



# Üç günlük yenidoğanda distal renal tubuler asidoz: Olgu sunumu

Emrah Can, Ali Bülbül, Sinan Uslu, Fatime Moustafa, Fatih Bolat, Gül Şumlu Özçelik

## ÖZET:

Üç günlük yenidoğanda distal renal tubuler asidoz: Olgu sunumu

Distal renal tubuler asidoz (dRTA), metabolik asidoz, alkali idrar, hipopotasemi veya hiperpotasemi ve hiperkalsiüri ile karakterize genetik bir hastalıktır. Klinik olarak gelişme geriliği, poliüri, dehidratasyon, kusma ve hipotoni ile birlikte psikomotor gelişme geriliği görülür. Nefrokalsinoz ve/veya ürolitiazis, hiperkalsiürinin sık komplikasyonları olup böbrek yetmezliği kliniğine neden olabilir. Postnatal üç günlük yenidoğan ateş ve halsizlik yakınmaları ile getirildi. Metabolik asidozu tespit edilen olgunun kan gazında pH: 6.89, PCO<sub>2</sub>: 32.8, PO<sub>2</sub>: 40.7, HCO<sub>3</sub>: 6.2, BE - 26.2 idi. Anyon açığı normal idi. İdrar pH: 7 saptandı. Üriner sistem ultrasonografisinde grade 2-3 nefrokalsinoz saptandı. BERA incelemesinde sağ kulakta tek taraflı işitme kaybı saptandı. Bir yenidoğan olgusunda yaşamın ilk günlerinde metabolik asidoz varlığında mutlaka elektrolit değerleri ile birlikte anyon açığı hesaplanmalı ve idrar pH'si kontrol edilmelidir. Bu sayede renal tubuler asidoz olgularının erken tanı ve tedavisi mümkün olabilir.

**Anahtar kelimeler:** Distal renal tubuler asidoz, metabolik asidoz, yenidoğan

## ABSTRACT:

Distal renal tubular acidosis of three days old newborn: a case report

Distal renal tubular acidosis (dRTA) is a genetic disease characterized by metabolic acidosis, alkaline urine, hypokalemia or hyperkalemia, and hypercalciuria. Clinically developmental delay signs are polyuria, dehydration, vomiting, and psychomotor retardation with hypotonia may be seen. Nephrocalcinosis and urolithiasis are among the complications of hypercalciuria which may lead to renal failure.. A three days old newborn was admitted with complaints of fever and fatigue. The blood gas analysis revealed: pH: 6.89, PCO<sub>2</sub>: 32.8, PO<sub>2</sub>: 40.7, HCO<sub>3</sub>: 6.2, BD: - 2.26. Anion gap was normal. Urine pH was 7. In urinary ultrasonography, grade 2-3 nephrocalcinosis was observed. Right sided hearing loss was found in BAER test. By this way, the early diagnosis and treatment of RTA cases may be possible. When metabolic acidosis is encountered in a neonate during the first days of life after birth, serum electrolyte values, anion gap and urine pH should be determined.

**Key words:** Distal renal tubular acidosis, metabolic acidosis, newborn

Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni 2011;45(1):27-29

Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi  
Yenidoğan Kliniği, İstanbul-Türkiye

Yazışma Adresi / Address reprint requests to:  
Uzm. Dr Emrah Can, Şişli Etfal Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi Yenidoğan Kliniği,  
İstanbul-Türkiye

Telefon / Phone: +90-212-373-5000/6352

E-posta / E-mail: emrah.can@sislietfal.gov.tr

Geliş tarihi / Date of receipt:  
2 Şubat 2011 / February 2, 2011

Kabul tarihi / Date of acceptance:  
25 Şubat 2011 / February 25, 2011

## GİRİŞ

Distal renal tubuler asidoz (dRTA) normal serum anyon açığı, hiperkloremik metabolik asidoz, bikarbonatüri ve azalmış hidrojen iyon ekskresyonu ile karakterize bir klinik tablodur (1). Distal RTA, primer ya da sekonder olarak gelişebilir. Primer dRTA otozomal resesif veya dominant geçişlidir. Sekonder dRTA ise renal hastalıkların, kalsiyum bozukluklarının (vitamin D intoksikasyonu, idyopatik hiperkalsiüri ve primer hiperparatiroidizm), genetik ve otoimmun hastalıkların ve distal ya da toplayıcı kanallarda zedelenmeye yol açan hastalıkların seyri sırasında ortaya çıkabilir (1). Otozomal dominant dRTA'nın kromo-

zom 17q 21- 22'de lokalize AE1 genindeki, otozomal resesif dRTA'nın ise kromozom 7q 33-34'de mutasyonla ilişkilidir (2). Olgularda, ciddi ağır asidozda dahi idrar asidifikasyonu oluşamaz ve idrar pH'sı 5,5 altına düşürülemez. Hiperkalsiüri ve hipositratüri nedeniyle hastalarda nefrokalsinozis ya da nefrolitiazis gelişebilir (1). Klinik olarak gelişme geriliği, poliüri, dehidratasyon, kusma ve hipotoni ile birlikte psikomotor gelişme geriliği görülür. Nefrokalsinoz ve/veya ürolitiazis, hiperkalsiürinin sık komplikasyonları olup böbrek yetmezliği kliniğine neden olabilir (3).

Bu yazıda yenidoğan döneminde erken tanı alan primer dRTA olgusu sunulmuştur.

## OLGU

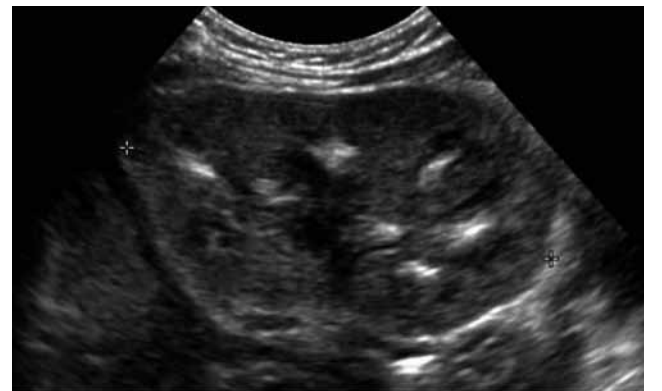
Üç günlük erkek bebek, zamanında, 4030g tartı, 47cm boy, 31.5 cm baş çevresi ile normal spontan doğum ile doğdu. Doğum sonrası yapılan fizik muayenesinde patoloji saptanmadı. Postnatal üçüncü gününde acil servise ateş ve hareketlerinde azalma yakınmaları ile getirildi. Anamnezinde bebeğin üç kez kustuğu, emmesinde de azalma olması nedeniyle çocuk acil polikliniğine getirildiği öğrenildi. Acil olarak yapılan tetkiklerde metabolik asidozu tespit edilen olgu tetkik ve tedavi amacıyla yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Ağır dehidrate görünümde olan hastaya 10 cc/kg izotonik salin ile iki kez sıvı yüklemesi yapıldı. Günlük idame sıvısı 100cc/kg/gün olacak şekilde düzenlendi. Biyokimya incelemesinde kan şekeri: 78 mg/dl, üre:101 mg/dl, kreatinin: 2.5 mg/dl, sodyum: 145 meq/L, potasyum: 2.6 meq/L, klor: 128 meq/L olarak saptandı. Kan gazında pH: 6.89, PCO<sub>2</sub>: 32.8, PO<sub>2</sub>:40.7, HCO<sub>3</sub>: 6.2, BE: - 26.2 idi. Anyon açığı normal idi. Metabolik asidozun tedavisi amacıyla olguya 5 yükselticili 8 saatlik bikarbonat tedavisi uygulandı. İdrar pH'si: 7, dansitesi: 1012, idrar ketonu: +++ saptandı. Kan ketonu bakılmadı. Destek tedavisini alan olgunun ikinci gün kan gazında pH: 7.24, PCO<sub>2</sub>: 27, HCO<sub>3</sub>: 11.8, BE: -14 saptanması üzerine distal renal tübüler asidoz düşünülerek hastadan ayırıcı tanı amacıyla renin, aldesteron ve üriner sistem USG'si istendi. Metabolik hastalık taraması için tandem MS analizi gönderildi. Üriner sistem USG'sinde grade 2-3 nefrokalsinoz saptandı. Renin, aldesteron düzeyleri normal idi. Bu sonuçlar ile hipokalemik hiperkloremik metabolik asidoz ve nefrokalsinoz olan hastanın dRTA tanısı kesinleştirildi. Tedavi olarak 5 meq/kg HCO<sub>3</sub> ve 3 meq/kg KCl başlandı. İzleyen günlerde oral olarak beslenmeye başlayan hastaya Sholl solusyonu başlandı. Sholl solusyonuyla olgunun kan gazlarının düzelmesi üzerine oral bikarbonat ve potasyum tedaviye eklendi. Elektrolit ve kan gazı değerleri normalleşen olgu taburcu edildi. Otoakustik emisyon testinde (OAE) sağ kulak testi geçemedi. BERA incelemesinde ise sağ kulakta tek taraflı işitme kaybı saptandı. Hastadan ATP6V1B1 gen mutasyonu sosyal nedenler ile bakılmadı.

## TARTIŞMA

Distal renal tubuler asidoz otozomal dominant form, otozomal resesif form ve sağılıkla birlikte olan ve olmayan form olmak üzere 3 formda değerlendirilmektedir (4). Bu formlardan otozomal resesif olan form, sıklıkla süt çocukluğu döneminde tanı almakta ve kliniği daha ciddi seyretmektedir. Buna karşın dominant formun tanısı sıklıkla daha geç dönemde konulmaktadır (2). Distal RTA'lı olgularda yenidoğan döneminde beslenme bozukluğu, kusma, dehidrasyon, hiperkloremik asidoz ve hipokalemi oldukça sık rastlanan bulgulardır (4). Olgumuzda postnatal üçüncü günde başlayan kusma ve tespit edilen hiperkloremik metabolik asidoz tablosuna eşlik eden hipopotsemi, alkali idrar ve normal anyon aralıklı hiperkloremik metabolik asidoz ile olgunun tanısının erken konulması mümkün olmuştur.

Sensorinoral işitme kaybının eşlik ettiği ve etmediği otozomal resesif tiplerde klinik daha ağır olarak görülmektedir. İşitme kaybının eşlik ettiği olgularda tespit edilen gen mutasyonu sıklıkla ATP6V1B1'dir. Bu protein H-ATP ase pompasının B subünitesini kodlamakta ve sensörinoral sağılıktan sorumlu tutulmaktadır (1). Bu gen distal renal tübül, kohleanın ve erkek genital sistemin interkaler hücrelerinde ekspres edilmekte ve kromozom 2p13 da yer almaktadır. Olgumuzun yapılan BERA testinde işitme kaybının tespit edilmesi nedeniyle olguda dRTA'nın sağılıkla birlikte olan otozomal resesif formu düşünüldü.

Tedavi edilmeyen distal renal tubuler asidozlu hastalarda, bebeklik ve erken çocukluk döneminde yetersiz büyüme, raşitizm, ağır metabolik asidoz ve



Resim 1: Postnatal dönemde Renal USG görüntüsü

nefrokalsinozis gelişmektedir (5). Tedavide amaç asidozun tedavisi, büyüme geriliği ve nefrokalsinozisin engellenmesi veya sürekli iştih kaybının önlenmesidir (6-7). Olgumuzda erken dönemde tanı konularak asidoz etkin şekilde tedavi edilmiştir. Postnatal üriner sistem USG'sinde tespit edilen nefrokalsinoza

yönelik (Resim 1) olarak izlemi planlanmış ve gerekli destek tedavisi düzenlenmiştir.

Sonuç olarak; yenidoğan döneminde metabolik asidozun ayırıcı tanısı yapılırken mutlaka elektrolit değerleri ile birlikte anyon açığı da hesaplanmalı ve idrar pH'si kontrol edilmelidir.

## KAYNAKLAR

1. Herrin JT. Renal Tubular Acidosis. In: Barratt TM, Avner ED, Harmon WE (eds). *Pediatric Nephrology*. Lippincott Williams&Wilkins, Baltimore 1999: 565-577.
2. Shayakula C, Alper SL. Inherited renal tubular acidosis. *Curr Opin Nephrol Hypertens* 2000; 9:541-546.
3. Dönmez O, Kart F. Renal tubuler asidoz. *Güncel Pediatri* 2004;2:58-63
4. Bruce LJ, Cope DL, Jones GK ve arkadaşları: Familial distal renal tubular acidosis is associated with mutations in the red cell anion exchanger (band 3, AE1) gene. *J Clin Invest* 1997; 100(7):1693-707.
5. Agroyannis B, Koutsikos D, Tzanatos-Exarchou H, Yatzidis H: Erythrocytosis in type I renal tubular acidosis with nephrocalcinosis. *Nephrol Dial Transplant* 1992;7(4):365-6.
6. Andreucci E, Bianchi B, Carboni I ve arkadaşları: Inner ear abnormalities in four patients with dRTA and SNHL: clinical and genetic heterogeneity. *Pediatr Nephrol*. 2009;24(11): 2147-53.
7. Bouzidi H, Daudon M, Najjar MF. Primary distal renal tubular acidosis. *Ann Biol Clin* 2009;67(2):135-40.