

Doğumsal Rahitis: İki Vaka Sunumu

Mehmet MUTLU *, Berna SAYGIN **, Emel Gül OKUR ***, Yakup ASLAN ****, Ayşenur ÖKTEN *****

Doğumsal Rahitis: İki Vaka Sunumu

Yirmi birinci yüzyıla girmemize rağmen, ülkemizde doğumsal rahitis, önemli bir sorun olmaya devam etmektedir. Yenidoğan döneminde doğumsal rahitis vakaları; nöbet, tetani, hipotoni ve ciddi solunum sıkıntısı ile başvurabilir. Doğumsal rahitisin biyokimyasal bulguları; hipokalsemi ve düşük 25 OH vitamin D düzeyidir. Yüksek veya normal serum alkalin fosfataz düzeyi, sekonder hiperparatroidizm, serum fosfat yüksekliği veya düşüklüğü saptanabilir. Bu raporda, hipokalsemik nöbet ve hipotoni ile başvuran iki doğumsal rahitis vakası sunulmaktadır. Hipokalsemik yenidoğanlarda ayırıcı tanıda doğumsal rahitis de düşünülmemelidir.

Anahtar kelimeler: Doğumsal rahitis, 25 OH vitamin D, yenidoğan

Çocuk Dergisi 2010; 10(1):38-40

Congenital Rickets: Two Case Reports

Although we enter the 21st century, congenital rickets continues to be an important problem in our country. Congenital rickets may be presented with seizure, tetany, hypotonia and severe respiratory distress in neonatal period. Biochemical findings of the congenital rickets are hypocalcaemia and decreased 25 OH vitamin D level. Elevated or normal serum alkaline phosphatase, secondary hyperparathyroidism, hyperphosphatemia and hypophosphatemia may be determined. In this report, two cases of congenital rickets presenting with hypocalcaemic seizure and hypotonia are presented. Congenital rickets also should be considered in differential diagnosis of hypocalcaemia in newborns.

Key words: Congenital rickets, 25 OH vitamin D, newborn

J Child 2010; 10(1):38-40

GİRİŞ

Doğumsal rahitis, genellikle vitamin D eksikliği olan annelerin bebeklerinde görülen ender bir metabolik durumdur. Doğumsal rahitis riski; güneş ışığından yeterince yararlanamayacak şekilde giyinen, diyetle vitamin D alım yetersizliği olan, sık aralarla doğum yapan, uzun süreli emziren ve koyu cilt yapısına sahip olan annelerin bebeklerinde yüksektir⁽¹⁻⁶⁾. Ülkemizde gebelik takiplerinin büyük kısmının hekimler tarafından yapılmasına ve doğumların büyük bir çoğunluğunun hastanelerde gerçekleşiyor olmasına rağmen, doğumsal rahitis vakalarının halen görülüyor olması, bu sorunun halen çözümünde bazı

sıkıntıların olduğunu göstermektedir. Biz bu iki vaka sunumu ile bu sorunu yine gündeme getirmek ve gebelik takiplerinde bu noktanın önemini tekrar vurgulamak istedik.

VAKA 1: Otuz iki yaşında, gebelik sayısı 4, canlı doğum sayısı 3 olan anneden, son âdet tarihine göre 39 haftalık komplikasyonsuz bir gebeliği takiben, vajinal yol ile, 3,600 g olarak doğurtulan ve anne sütü ile beslenen 20 günlük erkek bebek, nöbet geçirme yakınması ile hastanemize getirildi. Nöbetin ilk kez 13 günlük iken başladığı öğrenildi ve subtle tipte olduğu gözlemlendi. Bebeğe hipokalsemi, hiperfosfate mi, hipomagnezemi, parathormon yüksekliği ve 25 OH vitamin D seviyelerinde düşüklük saptandı (Tablo 1). Fizik muayenesi normal olan hastaya nöbetine yönelik 0.6 mL/kg % 15'lik magnezyum sülfat intramusküler ve 1 mL/kg % 10 kalsiyum glukonat intravenöz olarak uygulandı. Kalsiyum ve magnezyum seviyeleri normale gelen hastanın takibinde nöbeti olmadı. Anneden yapılan incelemelerde; parathormon seviyesinde yükseklik ve 25 OH vitamin D seviyesinde düşüklük tespit edildi (Tablo 1). Hastaya dört hafta süre ile 5000 IU/gün vitamin D tedavisi

Alındığı tarih: 03.08.09

Kabul tarihi: 15.09.05

* Karadeniz Teknik Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Yrd. Doç. Dr.

** Karadeniz Teknik Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Uzm. Dr.

*** Karadeniz Teknik Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı, Endokrinoloji Bilim Dalı, Uzm. Dr.

**** Karadeniz Teknik Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Prof. Dr.

***** Karadeniz Teknik Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı, Endokrinoloji Bilim Dalı, Prof. Dr.

Tablo 1. Vakaların ve annelerinin biyokimyasal özellikleri.

Biyokimyasal analiz	Vaka 1			Vaka 2		
	Tedavi öncesi	Tedavi sonrası	Anne	Tedavi öncesi	Tedavi sonrası	Anne
Kalsiyum (mg/dL)	6.3	10.7	8.6	7.3	10	8.9
Fosfor (mg/dL)	7.4	6.7	3.1	7.8	6.5	4.3
Alkalin fosfat (U/L)	381	460	397	874	384	155
Magnezyum (mg/dL)	1.5	1.9	2.1	1.9		2.2
Parathormon (pg/mL) (12-69)	113		301	61.7		55.2
25 OH Vitamin D (μ g/L) (20-120)	3		7.8	6		10.87

başlandı. Annenin gebe iken düzensiz vitamin kullandığı, sık aralarla doğum yaptığı ve güneş ışığından yararlanamayacak şekilde giyindiği belirlendi.

VAKA 2: Otuz iki yaşında, gebelik sayısı 2, canlı doğum sayısı 2 olan anneden, son âdet tarihine göre 38 haftalık komplikasyonsuz bir gebeliği takiben, sezeryan ile, 3,250 g olarak doğurtulan ve anne sütü ile beslenen 3 günlük kız bebek, emmeme ve halsizlik yakınması ile hastanemize getirildi. Hastanın fizik muayenesinde; hipotoni, emme refleksinde azalma ve hafif sarılığı dışında patolojik bir bulguya rastlanmadı. Bebeğe; hipokalsemi, hiperfosfatemi, serum alkalin fosfat düzeyinde yükseklik ve 25 OH vitamin D seviyesinde düşüklük, annede ise; 25 OH vitamin D seviyesinde düşüklük tespit edildi (Tablo 1). Annenin gebe iken vitamin kullanmadığı ve güneş ışığından yeterli yararlanmadığı belirlendi. Hastaya dört hafta süre ile 5000 IU/gün vitamin D tedavisi başlandı. Tedavi sonrası patolojik olan bulguların düzeldiği gözlemlendi.

TARTIŞMA

Vitamin D; güneş ışığı yardımı ile ciltte sentez edilebilen, diyet veya vitamin preparatları ile vücuda alınan, vücutta aktif şekli 1-25 OH vitamin D (kalsitriol) olan, yağda eriyen, büyüme ve kemik gelişimi için gerekli olan esansiyel bir prohormondur. Vücutta aktif olan kalsitriol; bağırsaktan kalsiyum ve fosfor emilimini, kemikten kalsiyum rezorbsiyonunu ve böbrekten kalsiyum geri emilimini sağlamaktadır. Yenidoğan döneminde vitamin D'nin en önemli kaynağı anneden plasenta yoluyla bebeğe geçen 25 OH vitamin D'dir⁽⁷⁾. Anneden alınan D vitamini çocukta iki ay kadar vücutta depolandığından ilk aylarda rahitis enderdir. Ayrıca anne sütü, vitamin D içeren preparatlar ve güneş ışınları diğer kaynakları oluşturur.

Annede D vitamini eksikliğinin başlıca nedenleri; annenin güneş ışığından yeterli yararlanamayacak şekilde örtülü giyinmesi, gününü daha çok ev ortamında geçirmesi, kısa aralıklarla olan sık gebelikler, uzun süreli emzirme, annenin çölyak gibi malabsorbsiyon hastalıkları, yetersiz beslenmeleri veya gebelik sırasında D vitamini içeren preparatları kullanılmaları olarak sıralanabilir^(4,5). Ayrıca annenin tedavi edilmemiş kronik böbrek yetmezliklerinde de doğumsal rahitis görülebilir⁽⁸⁾.

Hastalarımızdan birinde; annenin kısa aralıklarla sık gebe kaldığı, gebe iken düzensiz vitamin kullandığı ve güneş ışığından yararlanamayacak şekilde giyindiği tespit edildi. Diğer hastamızda ise; annenin gebe iken vitamin kullanmadığı ve güneş ışığından yeterli yararlanamadığı belirlendi.

25 OH vitamin D seviyesi düşük olan annelerden doğan bebekler, plasental yolla yeterli 25 OH vitamin D sağlayamadıklarından doğumsal rahitisin klinik ve biyokimyasal özelliklerini sergilemektedirler.

Doğumsal rahitis vakaları klinik olarak; nöbet geçirme, tetani, hipotoni veya ciddi solunum güçlüğü gibi semptomlarla başvurabilir^(2,5,6,9). Hastalarımızdan biri nöbet geçirme, diğeri ise hipotoni yakınması ile hastanemize getirilmişlerdi. Doğumsal rahitise bağlı nöbet, postnatal herhangi bir zaman diliminde, hatta ilk gün içinde bile görülebilir⁽⁹⁾. Nöbet hastamızda 13. günde gözlenmiştir. Fizyolojik koşullarda kalsiyum ve magnezyum hücre membran stabilizasyonu için önemlidir ve hücre içine devamlı Na girişini engelleyerek hücrenin depolarize olmasını engeller. Hipomagnezemi ve hipokalsemi durumlarında hücre membranının Na geçirgenliğindeki artış, hücrenin devamlı depolarize olmasına neden olarak nöbete yol açar⁽¹⁰⁾.

Biyokimyasal olarak doğumsal rahitis vakalarının hepsinde anne ve bebekte düşük 25 OH vitamin D düzeyi ve bebekte hipokalsemi gözlenir iken; fosfor seviyesi düşük, normal veya yüksek; alkalin fosfataz seviyeleri ise normal veya yüksek olabilir. Vakaların büyük çoğunluğunda sekonder hiperparatroidizm görülebilir (7). Vakalarımızın her ikisinde de hem anne ve hem de bebekte düşük 25 OH vitamin D düzeyi, bebeklerde hipokalsemi ve hiperfosfatemiyi tespit edilmiştir. Birinci vakada bu bulgulara sekonder hiperparatroidizm ve hipomagnezemi eşlik etmiştir.

D vitamini yetersizliğine bağlı olarak intestinal sistemden kalsiyum ve fosfor emilimi azalır. Meydana gelen hipokalsemi paratiroid bezinde adenil siklaz enzimini aktive ederek parathormon salınımını uyarır. Adenil siklaz enzim aktivasyonu ve dokularda parathormon etkinliği için magnezyum gereklidir. Hipomagnezemi durumlarında parathormona karşı reseptör düzeyinde direnç gelişir ve kalsiyum dengesi sağlanamaz (11). Sonuç olarak, birinci vakada D vitamini eksikliğine ilaveten hipomagnezeminin de hipokalsemi gelişimine katkıda bulunduğu kanısındayız.

Tedavide genel olarak iki yöntem tercih edilmektedir. İlk 4-6 hafta süreyle 1,000-10,000 IU/gün D vitamini verilmesi, ikincisi ise 300,000-600,000 IU vitamin D'nin tek veya bölünmüş dozlarda, oral veya parenteral verilmesidir (12). Hastalarımızda ilk tedavi yöntemini tercih ettik. Yeterli güneş görmeyen veya D vitamini yetersizliği bakımından riskli bir yaşam şekli olan hamilelere, gebeliklerinin son üç ayında günde 1000 IU veya tek doz 100,000 IU D vitamini verilmesi de önerilmektedir (12). Ayrıca, tüm yenidoğanlara yaşamın ilk gününden itibaren 400 IU D vitamini başlanması ve bir yaşına kadar devam edilmesi önerilmektedir (12).

Sonuç olarak, 21. yüzyıla girmiş olmamıza rağmen, halen doğumsal rahitis vakalarının görülüyor olması;

gebelerin güneş ışığından yeterince yararlanamadıklarını, beslenmelerinin yetersiz olduğunu ve gebelik takiplerinin iyi yapılmadığını göstermektedir. Doğurganlık çağındaki kadınlarda, gebelik döneminde beslenme ve güneş ışığından yeterince yararlanmanın önemini vurgulayan eğitim toplantılarının düzenlenmesinin doğumsal rahitis vakalarını önlemede yararlı olacağını düşünmekteyiz. Basit önlemlerle engellenebilecek bu durumdan en fazla yenidoğanlar etkilenmektedir. Yenidoğan döneminde görülen hipokalseminin ayrıntılı tanısında doğumsal rahitis de düşünülmeli, anne ve bebekten serum 25-OH vitamin D düzeyi ölçülmelidir.

KAYNAKLAR

1. **Maiyegun SO, Malek AH, Devarajan LV, Dahniya MH.** Severe congenital rickets secondary to maternal hypovitaminosis D: a case report. *Ann Trop Paediatr* 2002; 22:191-5.
2. **Gradus D, Le Roith D, Karplus M, Zmora E, Grief M, Bar-Ziv J.** Congenital hyperparathyroidism and rickets: secondary to maternal hypoparathyroidism and vitamin D deficiency. *Isr J Med Sci* 1981; 17:705-8.
3. **Teotia M, Teotia SP, Nath M.** Metabolic studies in congenital vitamin D deficiency rickets. *Indian J Pediatr* 1995; 62:55-61.
4. **Sann L, David L, Frederich A, et al.** Congenital rickets. Study of the evolution of secondary hyperparathyroidism. *Acta Paediatr Scand* 1977; 66:323.
5. **Anatoliotaki M, Tsilimigaki A, Tsekoura T, Schinaki A, Stefanaki S, Nicolaidou P.** Congenital rickets due to maternal vitamin D deficiency in a sunny island of Greece. *Acta Paediatr* 2003; 92:389-91.
6. **Grover SR, Morley R.** Vitamin D deficiency in veiled or dark-skinned pregnant women. *Med J Aust* 2001; 175:251-2.
7. **Orbak Z, Hatun Ş, Özkan B, Döneray H, Çizmecioglu F, Toprak D.** Erken bebeklik döneminde D vitamini yetersizliğinin özellikleri. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2005; 48:8-13.
8. **al-Senan K, al-Alaiyan S, al-Abbad A, LeQuesne G.** Congenital rickets secondary to untreated maternal renal failure. *J Perinatol* 2001; 21:473-5.
9. **Erdeve O, Atasay B, Arsan S, Siklar Z, Ocal G, Berberoğlu M.** Hypocalcemic seizure due to congenital rickets in the first day of life. *Türk J Pediatr* 2007; 49:301-3.
10. **Can G.** Konvülsiyonlar. In: Yurdakök M, Erdem G, eds. *Türk Neonatoloji Derneği Neonatoloji*, Ankara: Alp Ofset, 2004:729-37.
11. **Rude RK, Oldham SB, Singer FR.** Functional hypoparathyroidism and parathyroid hormone end-organ resistance in human magnesium deficiency. *Clin Endocrinol* 1976; 5:209-24.
12. **Hatun Ş, Bereket A, Çalhkoğlu AS, Özkan B.** Günümüzde D vitamini yetersizliği ve nutrisyonel rikets. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2003; 46:224-41.