

**Didem Özdemir<sup>1</sup>, Şefika Burçak Polat<sup>1</sup>, Yunus Halil Polat<sup>2</sup>, Reyhan Ersoy<sup>1</sup>, Bekir Çakır<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları, Ankara

## **Giriş:**

Diabetes insipitus (Dİ), antidiüretik hormon eksikliği veya hormonun etkisine renal direnç nedeniyle gelişen aşırı susama, polidipsi ve aşırı dilüe idrar ile karakterize bir hastalıktır. Genellikle benign bir durum olmasına rağmen sıvı kaybı kompanse edilmezse ciddi hipernatremi ve hipertonsite ölüme neden olabilir.

## **Vaka:**

72 yaşında erkek hasta kliniğimize rutin kontrol için başvurdu. Medikal hikayesinde 9 yaşındayken poliüri ve polidipsinin başladığını ve 1959'da 17 yaşındayken Dİ tanısının konduğunu belirtti. O dönemde tanı koyan hekim tarafından ülkemizde bu durumun tedavisi için kullanılan ilaç bulunmadığından mümkün olduğunca fazla miktarda su içmesinin önerildiği öğrenildi. Yaklaşık 25 yıl öncesinde desmopressin ülkemizde kullanılmaya başlayınca medikal tedavi başlanan hasta tedavi öncesinde yaklaşık 15-16 litre su tüketirken, tedavi sonrası poliüri ve polidipsinin belirgin şekilde düzeldiğini ifade etti.

Hastada desmopressin tedavisi progresif olarak 3x20 mcg/gün'e kadar arttırılmıştı. Hastanın amlodipinle regüle hipertansiyon dışında herhangi bir kronik hastalığı yoktu. Laboratuvar değerlendirmesinde serum sodyumu 141 mmol/L, potasyumu 4.1 mmol/L, idrar dansitesi 1014, serum osmolalitesi 291 mOsm/L ve üriner osmolalitesi 486 mOsm/kg su olarak bulundu. Ön hipofiz hormonları normaldi ve manyetik rezonans görüntülemesinde 4.3 mm yüksekliğinde normal hipofiz bezi ve posterior hipofizde parlaklık kaybı saptandı.

## **Sonuç:**

Literatürde santral Dİ tanısı olan hastalarla yapılan çalışma veya vaka bildirilerindeki en uzun takip süresi 30 yılı aşmamaktadır. İlk 30 yılında herhangi bir medikal tedavi almayan ve 55 yıldan fazla süredir Dİ tanısı olan hastamız bu özelliği ile en uzun yaşam süresine sahip hastadır. Bu durum, Dİ'lu hastalarda susama mekanizması çalıştığı ve su alımı sağlandığı sürece idrar kaybının kompanse edilebileceği ve su dengesinin sürdürülebileceği görüşünü desteklemektedir.

**Didem Ozdemir<sup>1</sup>, Şefika Burçak Polat<sup>1</sup>, Nagihan Beştepe<sup>1</sup>, Saliha Özbek<sup>2</sup>, Reyhan Ersoy<sup>1</sup>, Bekir Çakır<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları, Ankara

## Giriş:

Leri-Weill diskondrosteozis (LWD), Madelung deformitesi ve mezomelik küçüklük ile karakterize otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir diskondrosteozistir. Hastaların çoğunda short-stature homeobox-containing (SHOX) geninde haplo-yetersizlik vardır. Biz bu bildiride, LWD ve diabetes mellitusu (DM) olan bir hasta sunuyoruz.

## Vaka:

31 yaşında erkek hasta polikliniğimize poliüri ve polidipsi ile başvurdu. Herhangi bir kronik hastalığı olmayan hastanın aile hikayesinde babasında tip 1 DM ve annesinde tip 2 DM olduğu öğrenildi. Hastanın boyu 146 cm, ağırlığı 62 kg ve vücut kitle indeksi 29.1 kg/m<sup>2</sup> idi. Laboratuvar incelemesinde açlık kan glukozu 298 mg/dl, HbA1c %13.4, insülin 8 µU/ml (2.6-24.9) ve c-peptid 1.65 ng/ml (0.1-3.6) olarak bulundu. AntiGAD, anti-insülin ve adacık hücre antikoru negatifti. Hasta hastaneye yatırılarak intensif insülin tedavisi başlandı. Hastada 1,5 yıl önce boy kısalığı nedeniyle yapılan genetik analiz sonucunda 45,X,-Y[5]/46,X,der(Y)t(Y;Y)(p11.2;q11.21) olarak bulunduğu öğrenildi. Y kromozomunda SHOX gen delesyonu vardı. Hastada bilateral Madelung deformitesi (distal ulnanın dorsal dislokasyonuna yol açan kısa ve eğik radius ve ulna ile karakterize epifizyal büyüme plağı bozukluğu) saptandı (Şekil-1) Bu sonuçlarla hastaya LWD tanısı kondu.

## Şekil 1: Bilateral Madelung deformitesi



## Sonuç:

X ve Y kromozomlarının her ikisinin pseudotozomal bölgesinde lokalize olan SHOX genindeki haplo-yetersizlik, LWD'yi de içeren birçok klinik durumun ve boy kısalığının nedenidir. Kısa boylu hastalarda boy ve kilo arasında ters ilişkiyi ve artmış gestasyonel DM varlığını gösteren çalışmalar mevcuttur. Literatürde LWD'nin klinik özellikleri iskelet anomalileri ve boy kısalığı ile sınırlıdır. Bizim vakamız LWD sendromu olan bir hastada DM varlığının bildirildiği ilk vakadır. Bunun sadece bir koincidans olması muhtemel olmakla birlikte, boy kısalığı ile karakterize olan bu sendrom ile glukoz metabolizma bozukluğu arasında ilişki olabilir. Bu hipotez LWD veya SHOX gen mutasyonu ile ilişkili hastalıklarda yapılacak ileri araştırmalarla incelenebilir.

Didem Ozdemir<sup>1</sup> Şefika Burçak Polat<sup>1</sup>, Betül Asan<sup>2</sup>, Aydan Kılıçarslan<sup>3</sup>, Sabire Y. Aksoy<sup>4</sup>, Şeyda Türkölmez<sup>4</sup>, Reyhan Ersoy<sup>1</sup>, Bekir Çakır<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Endokrinoloji ve Metabolizma Hastalıkları, Ankara

<sup>2</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İç Hastalıkları, Ankara

<sup>3</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji, Ankara

<sup>4</sup>Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nükleer Tıp Ankara

## Giriş:

Bu bildiri adrenal yetmezliği olan ve görüntüleme teknikleri ile paraganglioma düşünülen diffüz B hücreli lenfomalı bir vaka sunulmuştur.

## Vaka:

71 yaşında kadın hasta aşırı yorgunluk ve halsizlik, kilo kaybı nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Yapılan tetkiklerde serum Na 128 mEq/dl, K 6.9 mEq/dl, ACTH 229 pg/mL, basal kortizol 5.4 mcg/dl ve 250 mcg co-syntropine kortizol yanıtı en fazla 6.17 mcg/dL olarak bulundu ve primer adrenal yetmezlik tanısı ile yatırılarak prednisolon ve fludrokortizol tedavisi başlandı. Abdominal manyetik rezonans görünümünde (MRG) bilateral adrenal genişleme ve paraaortik bölgede 35x31 mm boyutlarında heterojen, belirgin artmış kontrast tutulumu ve milimetrik kistik odaklar olan paraganglioma ile uyumlu lezyon saptandı. <sup>123</sup>I-MIBG'de tarif edilen lezyonda diffüz tutulum görüldü (Şekil 1A). 24 saatlik idrar metanefrin, normetanefrin and VMA düzeyleri orta derecede artmıştı. Hastanın persistan veya intermitan hipertansiyonu yoktu. Adrenal yetmezlik etyolojisini araştırmak için yapılan incelemeler sırasında torakal bilgisayarlı tomografide (BT) multipl mediastinal ve hiler lenf nodları (en büyüğü 24x7 mm) ve pelvik MRG'de sol iliak kresti destrükte eden ve yumuşak dokuya uzanım gösteren 94 mm'lik bir lezyon tespit edildi. 18F-FDG PET/CT görüntülemesinde, sol adrenal bez inferiorunda, bilateral adrenal bezlerde, paravertebral mezenterik lenf nodlarında, intestinal seröz yüzeylerde ve sol iliak krestte yüksek SUVmax indeksi olan tutulumlar saptandı (Şekil 1B). İliak kresti çevreleyen lezyona BT eşliğinde biyopsi yapıldı ve histopatolojik sonuç yüksek evreli B hücreli lenfoma olarak saptandı. Hastaya Rituximab-CHOP kemoterapisi başlandı.

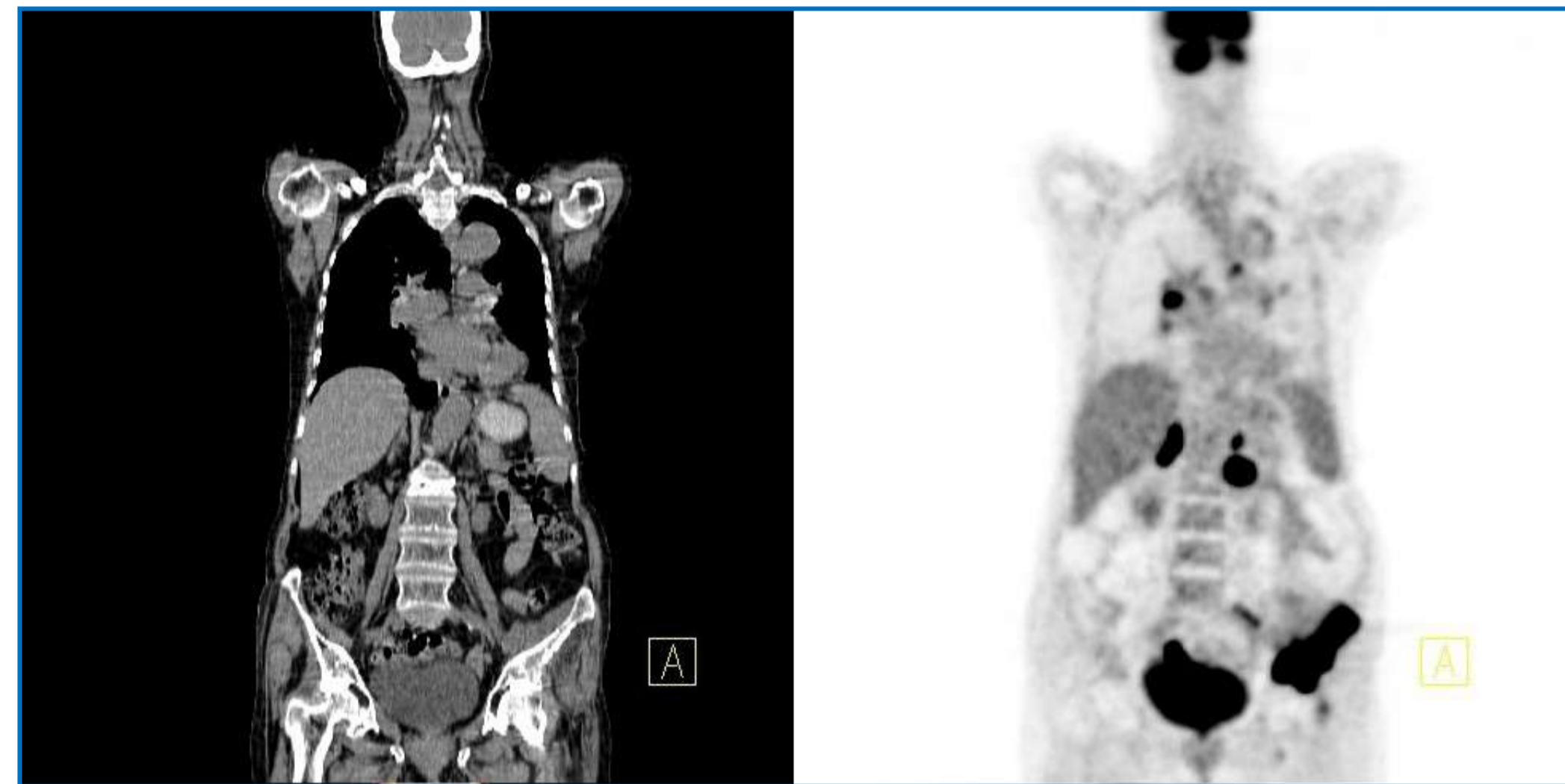
## Sonuç:

Literatürde daha önce paraganglioma ve lenfoma birlikteliği bildirilmemiştir. Hastamızda lenfoma tanısı histopatolojik



Şekil 1: Sol adrenal bez komşuluğundaki lezyonda difüz MIBG tutulumu (arkadan görünüm)

Şekil 2: 18F-FDG-PET ile sol adrenal bez komşuluğundaki lezyonda, bilateral adrenal bezlerde ve sol iliak bölgede belirgin olmak üzere multiple tutulumlar



olarak doğrulansa da paraganglioma tanısı histopatolojik olarak kanıtlanmamıştır. Bununla birlikte <sup>123</sup>I-MIBG'nin paraganglioma tanısında sensitivitesi %77-90, spesifitesi ise %88-99 oranlarındadır. Her ne kadar MRG bulguları, <sup>123</sup>I-MIBG ile konulan paraganglioma tanısını desteklese de lenfomanın neden olduğu yanlış pozitif MIBG tutulumu ekarte edilememiştir. Hastamızda paraaortik bölgede saptanan kitle paraganglioma olarak düşünüldüğünde bu durum paraganglioma ve lenfoma birlikteliği için ilk örnek olacaktır. Buna karşın bu lezyonun lenfoma ile ilişkili olduğu düşünülürse, daha önce literatürde bildirilmemiş olmakla birlikte, lenfomanın, MIBG'de yanlış pozitifliğe neden olan nadir durumlardan biri olduğu söylenebilir.