



## İletişimsizliğin Çocuk Sağlığına Etkilerinden Biri: Nutrisyonel Rikets

Fatih KURT <sup>1</sup>, Nilgün YALÇIN <sup>2</sup>, Semih BOLU <sup>3</sup>

### ÖZ

D vitamini, parathormon ve kalsitonin ile birlikte kemik, böbrek ve bağırsak arasındaki kalsiyum (Ca)-fosfor (P) metabolizmasını düzenler. Nutrisyonel rikets, D vitamini ve/veya kalsiyum eksikliğine bağlı olarak büyüme plaklarında kusurlu kondrosit ve osteoid mineralizasyonundan kaynaklanır. Ülkemizde Sağlık Bakanlığı tarafından 2005 yılından itibaren yaşamının ilk yılındaki tüm süt çocuklarına 400 IU/gün D vitamini desteği ücretsiz verilmektedir. Ülkemizde bulunan göçmen aile bebeklerine D vitamini desteği verilmesine rağmen, aileler birinci basamak sağlık merkezlerindeki görevli sağlık çalışanları ile iletişim kurmadığı için bu destek tedaviyi hangi dozda ve ne zamana kadar kullanması gerektiğini bilmemekte, eksik dozda veya kısa süreli kullanabilmektedir. Biz bu olgu sunumunda nutrisyonel rikets tanısı ile tedavi verilen hastayı sunarak literatüre katkı yapmak ve göçmen aileler ile iletişim eksikliğine bağlı oluşabilecek sorunlara dikkat çekmek istedik.

**Anahtar Kelimeler:** Nutrisyonel rikets; hipokalsemi; D vitamini.

### One of the Impact of Non-Communication on Child Health: Nutritional Rickets

#### ABSTRACT

Vitamin D regulates calcium (Ca)-phosphorus (P) metabolism and bone mineralization between bone, kidney and intestine together with parathyroid hormone and calcitonin. Nutritional rickets are caused by defective chondrocyte and osteoid mineralization in growth plaques due to vitamin D and / or calcium deficiency. In our country, free 400 IU / day vitamin D support is provided to all infants for the first year since 2005 by the Ministry of Health. Although infants of immigrant families in our country are given vitamin D support, families cannot communicate with healthcare professionals in primary health care centers, so they do not know at what dose and until when to use this supportive treatment, and can use it in under-doses or for a short time. In this article, we wanted to contribute to the literature by presenting the patient who was treated with the diagnosis of nutritional rickets and to draw attention to the problems that may occur due to the lack of communication with immigrant families.

**Keywords:** Nutritional rickets; hypocalcemia; vitamin D.

#### GİRİŞ

D vitamini, parathormon(PTH) ve kalsitonin ile birlikte kemik, böbrek ve bağırsak arasındaki kalsiyum(Ca)-fosfor(P) metabolizmasını düzenler. Bağırsaktan Ca ve P, böbreklerden de P geri emilimini kolaylaştırarak kemik üzerine etkisini göstermektedir (1). D vitamini, güneş ışığına maruz kaldıktan sonra deride endojen olarak sentezlenir veya diyetle alınır. 7-dehidrokolesterol, ciltte ultraviyole ışınlarının etkisiyle önce provitamin D3'e, daha sonra vitamin D3'e dönüşür. D2 vitamini (süt ürünleri, yağlı balıklar, ekmek ve tahıllar gibi besinlerde mevcuttur) ile D3 karaciğere taşınır ve burada sitokrom P450 enzimi olan 25-hidroksilaz ile hidroksile edilerek 25 hidroksi vitamin D [25(OH)D]'ye dönüşür. İki-üç hafta yarılanma ömrüne sahip olan 25(OH)D, D vitamininin ana depolama şeklidir ve D vitamini durumunu değerlendirmek için laboratuvar parametresi olarak kullanılır. 25(OH)D böbrek proksimal tübüllerinde 1- $\alpha$ -hidroksilaz enzimi tarafından tekrar hidroksile edilerek biyolojik eylemlerinden sorumlu aktif formu 1,25 dihidroksi vitamin D [1,25(OH)<sub>2</sub>D]'ye dönüşür (2).

Rikets, anormal serum Ca ve P seviyeleri ile ilişkili bir kemik hastalığıdır. Klinik görünüm başlangıç yaşına ve patogeneze bağlı heterojenite gösterir. Bozukluğa beslenme yetersizlikleri veya genetik kusurlar neden olabilir.

1 Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Düzce, Türkiye

2 Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Düzce, Türkiye

3 Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD, Bolu, Türkiye

Nütrisyonel rikets, D vitamini eksikliğine bağlı olarak organizmanın Ca dengesini, intestinal emilim yerine kemiklerden Ca mobilizasyonu ile sağlaması sonucu gelişir (3). Riketsli çocuklardaki deformiteler, D vitamini ve/veya Ca alımındaki eksikliğe bağlı olarak büyüme plaklarında kusurlu kondrosit farklılaşması ve mineralizasyonu ile kusurlu osteoid mineralizasyonundan kaynaklanır (4). Ülkemizde doğumdan itibaren ilk bir yıl tüm süt çocuklarına ücretsiz 400 IU/gün D vitamini desteği verilerek Rikets önlenmeye çalışılmaktadır (5).

İletişim anlamların kişiler arasında aktarılmasıdır ve aynı dili konuşabilmek iletişimin en önemli unsurudur. Etkin iletişim kuramamak tıbbi başarıyı düşürür ve tedavi sürecinin aksamasına neden olur (6). Ülkemiz gibi göçmen nüfusun fazla olduğu ülkelerde sağlık çalışanları ile göçmenlerin etkin iletişim kuramaması sağlık hizmetlerinde ciddi aksamalara neden olmaktadır (7).

Biz bu makalede klinik, laboratuvar ve radyolojik olarak ağır nutrisyonel rikets tanısı alan ve tedavi edilen hastayı sunarak literatüre katkı yapmayı ve iletişim problemi nedeniyle takiplerine getirilmeyen göçmen aile bebeklerinin nöromotor gelişiminin ve büyümesinin değerlendirilmesi, taramalar, aşılama, D vitamini ve demir preparatı profilaksilerinin önemini aileye aktarılması hususunda birinci basamak sağlık hizmeti veren personelin daha duyarlı olması ve tercümanlık hizmeti almasının önemini vurgulamak istedik.

#### OLGU SUNUMU

2 yaş 4 aylık yabancı uyruklu erkek hasta acil servise kömür sobasından sızan dumandan etkilenme nedeniyle nedeniyle getirildi. Hastanın vital bulguları stabil olmasına rağmen alınan biyokimyasal tetkiklerde Ca:5,6 mg/dl, kan gazında iyonize Ca:0,66 mmol/L saptanması üzerine hipokalsemi nedeni tarafımıza konsülte edildi. Özgeçmişinde gebelik boyunca annenin takiplerine gitmediği öğrenildi. Annenin 2. gebeliği, Ballard Skorlama Sistemi'ne göre 34-36 hafta ile uyumlu, 2125 gr spontan vajinal yolla doğduğu öğrenildi. Anne sütü sekizinci ayına kadar aldığı, ağırlıklı olarak formül mama ile beslendiği öğrenildi. Tamamlayıcı beslenmeye 10. ayda başladığı, genellikle inek sütü ve tahıl ürünleri ile yapıldığı bilgisine ulaşıldı. Anne hastayı aile sağlığı merkezine sadece aşı zamanlarında götürdüğünü, verilen D vitamini ve demir profilaksilerini sadece birer hafta kullandığını, iletişim kuramadığı için hangi dozda ve ne kadar vermesi gerektiğini bilmediğini ifade etti. Olgunun 18. ayında yürümeye, 14. ayında diş çıkarmaya başladığı öğrenildi. Sık hastalanma ve nöbet geçirme öyküsünün olmadığı öğrenildi. Hastanın 18. ayından sonra, günde en fazla 30 dakika güneşe çıkarıldığı ifade edildi. Hastanın soy geçmişinde bilinen bir hastalık öyküsü yok, anne baba arasında akrabalık yok. Hastanın yapılan fizik muayenesinde ağırlık:10,2 kg (-2,37 ss), boy:79 cm (3,14 ss) saptandı. Kaşektik görünüm, boy kısalığı, el bileği ve ayak eklemlerinde şişlik, bacaklarda O-Bain deformitesi, toraksta kostokondral bileşkede genişlemeler (raşitik rosary) saptandı (Şekil 1). Kardiyolojik muayenesinde üfürüm saptanmadı. Hastanın rikets ve hipokalsemi öntanısıyla servise yatışı yapıldı. Alınan ileri tetkiklerinde P:4 mg/dl, 25(OH)D:<3,5 ng/ml, Parathormon (PTH):536 pg/ml, Alkalen fosfataz (ALP):1788 U/L, idrarda

Ca/kreatin:<0,2 saptandı. Elektrokardiyografisinde düzeltilmiş QT intervalı 422 msn hesaplandı, normal olarak değerlendirildi (8). Radyolojik görüntülemeye el bilek grafisinde; ulna ve radius distal metafizlerinde genişleme, çanaklaşma ve fırçası görünüm mevcuttu (Şekil 2). Hastaya nütrisyonel rikets tanısıyla 2000 IU/gün D vitamini ve bölünmüş dozlarda 30mg/kg/gün intravenöz Ca glukonat başlandı. Hastanın servis takibinde serum Ca düzeyleri normale gelince 50 mg/kg/gün oral Ca ve 2000 IU/gün D vitamini tedavisi ile taburcu edildi. Tedaviden iki hafta sonra Ca, P, ALP, 25 OH vitamin D düzeyi ve dört hafta sonra el bilek grafisi kontrolleri için Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniği yönlendirildi, aileye tercüman vasıtasıyla bildirildi.



Şekil 1. Olguya ait raşitik rosary, el bileği genişlemesi ve O-Bain deformitesi



**Şekil 2.** Olguya ait radyografide ulna ve radius distal metafizlerinde genişleme, çanaklaşma ve firçamsı görünüm

## TARTIŞMA

Rikets kemiğin büyüme plağında yetersiz mineralizasyon sonucu meydana gelir (5). Genellikle anormal serum Ca ve/veya P düzeyi ile ilişkilidir. Hipofosfatemik rikets (böbrek P kaybına ikincil olarak D vitaminine dirençli rikets), D vitaminine bağımlı rikets (D vitamini metabolizmasının kusurları) ve nutrisyonel rikets (diyetle D vitamini, Ca ve/veya P eksikliğinden kaynaklanan) olarak ele alınır. Çoğu rikets, kemik deformiteleri, kemik ağrısı ve bozulmuş büyüme hızı ile kendini gösterir. Rikets tanısı tıbbi öykü, fizik muayene, biyokimyasal testler ve radyografilerle konur (9).

Vitamin D bağımlı rikets (VDBR); yeterli vitamin D3 desteği almalarına rağmen nutrisyonel rikets benzeri klinik belirti ve bulgularıyla gelen hastalarda akılda tutulmalıdır. VDBR Tip 1 ve Tip 2 olarak 2 tipte karşımıza çıkar. VDBR Tip 1'de böbrekteki 1- $\alpha$  hidroksilaz enzimini kodlayan genlerde mutasyona bağlı olarak 25(OH)<sub>2</sub>D, 1,25(OH)<sub>2</sub>D'ye dönüşmez. Serum Ca, P ve 1,25(OH)<sub>2</sub>D değerleri düşük, 25(OH)D değeri normal veya yüksek, ALP ve PTH değerleri yüksektir. İdrarda Ca atılımı düşük olup, P atılımı artmıştır (10). VDBR Tip 2'de ise vitamin D reseptörlerinin kodlayan gendeki mutasyonlara bağlı olarak 1,25(OH)<sub>2</sub>D'ye normal fizyolojik yanıt verilemez. Tip 2 hastalarda tip 1'den farklı olarak serum 1,25(OH)<sub>2</sub>D düzeyleri yüksek saptanır. Bu hastalar çoğunlukla doğumda normaldir ve yaşamın ilk 2 yılı içerisinde raşitizm bulguları gelişmeye başlar. Kas güçsüzlüğü, büyüme geriliği, riketse bağlı kemik deformiteleri görülür. Hastaların bazılarında ise konvülsiyon ve tetani gelişir.

Nutrisyonel rikets, D vitamini eksikliği ya da yetersiz Ca alımına bağlı epifiz plakları kapanmadan önce gelişen defektif kondrosit farklılaşması, büyüme plağının ve osteoid dokunun yetersiz mineralizasyonu ile karakterize bir hastalıktır. En sık 3 ay-3 yaş arasında görülür. Özellikle gelişmekte olan ülkelerde süt çocuğu ve adolesanları etkilemektedir. En sık nedeni D vitamini eksikliğidir. D vitamini yetersizliğinin başlangıcı ile rikets gelişimi arasındaki süre her çocuğa göre değişir (11). Riketsin evrelerine göre biyokimyasal ve klinik bulgular ortaya çıkar. Evre 1'de 25(OH)D düzeyi azalır ve buna bağlı olarak intestinal Ca ve P emilimi azalır, serum Ca düzeyi düşmeye başlar. Bu tablonun ilerlemesiyle klinik ve biyokimyasal bulgular belirginleşir ve bir süre sonra PTH ve 1,25(OH)<sub>2</sub>D etkisine rağmen serum Ca dengesi korunamaz hale gelmektedir. Fontanel kapanmasında gecikme, kraniotabes, el bilek kemiklerinde genişleme, O veya X-bain deformiteleri, kostokondral eklemlerin

genişleme (raşitik rosary), diş çıkarmada gecikme, frontal bossing, göğüs deformitesi, diş minesinde hipoplazi görülmesi beklenen iskelet sistemi bulgularıdır. İskelet sistemi dışı klinik bulgular; hipokalsemik nöbet (ilk 1 yaşta), hipotoni, kabızlık, büyüme geriliği, boy kısalığı, fazla terleme (erken infant dönemde), enfeksiyonlara eğilimin artması, hipokalsemik dilate kardiyomyopati görülebilir. Laboratuvar tetkiklerinde Ca normal ya da düşük, P normal ya da düşük, ALP yüksek, PTH yüksek, 25(OH)D düşük beklenir. Eklem radyografilerinde metafizde genişleme, metafizyel sınırdaki düzensizlik, firçalaşma, çanaklaşma tipik radyolojik bulgulardır. Akciğer radyografisinde kosta uçlarında genişleme ve konkavlaşma, akciğerlerde raşitik pnömopati saptanabilir (12). Nutrisyonel Rikets ülkemizdeki destek programına rağmen halen önemli bir halk sağlığı problemidir. Ülkemizde 2005 yılında uygulanmaya başlanan ilk bir yıl günlük 400 IU/gün D vitamini profilaksisinin Riketsi önlemede etkili olduğu bildirilmektedir (13). Profilaksiye rağmen 2011 yılında yapılan çalışmada Türkiye'de nutrisyonel rikets prevalansı %3,1 saptandığı bildirilmiştir (14).

Olgunun yapılan fizik muayenesinde kostokondral genişlemeleri, el bileği genişlemeleri, O-bain deformiteleri olması klinik tablonun rikets ile uyumlu olduğunu düşündürdü. Radyolojik görüntülemeye el bilek grafisinde; ulna ve radius distal metafizlerinde genişleme, çanaklaşma ve firçamsı görünüm de rikets ile uyumlu saptandı. Hipofosfatemik rikets olgularında serum Ca düzeylerinde hafif düşüklük, serum P düzeylerinde belirgin düşüklük beklenir, olgumuzun serum Ca düzeyi belirgin düşük, P düzeyi normal saptandı. Klinikte raşitik rosary saptanması hipofosfatemik rikets için beklenen bir bulgu değildir. Ayrıca ailenin sosyoekonomik durumunun kötü olması nutrisyonel rikets açısından destekleyici bir durumdur. Bu bilgiler ışığında olgumuza nutrisyonel rikets tanısı kondu.

Nutrisyonel rikets tedavisinde, düşük doz uzun süreli tedavi ve stoss tedavi (tek seferde yüksek doz) olarak iki yol izlenebilir. Yaygın kullanılan tedavi şekli olan düşük doz uzun süreli tedavide günlük 1.000-10.000 IU oral D vitamini verilir. Radyolojik iyileşme görülene kadar (ortalama 4-6 hafta) tedavi sürdürülür, daha sonra idame dozlara düşürülür (15). Stoss tedavide ise tek seferde oral 150.000 IU D vitamini verilir (11). Her iki tedavi şeklinde de "aç kemik" sendromundan (D vitamini tedavisinin başlamasından sonra kötüleşen hipokalsemiden) kaçınmak için günde 30-75 mg/kg elemental Ca üçe bölünmüş dozlarda verilmelidir (15).

Olguya nutrisyonel rikets tanısı ile oral D vitamini 2000 IU/gün, i.v Ca Glukonat 30 mg/kg/gün tedavisi başlandı. Takibinde serum Ca düzeyi kademeli olarak yükselen hasta oral Ca ve D vitamini tedavisi ile taburcu edildi. İyileşmenin takibi açısından poliklinik kontrolü planlandı. Göç, insanların sosyal, ekonomik, siyasal ve kültürel nedenlerle yaşam alanlarını terk ederek başka yerlerde yaşamlarına devam etmesidir. İnsanların daha iyi olma amacıyla aldığı bu kararlar beraberinde zorluklar da getirmektedir. Ortak dil olmaması yerel halk ile göçmen nüfus arasında etkin iletişim kurulamamasının temel nedenidir ve buna bağlı olarak sağlık hizmetlerinin aksamasına neden olmaktadır. Türkiye'de yapılan bir çalışmada sağlık personellerinin göçmen hastalar ile

iletişim problemi yaşadıkları ve yanlış anlaşıldıklarını bildirilmiştir (6,7). Bu çalışma da birinci basamak sağlık hizmeti veren merkezlerde tercümanlık hizmeti verilmesinin önemini vurgulamaktadır.

**Yazarların Katkıları:** Fikir /Kavram: F.K.; Tasarım: F.K.; Denetleme: S.B.; Kaynaklar: N.Y.; Veri Toplama: N.Y.; Analiz ve Yorum: S.B.; Literatür Taraması: F.K.; Makale Yazımı: F.K.; Eleştirel İnceleme: S.B.

Bu olgu sunumu hazırlanırken hasta yakınlarından onam alınmıştır.

#### KAYNAKLAR

1. Kulda V. Vitamin D metabolism. *Vnitr Lek.* 2012; 58(5): 400-4.
2. Chau YY, Kumar J. Vitamin D in chronic kidney disease. *Indian J Pediatr.* 2012; 79(8): 1062-8.
3. Joiner TA, Foster C, Shope T. The many faces of vitamin D deficiency rickets. *Pediatr in Rev.* 2000; 21: 296-302.
4. Munns CF, Shaw N, Kiely M, Specker BL, Thacher TD, et al. Global consensus recommendations on prevention and management of nutritional rickets. *J Clin Endocrinol Metab.* 2016; 101(2): 394-415.
5. Hatun S, Bereket A, Ozkan B, Coskun T, Kose R, Calıkoğlu AS. Free vitamin D supplementation for every infant in Turkey. *Arch Dis Child* 2007; 92: 373-4.
6. Balcıoğlu H, Ünlüoğlu İ. İletişimin temelleri. *Türkiye Klinikleri J Fam Med-Special Topics.* 2017; 8(2): 111-5.
7. Dikmetaş Yardan E, Coşkun Us N, Yardan T. Göçmen aileler ile aile hekimliği personeli arasındaki iletişim. *Samsun Sağ Bil Der.* 2016; 1(2): 83-92.
8. Ocal B, Imamoglu A, Atalay S, Tutar HE. Prevalence of idiopathic long QT syndrome in children with congenital deafness. *Pediatr Cardiol.* Nov-Dec 1997; 18(6): 401-5.
9. Lambert AS, Linglart A. Hypocalcaemic and hypophosphatemic rickets. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2018; 32(4): 455-76.
10. Malloy PJ, Feldman D. Genetic disorders and defects in vitamin D action. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2010; 39: 333-46.
11. Karacan G, Kurnaz E, Saval I, Aycan Z. ülkemizde d vitamini profilaksisine rağmen devam eden bir problem: nutrisyonel rikets. *turkish j pediatr dis.* 2017; 2: 98-102.
12. Greenbaum LA. Rickets and hypervitaminosis D. In: Nelson WE, Behrman RE, Kliegman RM, Arvin A, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics.* 18th ed. Pennsylvania: WB Saunders; 2007: 253-63.
13. Mutlu GY, Kusdal Y, Ozsu E, Cizmecioglu FM, Hatun S. Prevention of Vitamin D deficiency in infancy: Daily 400 IU vitamin D is sufficient. *Int J Pediatr Endocrinol.* 2011; 2011: 4.
14. Cesur Y, Doğan M, Ariyuca S, Basaranoglu M, Bektas MS, Peker E, et al. Evaluation of children with nutritional rickets. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2011; 24: 35-43.
15. Misra M, Pacaud D, Petryk A, Collett-Solberg PF, Kappy M. Drug and Therapeutics Committee of the

Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society. Vitamin D deficiency in children and its management: review of current knowledge and recommendations. *Pediatrics.* 2008; 122(2): 398-417.