüme hormonu, bir doktor veya hemşire tarafından yapılması öğretilen, her gün deri altına yapılan bir iğne ile verilmektedir. Büyüme

hormonu tedavisine ne kadar erken başlanırsa, boydaki düzelme o kadar belirgin olacaktır. Eğer tedaviye yeterli derecede erken başlanırsa, boydaki kayıp belirgin olarak azalır.

Vücut tarafından üretilemeyen cinsiyet hormonları, tedavi ile yerine konabilir. Turner Sendromlu kız çocukları, 12-13 yaşlarında düşük dozda östrojen tedavisi almaya başlar. Östrojen dozu, 1-2 yıl içerisinde artırılır ve adet kanamasının başlaması için diğer cinsiyet hormonu olan progesteron eklenir. Östrojen sağlıklı bir kişi için gereklidir ve normal menopoz zamanına kadar kullanılmalıdır. Bu tedavi kalp hastalıklarının gelişme riskini azaltır ve kemik sağlığı için gereklidir. Normal hormon tedavisini alan her Turner Sendromlunun cinsel fonksiyonları normaldir ve normal cinsel yaşamları vardır.

80. Çocuğuma Turner Sendromu tanısı kondu. Bundan sonra diğer çocuklar gibi yaşaması mümkün olacak mı?

Turner Sendromu farklı insanları farklı şekillerde etkilediğinden, bu sorunun doğrudan bir cevabı yoktur. Turner Sendromunun günlük hayatı olumsuz etkileyebilecek bazı yönleri şunlardır: bilişsel sorunlar (görsel uzaysal görevler, hafıza, yön duygusu), psikososyal sorunlar (düşük özgüven, izolasyon, depresyon), tiroid sorunları, obezite, diyabet, işitme

eksiklikleri. Turner Sendromlu bireyler, empati, göz teması, jestler, durumlara uyum sağlama, anlamı yorumlama gibi sosyal becerilerde zorlanabilirler. Turner Sendromu her bireyi farklı şekilde etkileyebilir. Birçok sorun erken müdahale ve tedavi ile aşılabilir.

Her çocuk için büyüme dönemi sorunludur ancak görüntü ve boy olarak başkalarından değişik olan çocuklarda bu daha da büyük bir sorun haline gelebilir. Ufak tefek olmaları ve diğer çocuklardan daha sık olarak doktora gitmeleri nedeni ile "çok fazla korunuyorum" hissine kapılırlar. Aileler, anne-babalar, öğretmen ve arkadaşlar bunu engellemek için çaba harcamalıdırlar. Kısa boylu olmaları, arkadaşları ile fiziksel olarak aynı olmadıklarını hissetmeleri ve takım sporlarında zorlanmaları nedeni ile sorun yaşayabilirler. Ancak, egzersiz herkesin fiziksel ve zeka gelişimi için gereklidir ve yapılması engellenmemelidir. Ufak tefek olmak, jimnastik, kayak ve dalma gibi bazı sporlarda avantajdır, Turner Sendromlular bu sporlardan birine katılım için cesaretlendirilmelidir.

81. Turner Sendromu teşhisinden sonra çocuğumun günlük hayatı değişecek mi?

Yakın zamanda Turner Sendromu teşhisi konması, bazı bireylerin günlük hayatında ciddi değişikliklere neden olabilir. Bireyler bu yeni duruma alışmak için yapılması gerekebilecek küçük değişikliklere uyum

sağlamayı öğreneceklerdir. Bir teşhisle uzlaşmanın bir süreç olduğunu ve her şeyi bir anda çözülemeyeceği unutulmamalıdır. Tüm bu yeni bilgileri öğrenmek zaman alacak ve zaman ilerledikçe daha iyi kontrol sağlanacaktır.

82. Turner Sendromunun kısırlık yaptığını okudum, bu doğru mu?

Turner Sendromlu bazı kadınlar doğal olarak gebe kalabilir, ancak çoğunda bu durum gerçekleşmez. Çoğu durumda, anne için risk nedeniyle Turner Sendromlu olgularda gebelik önerilmez. Hamilelikte artan kan hacmi, annede aort diseksiyonu riskini artırır. Bu durum ölümcül olabilir, bu nedenle risk büyüktür. Kalp sorunları ve böbrek sorunları hamilelik için kontrendikasyon oluşturur. Üreme uzmanlarının dikkatli takibi ile tüp bebek yoluyla başarılı gebelikler bildirilmiştir. Evlat edinme de anne sağlığı açısından risk oluşturmaması sebebiyle bir seçenek olabilir.

83. Turner Sendromlu çocuğum ergenlik döneminde, nelere dikkat etmemiz gerek? Bu dönemde hayatında neler değişecek?***

Turner Sendromunda ergenlik dönemi ilaç tedavisi ile başlayacaktır. İlaç tedavisi doğal ergenliği taklit edebilmek için önce düşük doz ile başlanan östrojenin dozlarının giderek arttırılması ve sonra

östrojenin yanına progesteron eklenmesi şeklinde olacak ve progesteron eklenmesi ile adet dönemi başlayacaktır. Bu süreçte tüm ergenler gibi vücut şekli kızlardaki gibi değişim gösterecek, meme gelişimi başlayacak, ilaç dozları ideal doza geldiğinde adet görme başlayacak, büyüme hızlanacak, kişilik gelişimi ve benlik saygısı da bu süreçte gelişecektir. Bu dönemde ergenler adet görme süreci konusunda bilgilendirilmeli, ped kullanımı vb durumlar için eğitilmeli, aile ile çatışma söz konusu olur ise, ek psikolojik destek alınmalıdır.

84. Turner Sendromunda ailesi olarak daha bağımsız olmasına nasıl yardımcı olabiliriz?

Turner Sendromlu bireyin kendisini eğitmesi ve Turner Sendromunun etkilerini ve bireyi nasıl etkileyebileceğini anlaması çok önemlidir. Turner Sendromlu bireye hastalığı hakkında bilgi verilmelidir. Bir diğer önemli durum da düzenli aralıklarla zamanında doktor kontrollerine gitmektir. Benzer sorunlarla uğraşan diğer ebeveynlerle iletişim kurmak, teşhisten sonraki zor dönemde çok yardımcı olabilir. Ebeveynlerin çocukları için yapabilecekleri en önemli şey, onları oldukları gibi kabul etmek ve sevmek, güçlü yönlerini ve potansiyellerini fark etmek ve bağımsızlık ve güçlü bir benlik duygusu geliştirmelerine destek olmaktır.

85. Okulda nelere dikkat etmek gerekir?

Turner Sendromu tanılı çocuklarda boy kısalığı ve pubertede bulgularında gecikme dışında fiziksel sorun olmadığı için okulda özel bir gereksinim yoktur. Kısa boy nedeni ile kendini iyi hissetmiyorsa psikolog desteği alınabilir. Turner Sendromlu çocukların zekası normaldir. Ancak matematiği anlama ve çözümlemede güçlük olabilir. Herhangi bir öğrenme güçlüğü fark edilirse, uygun öğrenme ve öğretme teknikleri geliştirilebilir.

86. Turner Sendromu teşhisi konunca hemen büyüme hormonu mu başlanacak?

Bir hastaya Turner Sendromu teşhisi konur konmaz büyüme hormonu tedavisine başlanması önerilir. Ancak tedaviye başlamak için tercih edilen yaş 4-6 yaş arası ve tercihen en etkili büyüme seviyesini elde etmek için 10-12 yaş öncesidir. Tedaviye ne zaman başlamanın uygun olduğuyla ilgili endişeleriniz için tıbbi tavsiye almanız ve her zaman sizin ve sevdikleriniz için neyin rahat olduğunu düşünmeniz önemlidir.

87. Turner Sendromunun tedavisi ne kadar sürecek?

Yetişkinlik boyuna erişildiğinde büyüme hormonu tedavisi durdurulmalıdır. Bu, son bir yıl içinde büyümenin 2 santimden az olması demektir. Östrojen

sağlıklı bir vücut için gereklidir ve en azından normal menopoz zamanına kadar (yaklaşık 50 yaş) devam ettirilmelidir.

88. Büyüme hormonu dışında başka ilaç, hormon kullanılacak mı?

Turner Sendromlu kızların yaklaşık %16'sı spontan ergenliğe girebilir. Bununla birlikte, menarş veya yeterli menstrüasyon ile tam pubertal gelişim yaşayan hastalar, bu yüzdenin sadece küçük bir bölümünü oluşturur ve genetiklerinde mozaik karyotip veya farklı bir hücre popülasyonu grubuna sahiptir. Turner Sendromlu kızlar en sık gonadal yetmezlik, daha spesifik olarak yumurtalık yetmezliği yaşarlar. Östrojen Turner Sendromu hastalarında önemli ölçüde azdır. Estrojen eksikliği saptandı ise, östrojen replasman tedavisi hemen düşünülmelidir.

Östrojen hormonu eksikliği nedeniyle, Turner Sendromlu hastalar, meme boyutu/şekli, üreme işlevi için gerekli uterus boyutu, üreme yeteneği, kardiyovasküler işlev, karaciğer işlevi ve bir dizi başka östrojen bağımlı süreçler ile ilgili belirli gelişimsel değişikliklerden yoksun olma eğilimindedir.

Östrojen tedavisinde amaç, Turner Sendromunda görülen östrojen eksikliğinin etkilerini en aza indirmek ve normal kadın gelişimini sağlamaktır.

89. Hormon tedavisinde meme kanserinden bahsediliyor, böyle bir risk var mı?

Hormon replasman tedavisi alırken meme kanseri riskinin arttığını gösteren hiçbir kanıt yoktur.

90. Çocuğumu hormon tedavisine nasıl hazırlayabilirim?

Hastalığı hakkındaki bilgilerin çocuk endokrinoloji ve psikiyatri uzmanları ile multidisipliner yaklaşımla verilmesi tercih edilir. Tedavinin avantajları ve yan etkileri açısından karşılaşabileceği sorunlar anlatılması süreci kolaylaştırır. Kronik bir hastalık ve uzun süreli bir tedavi öngörülmesi sebebiyle, gerektiğinde, düzenli psikolog kontrolleri önerilir. Bu dönemde zorlayıcı davranılmamalıdır. Çocuğun, Turner Sendromlu yaşıtlarının da bulunduğu gruplarla iletişime geçmesi ve kendisi gibi aynı problemi yaşayan bu çocuklarla ortak bir sosyal ortama girebilmesi sağlanmalıdır. Soruları doğru şekilde cevaplanmalıdır. Endişe ve kaygılarıyla mücadelede destek olunmalıdır. Ayrıca büyüme hormonunu doğru şekilde uygulayabilmek adına, eğitim, konunun uzmanı hemşireler tarafından verilmeli ve tedavi uygulama konusunda karşılaşabileceği teknik problemlerin de üstesinden gelebilecek şekilde uygun, eksiksiz bir eğitim sağlanmalıdır.

91. Bu tedavi çocuğumu iyileştirecek mi?

Turner Sendromu genetik bir hastalıktır. Genetiği düzeltebilecek, hastalığı tamamen geçirecek bir tedavisi bulunmamaktadır. Ancak Turner Sendromlu hastalarda görülen boy kısalığı nedeniyle verilen büyüme hormonu tedavisinin, boya ciddi katkısı bulunmaktadır. Tedavi almayan Turner Sendromu hastaların erişkin boyu 140 cm'i geçmezken, tedavi alanlarda erişkin boy normal aralığa çıkmaktadır. Tedaviye erken yaşlarda başlama ve düzenli kullanım, tedaviden fayda görme olasılığını arttırmaktadır. Düzensiz kullanım veya tedaviye geç başlama, beklenilen etkinin görülmesini engeller. Boy kısalığının yanı sıra metabolik etkiler açısından da birçok yarar literatürde gösterilmiştir.

92. Turner Sendromunda tedaviye büyüme hormonu tedavisine ne zaman başlanmalı?

Turner Sendromlu hastalar ortalama 4-6 yaş gibi yaşıtlarından geride kalmaya başladıkları için, çoğunlukla bu yaşta tedavinin başlanması uygun olur. Tedaviye erken yaşta başlamanın, boydaki uzamaya katkısı önemlidir. Geç kalınmış vakalarda, boyda düzelme görülememektedir.

93. Neden bu tedaviye östrojen ekleniyor?

Turner Sendromlu hastaların sağlıklı bir

yumurtalıkları yoktur. Ergenliğin başlaması gereken dönemde yumurtalıklarından yeterince östrojen sentezlenemediği için östrojen tedavisi başlanır. Östrojen tedavisi ile kemik mineralizasyonu da sağlanır. Aynı zamanda tedavi, meme gelişimini destekler. Östrojen dozu 2 yıl içerisinde maksimum doza arttırılarak, adet kanamasının başlaması sağlanır ve tedaviye progesteron hormonu da eklenir. Büyüme hormonuyla eş zamanlı kullanıldığında boyun uzamasına da katkı sağlar. Östrojen tedavisinin, çocuğun boyu, büyüme hızı, büyüme hormonu kullanma süresi dikkate alınarak uygun yaşta başlanması önemlidir.

94. Turner Sendromlu kızım ileride gebe kalır mı?

Turner Sendromunda mozaik Turner dediğimiz bir form vardır. Yumurta dokusunun mozaik olması durumunda, çok nadir de olsa erişkin çağa geldiklerinde eğer yeterli sayıda yumurta hücreleri var ve normal yapıda ise, bu kadınlar kendi yumurtalarıyla da gebe kalabilirler ve sağlıklı bebek doğurma şansına sahip olabilirler.

Turner Sendromu olan kadınların kendi yumurtaları ile gebe kaldığı durumlar, literatürde tek tük vaka sunumlarından öteye gitmemektedir. Ancak Turner

Sendromlu hastalarda yumurta dondurma ve ileride gebelik oluşturma ile ilgili çalışmalar devam etmektedir.

95. Turner Sendromunda kalp hastalığı da görülebiliyormuş, bu doğru mu?

Doğru, kalp damar problemleri sık görülmekte olup, bunlardan en önemlisi şah damarındaki daralma (aort koarktasyonu)'dur. Ayrıca biküspid aorta, aort dilatasyonu, aorta diseksiyonu, mitral kapak prolapsusu, pulmoner venöz dönüşün parsiyel anomalisi ve hipoplastik sol kalp sendromu da görülebilir. Bu malformasyonların çoğu endokardit yatkınlığını artırır, bu yüzden diş çekimi veya diğer cerrrahi işlemler öncesi koruyucu antibiotik kullanımı önerilir. Hipertansiyon riski de Turner Sendromu vakalarında artmaktadır.

96. Turner Sendromu hastasıyım, kalp hastalığım olursa bunu nasıl anlayabilirim?

Her Turner Sendromlu çocukta kardiyolojik değerlendirme yapılır. Çabuk yorulma, nefes darlığı, burun kanamaları, soğukluk, yürümekle bacak ağrısı, çarpıntı, ödem gibi belirtiler olabilir. Çocuğunuzu düzenli kontrollere götürmeniz, çocuğunuzun tedavisi aşamasında son derece önemlidir. Herhangi bir şikâyetiniz olmasa da senelik kardiyoloji kontrolü yaptırmak önemlidir.

97. Turner Sendromunda kemik erimesi görülür mü?

Östrojen kemik sağlığı için son derece önemli bir hormondur. Turner Sendromlu hastalarda görülen östrojen yetersizliği kemik mineralizasyonunu olumsuz etkileyerek osteoporoza ve kemik kırıklarına sebep olabilmektedir. Diyetinde kalsiyumu ve D vitaminini yeterli alan, östrojen tedavisini aksatmayan Turner Sendromlu hastalarda bu risk azalmaktadır.

100. Turner Sendromu başka hastalıklara yol açar mı? Nelere dikkat etmeliyiz?

Kardiyolojik, endokrinolojik ve metabolik hastalıkların yanısıra işitme, görme, dermatolojik, ortopedik, psikososyal problemler ve üriner sistem malformasyonları görülebilmektedir.

Turner Sendromlu çocuklarda bağışıklık sistemi ile ilgili hastalıkların da sıklığı artmıştır. Çölyak hastalığı, otoimmun tiroid hastalıkları, şeker hastalığı, obezite, hipertansiyon ve romatizmal hastalık riskleri topluma göre belirgin artmıştır. Sağlıklı beslenme, düzenli egzersiz ve doktor kontrolleriyle, gelişebilecek komplikasyonlar açısından önceden alınan önlemlerle ve erken başlanan tedavilerle mortalite ve morbidite riskleri azaltılmalıdır.