

HİPOFİZ SAPI KESİLME SENDROMU MR GÖRÜNTÜLEME BULGULARI: ÜÇ OLGU SUNUMU

MR Imaging Findings of Pituitary Stalk Interruption Syndrome: Report of Three Cases

Adem YOKUŞ¹, Sercan ÖZKAÇMAZ²

^{1,2} Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, VAN, TÜRKİYE

ÖZ

ABSTRACT

Hipofiz sapı kesilme sendromu (HSKS), hipofiz glandının nadir bir konjenital anomalisidir. HSKS pituitary stalk yokluğu veya ince olması, ektopik posterior hipofiz glandı ve hipoplastik veya aplastik anterior hipofiz glandı triadı ile karakterize bir antitedir. Klinik olarak ortaya çıkışı hormonal eksikliklerin derecesine bağlıdır ve semptomlar yaşa bağlı olarak değişiklik göstermektedir. Bu izole büyüme hormonu eksikliği olabileceği gibi multipl ön hipofiz hormon yetmezliği olarak da karşımıza çıkabilmektedir. Bu sendrom hipofizer yetmezlik olan çocukların değerlendirilmesinde manyetik rezonans görüntülemenin yaygın kullanımı sonrası tanımlanmıştır. Manyetik rezonans görüntülemenin kullanımı ile hastalığın erken tanısı kolaylaşmıştır. Erken tanı ve tedavi ile bu nadir hastalığın boy kısalığı gibi kalıcı etkileri önlenebilir. Bu yazıda, boy kısalığı ve gecikmiş puberte şikayeti olan üç olgu, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları ile birlikte sunulmuştur.

Pituitary stalk interruption syndrome (PSIS) is a rare congenital abnormality of the pituitary gland. PSIS is an entity that is characterized by thin or absent pituitary stalk, ectopic posterior pituitary and hypoplastic or aplastic anterior pituitary gland triad. Clinical presentation depends on the extent of the hormonal deficiencies and symptoms vary according to age. PSIS is associated with various pituitary endocrin deficiencies, which may be isolated growth hormone deficiency or multiple anterior pituitary hormone deficiencies. This syndrome was defined after the widespread use of magnetic resonance imaging in the evaluation of children with pituitary insufficiency. Early diagnosis of the disease was facilitated by the use of magnetic resonance imaging. With early diagnosis and treatment, permanent effects such as short stature of this rare disease can be prevented. In this report, three cases with short stature and delayed puberty were presented with magnetic resonance imaging (MRI) findings.

Anahtar Kelimeler: Hipofiz sapı, boy kısalığı, hipofizer yetmezlik

Keywords: Pituitary stalk, Short stature, pituitary deficiency



Yazışma Adresi / Correspondence:

Van EAH, Radyoloji Kliniği, İpekyolu Cad., Hava Yolu Kavşağı 1. Km, 65300 Edremit, VAN, TÜRKİYE

Telefon / Phone: 05363453256

Geliş Tarihi / Received: 30.07.2018

ORCID NO: ¹0000-0002-3415-3377, ²0000-0002-9245-0206

Dr. Adem YOKUŞ

E-posta / E-mail: drademyokus@gmail.com

Kabul Tarihi / Accepted: 25.02.2019

GİRİŞ

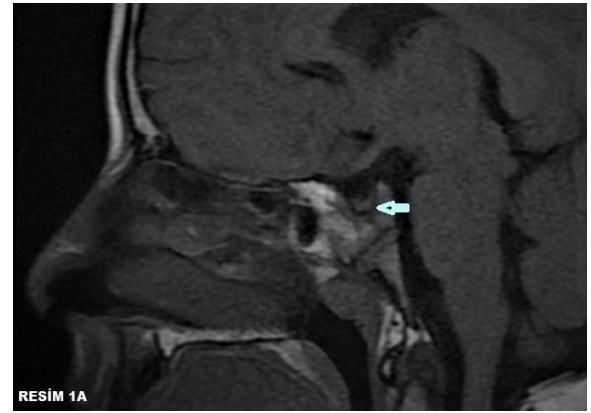
Hipofiz sapı kesilme sendromu (HSKS) hipofiz glandının nadir bir konjenital anomalisi olup, anterior pituitar yetmezlikten sorumludur. Pituitar stalk yokluğu veya ince olması, ektojik posterior hipofiz glandı ve hipoplastik veya aplastik anterior hipofiz glandı triadı ile karakterizedir (1). HSKS farklı derecelerde pituitar hormon eksikliğine neden olup, bu izole büyüme hormonu (BH) eksikliği olabileceği gibi çoklu ön hipofiz hormon eksikliği olarak da karşımıza çıkabilmektedir. Posterior hipofiz fonksiyonları genellikle normaldir. Prevalansı kesin olarak bilinmemekle beraber 0.5/1.000.000 olarak tahmin edilmektedir (2). Olguların kliniği tanı aldıkları yaşa bağlı olarak değişmektedir. Neonatal dönemde neonatal hipoglisemi, uzamış yenidoğan sarılığı ve kriptorşidizm iken; çocukluk çağı ve adolesan dönemde boy kısalığı karakteristik bulgudur. Klinik bulgulardan yararlanarak HSKS'den şüphelenilebilir, ancak manyetik rezonans görüntüleme (MRG) kesin bir tanı sağlayabilir (2). Bu yazıda, klinik ve radyolojik bulguları eşliğinde üç olgu sunulmuş ve HSKS tartışılmıştır.

OLGULAR

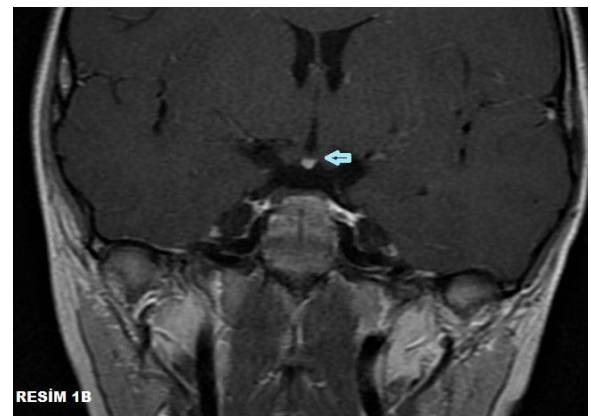
OLGU 1:

Boy kısalığı ve gecikmiş puberte şikayeti ile hastanemiz çocuk endokrinoloji polikliniğine başvuran 12 yaşındaki erkek olgu yapılan tetkiklerinde büyüme hormonu eksikliği saptanmış olup, Hipofiz MR tetkiki için bölümümüze referans edilmiştir. Fizik bakıda boy: 132 cm, kilo: 24 kg ölçüldü. Hastanın yapılan tetkiklerinde ayrıca Tiroid stimulan hormon (TSH): 0.053 (N: 0.27-4.2 uIU) ve somatomedin-C: 34.2 (N: 55-327 ng/ml) normalden düşük, prolaktin: 32,9 (N: 4.6-29.9 ng/dl) normalden yüksek saptandı.

Diğer laboratuvar bulguları normaldi. Kemik yaşı el bilek grafisine göre 9 yaş ile uyumlu idi. Aksiller ve pubik kıllanma izlenmedi (Tanner Evre 1). Olgunun yapılan hipofiz MR tetkikinde anterior hipofiz glandı normal lokalizasyonda olup boyutları normalden küçük, gland yüksekliği 3 mm ölçülmüştür. Nörohipofiz infundibuler reses seviyesinde T1A serilerde hiperintens görünümle karakterize nodül şeklinde ektojik yerleşimlidir. İfundibuler stalk izlenmemiştir (Resim 1A, 1B).



Resim 1A: T1 ağırlıklı sagittal görüntüde parasagittal düzeyde normal lokalizasyonda boyutu azalmış anterior hipofiz izlenmektedir (ok).



Resim 1B: T1 ağırlıklı koronal görüntüde ektojik yerleşimli nörohipofiz görülmekte (ok), ancak infundibular stalk izlenmemiştir.

OLGU 2:

Boy kısalığı şikayeti olan 10 yaşındaki erkek olgu hastanemiz çocuk endokrinoloji polikliniğine başvurmuştur. Yapılan fizik bakıda boy: 118 cm, kilo: 20 kg ölçüldü. Hastanın yapılan tetkiklerinde TSH: 0.043 (N: 0.27-4.2 uIU), serbest T4: 9.4 (N: 12-22 pmol/l), serbest T3: 2.7 (N: 3.1-6.8 pmol/l) ve Somatomedin-C: 32.1 (N: 55-327 ng/ml) normalden düşük, Prolaktin: 22.9 (N: 4.6-29.9 ng/dl) normal sınırlarda saptandı. Diğer laboratuvar bulguları normaldi. Kemik yaşı el bilek grafisine göre 7 yaş ile uyumluydu. Aksiller ve pubik kıllanma izlenmedi (Tanner Evre 1). Olgunun yapılan hipofiz MR tetkikinde anterior hipofiz glandı normal lokalizasyonda olup boyutları normalden küçük, gland yüksekliği 2.3 mm ölçülmüştür. Nörohipofiz infundibuler reses seviyesinde T1A serilerde hiperintens görünümle karakterize nodül şeklinde ektopik yerleşimlidir. İfundibuler stalk belirgin incelmış olup, orta segmentte izlenmemiştir (Resim 2A, 2B).



Resim 2A: T1 ağırlıklı sagittal görüntüde midsagittal düzeyde normal lokalizasyonda boyutu azalmış anterior hipofiz (mavi ok) ve ektopik yerleşimli hiperintens nörohipofiz izlenmektedir (kırmızı ok).

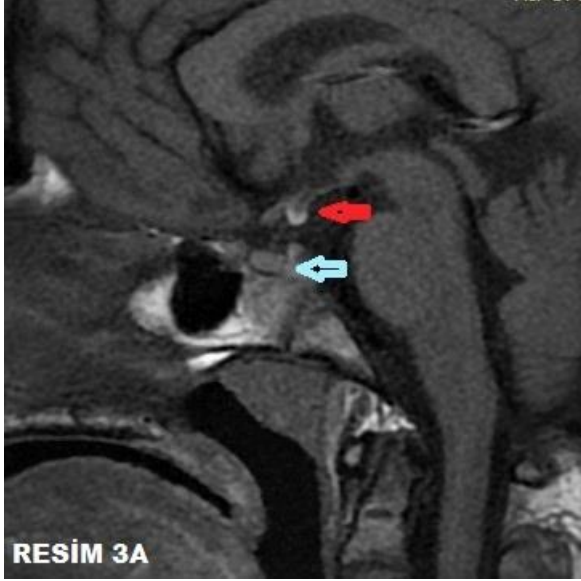


Resim 2B: T1 ağırlıklı koronal görüntüde ektopik yerleşimli nörohipofiz görülmekte (ok), ancak infundibuler stalk belirgin incelmış ve orta kesimde izlenmemektedir.

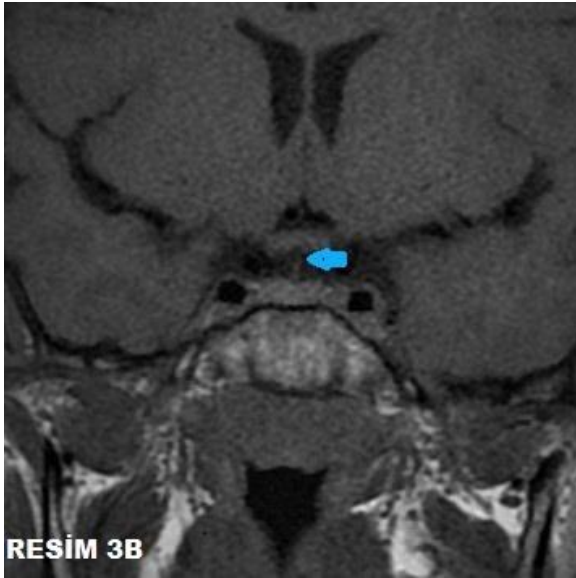
OLGU 3:

Boy kısalığı ve gecikmiş puberte şikayeti olan 14 yaşındaki erkek olgu hastanemiz çocuk endokrinoloji polikliniğine başvurmuştur. Yapılan fizik bakıda boy: 135 cm, kilo: 32 kg ölçüldü. Hastanın yapılan tetkiklerinde TSH: 2.02 (N: 0.27-4.2 uIU), serbest T4: 13 (N: 12-22 pmol/l), serbest T3: 3.5 (N: 3.1-6.8 pmol/l) normal değerlerde saptandı. Somatomedin-C: 37.9 (N: 55-327 ng/ml), LH 0.673 (N: 1.7-8.6 mIU/ml), total testosteron: 0.067 (N: 2.84-8.0 ng/ml) normalden düşük, FSH:2.62 (N: 1.5-12.4 mIU/ml) normal olarak tespit edildi. Prolaktin: 18.4 (N: 4.6-29.9 ng/dl) normal sınırlarda saptandı. Diğer laboratuvar bulgularında özellik saptanmadı. Kemik yaşı el bilek grafisine göre 12 yaş ile uyumluydu. Aksiller ve pubik kıllanma izlenmedi (Tanner Evre 1). Olgunun yapılan hipofiz MR tetkikinde anterior hipofiz glandı normal lokalizasyonda olup boyutları normalden küçük, gland yüksekliği 3.3 mm ölçülmüştür. Nörohipofiz infundibuler reses seviyesinde T1A serilerde hiperintens görünümle karakterize nodül şeklinde ektopik yerleşimlidir.

İfundibuler stalk belirgin incelmıştır (Resim 3A, 3B).



Resim 3A: T1 ağırlıklı sagittal görüntüde midsagittal düzeyde normal lokalizasyonda boyutu azalmış anterior hipofiz (mavi ok) ve ektopik yerleşimli hiperintens nörohipofiz izlenmektedir (kırmızı ok).



Resim 3B: T1 ağırlıklı koronal görüntüde infundibular stalk belirgin incelmış olarak izlenmektedir (ok).

TARTIŞMA

HSKS, ilk kez 1987 yılında Fujisawa ve ark. tarafından tanımlanmış hipofiz glandının nadir görülen konjenital bir anomalisidir (3). Klasik triadı; pitüiter stalkın yokluğu veya ince olması, ektopik posterior hipofiz glandı ve hipoplastik veya aplastik anterior hipofiz glandı ile karakterizedir. HSKS erkeklerde daha sık görülmekte olup erkek/kadın oranı farklı çalışmalarda 2.3 ve 6.9/1 arasında bildirilmiştir (1). Ortalama tanı yaşı 4-9 olarak belirtilmiştir (4). HSKS patogenezi net olarak bilinmemektedir. Etiyolojide düşünülen hipotezlerden biri, makat geliş başta olmak üzere travmatik doğuma bağlı stalkın kesilmesi sonucu proksimal aksonların hipertrofisi ve reorganizasyonuna bağlı olarak ektopik posterior hipofize neden olduğunu öne süren travmatik hipotezdir (4). Ancak HSKS ile birlikte görülebilen septooptik displazi, corpus kallozum disgenезisi gibi malformasyonların ve ailesel formlarının bulunması etiyojide organogenezisten sorumlu genetik değişikliklerin etkili olabileceğini düşündürmüştür. Bazı HSKS olgularında HESX1, LHX4, SOX3 ve PROKR2 gen mutasyonları saptanmıştır (2,5,6).

Klinik prezentasyon tanı anında yaşa bağlı olarak değişmektedir. Neonatal dönemde neonatal hipoglisemi, uzamış yenidoğan sarılığı, mikropenis ve kriptorşidizm iken; çocukluk ve adolesan dönemde boy kısalığı karakteristik bulgudur. Ayrıca olgularda hipotiroidi gibi diğer hormon eksiklikleri de eşlik edebilir. Pitüiter stalk defekti nedeniyle prolaktinin dopaminerjik inhibisyonu bozulduğundan hiperprolaktinemi görülebilmektedir (4). Çin'de 55 hasta üzerinde yapılan bir çalışmada hormonal eksiklik prevalansı büyüme hormonu için %100, gonadotropinler için %95.8, kortikotropin için %81.8 ve TSH için %76.3 olarak bulunmuştur. Aynı çalışmada hiperprolaktinemi prevalansı %36.4 bulunmuştur (5). Bizim üç olgumuzda da çoklu hormon eksikliği mevcut olup, bir olgumuzda prolaktin normalden yüksek saptandı.

HSKS'nin MRG bulguları aplazik veya hipoplazik anterior hipofiz, median eminens düzeyinde ektopik yerleşimli posterior hipofiz ve pituiter stalk yokluğu veya ince olmasını içermektedir (2, 5, 7). Mevcut bulgular HSKS tanısının kesin olarak tespit edilmesini sağlayabilir. Bizim üç olgumuzda da anterior hipofiz hipoplazikti, posterior hipofiz median eminens düzeyinde ektopik yerleşimliydi. Pituiter stalk ilk olgumuzda tamamen yoktu, ikinci olgumuzda belirgin incelmış ve orta segmentte parsiyel olarak izlenmedi, üçüncü olgumuzda ise belirgin incelmış olarak izlendi.

Nadir görülen bir durum olan HSKS, yeteri kadar tanınmadığından hastalar genellikle idiopatik büyüme hormonu eksikliği tanısı almaktadırlar. Boy kısalığı, gelişme geriliği ve gecikmiş puberte gibi büyüme hormonu eksikliği ön tanılı olgularda ayırıcı tanıda HSKS akılda tutulmalıdır. Hastalar çoklu hormon eksikliği yönünden araştırılmalı, erken teşhis ve eşlik edebilecek santral sinir sistemi patolojileri yönünden MR görüntüleme yararlanılmalıdır.

Çıkar Çatışması: Yazarlar finansal destek veya çıkar çatışması bildirmemiştir.

KAYNAKLAR

1. Gutch M, Kumar S, Razi SM, Saran S, Gupta KK. Pituitary stalk interruption syndrome: Case report of three cases with review of literature. J Pediatr Neurosci. 2014;9(2):188-91.
2. Ram N, Ali SA, Hussain SZ. Pituitary stalk interruption syndrome presenting as short stature: a case report. J Med Case Rep. 2014;8:445. Doi: 10.1186/1752-1947-8-445.
3. Fujisawa I, Kikuchi K, Nishimura K, Togashi K, Itoh K, Noma S et al. Transection of the pituitary stalk: Development of an ectopic posterior lobe assessed with MR imaging. Radiology. 1987;165(2):487-9.
4. Kan EK, Ecemiş GC, Bahadır ÇT, Atmaca H. Hipofiz sapı kesilme sendromu: Üç olgu sunumu. Türkiye Klinikleri J Case Rep. 2014;22(2):112-6.
5. Guo Q, Yang Y, Mu Y, Lu J, Pan C, Dou J et al. Pituitary stalk interruption syndrome in Chinese people: Clinical characteristic analysis of 55 cases. PLoS One. 2013;8(1):e53579.
6. Pinto G, Netchine I, Sobrier ML, Brunelle F, Souberbielle JC, Brauner R. Pituitary stalk interruption syndrome: a clinical-biological-genetic assessment of its pathogenesis. J Clin Endocrinol Metab. 1997;82(10):3450-4.
7. van der Linden AS, van Es HW. Case 112: pituitary stalk transection syndrome with ectopic posterior pituitary gland. Radiology. 2007;243(2):594-7.