

Konjenital Rikets: Bir Olgu Sunumu

CONGENITAL RICKETS: A CASE REPORT

Hüseyin ÇAKSEN*, Selim KURTOĞLU", Ahmed Candan DURAK***

* Df.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,

** Prof.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıklardan ABD,

*** Yrd.Doç.Dr.Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik ABD, KAYSERİ

ÖZET •

Konjenital rikets, riketsin nadir görülen bir formudur. Bu makalede, emmeme ve öksürük şikayetleri ile getirilen ve konjenital rikets tanısı alan yedi günlük erkek hasta, ilgili literatür gözden geçirilerek takdim edilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital rikets

T Klirt J Pediatri 1995,4:31-33

SUMMARY

Congenital rickets is a rare form of rickets. In this paper, a 7-day-old boy who admitted because of lack of sucking and cough and diagnosed with congenital rickets was presented and the related literature was reviewed.

Keywords: Congenital rickets

T Klin J Pediatr 1995,4:31-33

infantlarda, iskelet bozukluklarının en sık sebebi, nutrisyonel eksikliklerle ilgilidir (1). Bunlardan D vitamini eksikliğine bağlı rikets, gelişmekte olan ülkelerde halen önemli bir sağlık problemidir. Çin'de %25 ile %49 arasında, Türkiye'de ise İstanbul'da gecekondular bölgesinde %19, köylerde %14.7, Ege bölgesinde %6.9 gibi yüksek oranlarda görüldüğü bildirilmiştir (2,3). Hasanoğlu (3) ve ark.nın çalışmasında, anne ve kordon kanları incelenen bir aylık bebeklerde, serum 25-hidroksikolekalsiferol (25 HCC) düzeyleri ölçüldüğünde, kış aylarında doğan bebeklerin %66.7'sinde, yaz aylarında doğan bebeklerin %36.4'ünde serum 25 HCC seviyelerinin azalmış olduğu tespit edilmiştir. Altmış anne ve 60 kordon kanında serum kalsiyum, fosfor, alkalen fosfat, magnezyum ve serum 25 HCC değerleri ölçülerek yapılan diğer bir çalışmada, anne ile kordon kanı 25 HCC değerlerinin birbirleri ile ilişkili olduğu, kış aylarında annelerin yetersiz beslenmeleri, yaz aylarında ise güneş ışınlarından yeterince yararlanmamalarına bağlı olarak yenidoğan bebeklerin çoğunluğunun D vitamini seviyeleri azalmış olarak doğduğu gösterilmiştir (4).

Bu makalede, emmeme ve öksürük şikayetleri ile getirilip konjenital rikets tanısı alan yedi günlük bir vaka nadir görülmesi sebebiyle takdim edilmiştir.

Geliş Tarihi: 14.11.1994

Yazışma Adresi: Hüseyin ÇAKSEN

Serçe önü man. Boylar Sok No: 4/2
38010 KAYSERİ

T Kim J Padiatr 1995, 4

OLGU SUNUMU

Yedi günlük erkek hasta, emmeme ve öksürük şikayetleriyle getirildi. Öyküsünden, 21 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden, miadında evde ebe yardımıyla doğduğu, doğduktan hemen sonra ağladığı, morarmasının ve erken membran rüptürünün olmadığı, iki gündür emmesinin bozulduğu ve öksürüğünün ortaya çıktığı, soygeçmişinde anne ve baba arasında akrabalık olmadığı, ilk çocuklarının sağlıklı olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde, ateşi 36°C, nabızı 160/dk, solunumu 48/dk, tansiyon arteriyeli 60 mmHg, ağırlığı 2750 gr (25-50 persentil), boyu 50 cm (50 persentil), baş çevresi 34 cm (25-50 persentil), göğüs çevresi 32.5 cm, karın çevresi 32 cm idi. Genel durumu iyi değil, hipotonik idi, periferik ve perioral siyanozu vardı, ön frontal 4x5 cm genişlikte, sagittal sutur açık idi, toraks muayenesinde, interkostal retraksiyonları ve bilateral yaygın krepan rileri mevcuttu, emme ve yakalama refleksleri zayıf olarak alınıyordu. Diğer sistem muayene bulguları normal idi.

Laboratuvar incelemesinde, idrar tetkikinde pH 6, dansite 1009, mikroskopisinde her sahada 10-15 lökosit görüldü. Hemoglobin 19.1 gr/dl, beyaz küre 6800/mm³, periferik kan yaymasında, sola kayması mevcut, toksik granülasyonu müsbet, trombositleri bol kümeli idi.

Kan şekeri 52 mg/dl, kan üre azotu 12 mg/dl, kreatinin 0.9 mg/dl, sodyum 134 mmol/L, potasyum 3.9 mmoVL, kalsiyum 9.7 mg/dl, fosfor 3.3 mg/dl, alkalen

Tablo 1. Preterm infant, çocuk ve erişkinlerde normal değerlerin karşılaştırılması

	Pterem yoniooğan (3-10 hafta)	Çocuklar (1-10 yaş)	Erişkinler
Aikaien fosfataz (U/L)	<1500	170-800	90-300
Kalsiyum (mmol/L)	2.14-2.65	2.20-2.68	2.15-2.55
Fosfor (mmol/L)	1.50-2.55	1.20-1.95	0.50-1.40

fosfataz 502 U/L idi. SGOT 32 U/L, SGPT 43 U/L idi. Anne serumunda kalsiyum 10 mg/dl, fosfor 3.2 mg/dl. aikaien fosfataz 211 U/L idi. Preterm infant, çocuk ve erişkinlerde kalsiyum, fosfor ve aikaien fosfatazın normal değerleri Tablo 1'de gösterilmiştir (5). Beyin omirilik sıvısı (BOS) tetkiki normal idi. VDRL negatif, TORGH serolojisinde anti CMV ve anti rubella IgG ve IgM antikörleri menfi idi. idrar ve kan aminoasitleri normal idi. Toraks grafisinde, humerus ve kostalarda demineralizasyona bağlı dansite azalması, sağ akciğer üst zonda daha belirgin olmak üzere, her iki akciğerde yaygın interstisyel infiltrasyon mevcuttu. El bilek grafisinde, ulnada daha bariz olmak üzere radius ve ulnanın distai uçlarında düzensizlik ve çanaklaşma dikkati çekiyordu. Kan kültüründe stafilokokkus epidermidis, boğaz kültüründe enterobakter üredi.

Hasta akciğer enfeksiyonu ve konjenital rikets tanısıyla yatırılıp, akciğer enfeksiyonuna yönelik, destek tedavisinin yanında penisilin G v© gentamisin. riketsi için de 2000 IU/gün dozunda orai D vitamini başlandı. Takibinde genel durumu giderek kötüleşti, klinik ve laboratuvar bulgularıyla sepsis geliştiği düşünülerek antibiyotikleri sefalosporinle değiştirildi. Buna rağmen akciğer enfeksiyonu kontrol altına alınamayan ve yatışının 15. gününde yaygın damar içi pıhtılaşması gelişen hasta sepsisten kaybedildi. Postmortem BOS incelemesi normal, kan kültüründe klebsiella üredi, akciğer biyopsisi pulmoner kanama, karaciğer biyopsisi normal karaciğer dokusu olarak rapor edildi.

TARTIŞMA

Gerçek fetal veya konjenital rikets (KR) nadir görülen bir hastalıktır. Biyolojisinde, kalsiyum ve D vitamini eksikliğinin eşlik ettiği ağır maternal nutrisyonel osteomalazi. maternal hipoparatiroidi veya hiperparatiroidi, anneye uzun süre magnezyum sülfat verilmesi veya gebelik sırasında fosfatlı lavman kullanılması sorumlu tutulmaktadır. Vakaların büyük çoğunluğunda rikets tanısı, tesadüfen kırık veya diğer iskelet dışı komplikasyonların sebepleri araştırılırken konmaktadır (1,6,7).

Hastamızın annesinden alınan öykü ve annesinin klinik ve laboratuvar muayene bulguları ile yukarıda sayılan ve konjenital riketsin etyolojisinde rol oynayan

faktörlerden hiçbirinin varlığı net olarak gösterilemedi. Ancak hastamızın kış ayında doğmuş olması, öyküden annenin D vitamininden fakir diyetle besleniyor olması, uzun kemiklerin radyografik tetkikinde orta derecede demineralizasyonun varlığı ve kan biyokimyasında fosfor değerinin alt sınırdan olup, aikaien fosfatazın orta derecede yüksek bulunması ile etyolojide maternal nutrisyonel osteomalazinin sorumlu olabileceği düşünüldü.

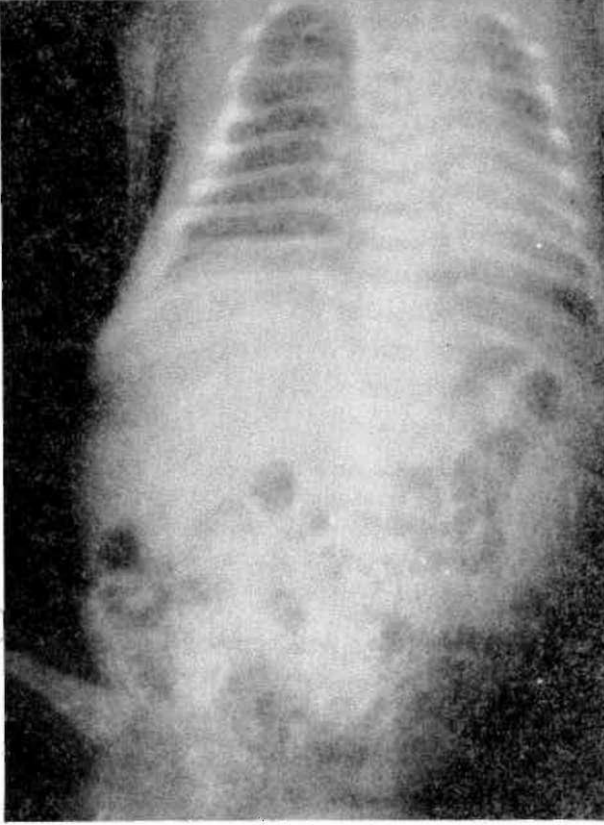
Klinikte, ön fontanelde, kranial sütürlerde ve kostokondral eklemlerde genişleme (raşitik rosari), Harrison oluğu, nefes darlığı, öksürük ve morarma gibi solunum problemleri ve konvulziyonlar yenidoğan döneminde görülebilecek semptom ve bulgular arasındadır. Ayrıca, maternal D vitamini eksikliği olan vakalarda, fetal dişlerde enamel oluşmasında ve kemiklerde ossifikasyon bozukluğu ve fetaninin eşlik ettiği neonatal hipokalsemi görülebilmektedir (7-11).

Laboratuvar incelemesinde, genellikle serum kalsiyum seviyesi normal veya düşük, hipofosfatemide yüksek aikaien fosfataz saptanır. Kan 25 HCG seviyesi 8-15 ng/ml düzeyinin altındadır. Buna karşılık 1-25 dihidroksikoieksiterol (1,25-(OH)₂D) seviyesi normal, düşük veya yüksek olabilmektedir (8,10). Radyolojik tanıda en uygun bölge el bilek grafisidir. Radius ve ulnanın distai ucunda çanaklaşma, diafiz ile metafiz arasında genişleme ve fırça görünümü dikkati çeker. Ayrıca kemiklerdeki yaygın kalsifikasyonlar sonucu patolojik kırıklar ve akciğer grafisinde kosta uçlarında genişleme ve çanaklaşma görülebilir (8). Ancak Lamm (7) ve arkadaşlarının rapor ettikleri gebelikte tokoliz için uzun süre MgSÜ₄ kullanılmasına bağlı olarak gelişen beş konjenital riketsii olgunun üçünde olduğu gibi göğüs radyografisinde rikets bulguları görülmeyebilir.

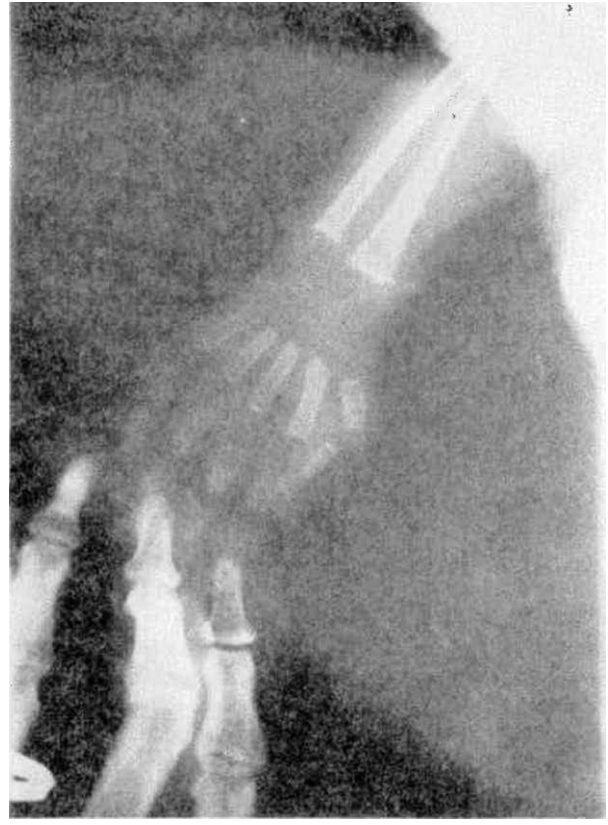
Hastamızda da, ön fontanelin 4x5 cm genişlikte bulunması, sagittal suturun açık olması, serum fosforunun alt sınırdan olup aikaien fosfatazın yüksek bulunması, toraks grafisinde humerus gibi uzun kemiklerde ve kostalarda demineralizasyona bağlı dansite azalmasının varlığı, el bilek grafisinde, ulnada daha belirgin olmak üzere ulna ve radiusun distai uçlarında düzensizleşme ve çanaklaşmanın olması literatürde bildirilen bulgularla uyumlu idi. -

Rosariler rikets dışında skorbut ve kondrodistrofilerde de bulunabileceğinden, bunlarla ayırıcı tanısı yapılmalıdır. Radyolojik bulgular, biyokimya ve serolojik incelemelerle rikets; konjenital epifizyal displazi, sitomegalyik inklüzyon hastalığı, sitiliz, rubella ve bakır eksikliğinden ayırt edilebilir. Serum kalsiyum, fosfor, magnezyum, aikaien fosfataz, parathormon. 25 HCC ve 1.25 (OH)₂D düzeyleri ile idrarda kalsiyum, fosfor, kreatinin, tubuler fosfor reabsorpsiyonu ve kalsiyum/kreatinin oranına bakılarak, riketsi taklit eden diğer kemik hastalıkları ve hipokalsemik durumlar arasında ayırım yapılabılır (8-11).

Tedavide, en az üç hafta süreyle 2000-5000 IU/gün dozunda D vitamini oral yolla verilir. Bu tedavi



Şekil 1. PA akciğer grafisinde, bilateral yaygın interstisyel infiltrasyon, ayrıca kostalarda dansite azalması ile birlikte humerus proksimalinde metafizer bölgede radiolüsent alan izlenmektedir.



Şekil 2. El bilek grafisinde, ulnada daha belirgin olmak üzere, ulna ve radius distal uçlarında düzensizlik ve çanaklaşma görülmektedir.

ran sonunda da 400 IU/gün D vitamini ilave olarak verilmeğe devam edilir (8,10).

Hastamızda VDRL, TORCH serolojisi ve idrar ve kan aminoasitleri ile intrauterin enfeksiyon veya metabolik bir hastalığın olmadığı gösterildi. Akciğer enfeksiyonu, raşitik pnömopati olarak kabul edildi ve uygun antibiyotiklerle tedavi edilmeğe çalışıldı, diğer taraftan riketse yönelik olarak 2000 IU/gün dozunda oral D vitamini başlanan hastamızın genel durumu giderek kötüleşti ve yatışının 15. gününde sepsisten kaybedildi.

KAYNAKLAR

1. Koo WWK, Tsang RC. Calcium and magnesium homeostasis. In: Avery GB, Fletcher MA, Macdonald MG eds. Neonatology: Pathophysiology and management of the newborn. Philadelphia: JB Lippincott Co. 1994: 585-604.
2. Specker BL, Ho ML, Oestreich A et al. Prospective study of vitamin D supplementation and rickets in China. J Pediatr 1992;120:733-9.
3. Hasartöğü A, Özalp i, Özsoyfu Ş. Yenidoğan döneminde serum 25-hidroksikolekalsiferol değerlerinin anne ve kordon kanı değerleri ile karşılaştırılması. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 1981 ;24(4):215-22.

4. Hasanoğlu A, Özalp I, Özsoyfu Ş, Anne ve kordon kanında serum 28-hidroksikolekalsiferol-değerleri. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 1981; 24(4):207~14.
5. Mayne PD, Kovar İZ. Calcium and phosphorus metabolism in the preterm infant. Ann Clin Biochem 1991; 28:131-42.
6. Rimensberger P, Schubiger G, Willi LJ. Congenital rickets following repeated administration of phosphate enemas in pregnancy: a case report. Eur J Pediatr 1992; 151(1):54-6.
7. Lamm CI, Norton KI, Murphy RJC et al. Congenital rickets associated with magnesium sulfate for tocolysis. J Pediatr 1988; 113:1076-82.
8. Coşkun T. D vitamini yetersizliğine bağlı rikets. Katkı 1990; 11:369-80.
9. Göçmen A, Kiper N. Raşitik pnömopati. Katkı 1990; 11:417-21.
10. Anası CS. Disorders of calcium and phosphorus metabolism. In: Taeusch HW, Ballard RA, Avery ME eds. Diseases of the newborn. Philadelphia: WB Saunders, 1991: 927-37.
11. Barnes LA. Nutrition and nutritional disorders. In: Babrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC eds. Textbook of pediatrics, 14th ad. Philadelphia: WB Saunders, 1932: 105-46.