



Yanlış raşitizm tanısı

Erroneous diagnosis of rickets

Cite this article as: Kutilek S, Skalova S. Erroneous diagnosis of rickets. Turk Pediatri Ars 2017; 52: 178-9.

Sayın Editör,

Raşıtimizm, çocuklarda bozuk kemik mineralizasyonunun klinik sonucudur (Tablo 1). Raşıtimizm klinik özellikleri kemik ağrısı, deformiteler, kas güçsüzlüğü ve aşırı terlemedir (1, 2). Bulgular biyokimyasal (Tablo 1) ve radyografik bozuklukları (metafizlerde çanaklaşma) içerir (1, 2). Raşıtimizm tanısı öykü, fizik bakı ve biyokimyasal testlere dayanır ve radyografilerle doğrulanır (1, 2). Burada, yanlış raşıtimizm tanısı almış olan üç çocuğu bildirmektediriz.

Bir numaralı hasta, öyküsünde herhangi bir özellik olmayan 10 yaşında bir erkek çocuğudur. Düztabanlık nedeni ile götürüldüğü ortopedist tarafından yapılan muayenede çok hafif göğüs asimetrisi saptanmış ve “kemik deformiteleri ile birlikte ciddi D vitamini eksikliği” olduğu söylenmiş. Hasta yüksek doz D vitamini almak üzere çocuk kemik kliniğine sevk edilmiş. Burada, serum kalsiyum (S-Ca 2,36 mmol/L), serum fosfat (S-P 1,51 mmol/L), alkalin fosfat (S-ALP 3,99 µkat/L), paratiroid hormon (S-PTH 1.42 pmol/L) düzeylerinin normal olduğu saptanmış ve idrar kalsiyum ve fosfat değerleri normal bulunmuş. El bileği grafisi normal saptanmış. Raşıtimizm tanısı dışlanmış ve yüksek doz D vitamini gereksiz olduğu belirlenmiş.

İki numaralı hasta düzenli raşıtimizm profilaksisi (500 IU kolekalsiferol/gün) almakta olan ve öyküsünde özellik bulunmayan altı aylık bir erkek çocuğu idi. Hastanın ebeveynleri terlemesinde bir miktar artış olduğunu fark etmişler ve çocuk hekimi tarafından serum alkalin fosfat (S-bALP) ve D vitamini düzeyi (S-25-OH-D)

istenmiş. S-bALP, erişkin referans değerlere göre yüksek bulunmuş. Bu durum büyüyen iskelet için oldukça normaldir. D vitamini düzeyi referans aralığının altında saptanmış (40 nmol/L; normal 75-125 nmol/L). Hastaya vitamin D eksikliği ile birlikte raşıtimizm tanısı konmuş. Bir hafta 5 000 IU/gün ağızdan kolekalsiferol aldıktan sonra çocuk kemik kliniğine sevk edilmiş. Burada, S-Ca, S-P, total S-ALP, PTH, idrarda kalsiyum ve fosfat değerleri ve el bileği grafisi normal saptanmış. Raşıtimizm tanısı ve hiperhidrozisin diğer olası nedenleri dışlanmış ve hastaya tekrar günlük 500 IU kolekalsiferol verilmeye başlanmış.

Üç numaralı hasta, öyküsünde özellik bulunmayan, büyümesi normal olan ve düzenli raşıtimizm profilaksisi almakta olan sekiz aylık bir erkek hastaydı. Ebeveynleri hastada cilt renginin sarımsı olduğunu fark etmişler ve çocuk hekimine başvurmuşlar. Çocuk hekimi karaciğer işlev testlerini istemiş (S-bilirubin, aspartat aminotransferaz (S-AST), alanin aminotransferaz (S-ALT) ve S-ALP). S-bilirubin, AST, ALT normal saptanmış, ama S-ALP anlamlı derecede yüksek bulunmuş (80 µkat/L; normal 2,5-9,5 µkat/L). El bileği grafisi, S-Ca, P ve PTH değerlendirilmemiş. D vitamini eksikliğine bağlı rahitis tanısı konmuş ve bebeğe 300 000 IU D2 vitamini kas içine uygulanmış. Üç hafta sonra S-ALP 50 µkat/L'e düşmüş ve hasta çocuk kemik kliniğine “iyileşmeyen D vitamini eksikliğine bağlı raşıtimizm” tanısı ile sevk edilmiş. Burada, S-Ca, P, PTH, idrarda kalsiyum ve fosfat değerleri normal saptandı. Serum alkalin fosfat değeri 30 µkat/L olarak bulundu. El bileği grafisi bulguları da normaldi (aktif ya da iyileşmekte olan raşıtimizm bulguları yoktu). Detaylı öyküde çocuğun sebze çor-

Yazışma Adresi / Address for Correspondence: Stephan Kutilek E-posta / E-mail: kutilek@nemkt.cz

Geliş Tarihi / Received: 21.10.2016 Kabul Tarihi / Accepted: 03.04.2017

©Telif Hakkı 2017 Türk Pediatri Kurumu Derneği - Makale metnine www.turkpediatriarsivi.com web adresinden ulaşılabilir.

©Copyright 2017 by Turkish Pediatric Association - Available online at www.turkpediatriarsivi.com

DOI: 10.5152/TurkPediatriArs.2017.4890

Tablo 1. Rahitisin ayırıcı tanısı

Tanı	Neden	S-Ca	S-P	S-ALP	S-PTH	İ-Ca	İ-P	S-25(OH)D	S-1,25(OH) ₂ D
Nütrisyonel/ D vitamini eksikliğine baėlı rařitizm	D vitamini/ kalsiyum eksikliği/ güneř ışığı eksikliği/ malabzorpsiyon	Normal- düşük	Düşük normal	Yüksek	Yüksek	Düşük	Yüksek	Düşük	Düşük-
D vitamini baėımlı tip I rařitizm (otozomal çekinik)	Enzim eksikliği 25(OH)D-1α- hidroksilaz	Düşük	Düşük	Yüksek	Yüksek	Düşük	Yüksek	Yüksek	Çok düşük
D vitamini baėımlı tip II rařitizm (otozomal çekinik)	Kalsitriole uç organ direnci (reseptör bozukluğu)	Düşük	Düşük	Yüksek	Yüksek	Düşük	Yüksek	Düşük -normal	Yüksek
Hipofosfatemik X'e baėlı rařitizm	FGF 23 fazlalığına baėlı hipofosfatemi	Normal	Düşük	Yüksek	Normal	Düşük- normal	Yüksek	Normal	Düşük
Hipofosfatemik rahitis (otozomal çekinik)	FGF 23 fazlalığına baėlı hipofosfatemi	Normal	Düşük	Yüksek	Normal	Normal	Yüksek	Normal	Düşük- normal
Hiperkalsiüri ile birlikte hipofosfatemik rařitizm (otozomal çekinik)	Tübüler sodium-fosfat kotransporter defektine baėlı hipofosfatemi	Normal	Düşük	Yüksek	Düşük	Yüksek	Yüksek	Normal	Yüksek
Tümöre baėlı rařitizm/ osteomalasi	FGF 23 fazlalığına baėlı hipofosfatemi	Normal	Düşük	Yüksek	Normal	Normal- yüksek	Yüksek	Normal	Düşük
Çocukluk çaėının selim geçici hiperfosfatazemisi	Bilinmeyen; muhtemelen bozuk ALP klirensi	Normal	Normal	Çok yüksek	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal

ALP: alkalen fosfataz; FGF23: fibroblast büyüme faktörü 23; İ-Ca: idrar kalsiyum atılımı; İ-P: idrar fosfat atılımı; S-ALP: serum alkalen fosfataz aktivitesi; S-Ca: serum kalsiyum düzeyi; S-P: serum fosfat düzeyi; S-PTH: serum paratiroid hormone düzeyi; S-25(OH)D: serum vitamin 25(OH)D (kalsidiol) düzeyi; S-1,25(OH)₂D: serum vitamin S-1,25(OH)₂D (kalsitriol) düzeyi

bası olarak sadece havuç almakta olduėu saptandı. Bu durum hiperkarotenemiye (sarılıėın gerçek nedeni) neden olmuřtu. Sonuçta, çocukluk çaėı selim hiperfosfatazemi ve hiperkarotenemi tanıları kondu (3-5). Çocuėun diyeti güncel önerilere göre düzenlendi ve günlük 500 IU kolekalsiferol dozuna geri dönüldü.

Sonuç olarak, rařitizm düşünüldüėünde, bulgular bütünüyle deėerlendirilmeli ve ayrı ayrı ele alınmamalıdır. Endikasyon olmadan kullanılan yüksek dozlarda D vitamin, hiperkalsemi ve yumuřak doku kalsifikasyonlarına neden olabilir.

Kaynaklar

- Whyte MP, Thakker RV. Rickets and osteomalacia. *Medicine* 2009; 37: 483-8. [\[CrossRef\]](#)

- Munns CF, Shaw N, Kiely M, et al. Global consensus recommendations on prevention and management of nutritional rickets. *J Clin Endocrinol Metab* 2016; 101: 394-415. [\[CrossRef\]](#)
- Mazzone A, Dal Canton A. Hypercarotenemia. *N Engl J Med* 2002; 346: 821. [\[CrossRef\]](#)
- Kutilek ř, Bayer M. Transient hyperphosphatasemia - where do we stand? *Turk J Pediatr* 1999; 41: 151-60.
- Gualco G, Lava SA, Garzoni L, et al. Transient benign hyperphosphatasemia. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2013; 57: 167-71. [\[CrossRef\]](#)

Stepan Kutilek¹, Sylva Skalova²

¹Department of Pediatrics, Klatovy Hospital, Klatovy, Czech Republic

²Department of Pediatrics, Charles University in Prague, Faculty of Medicine Hradec Kralove, Hradec Kralove, Czech Republic