

Olgu Sunumu

Nefrokalsinozis ve Riketsin Eşlik Ettiği Glukoz Galaktoz Malabsorbsiyonu: Olgu Sunumu

Eylem Sevinç*, Mehmet Akif Göktaş**, Duran Arslan*

Özet

Glukoz-galaktoz malabsorbsiyonu barsaklardan glukoz ve galaktoz emiliminin bozulduğu nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Erken tanı ve uygun diyet almadığında kronik ishal, ağır büyüme geriliğine ve ölüme neden olabilir. Bu hastalarda renal tübüler emilimde bozukluk, nefrokalsinozis bildirilmiştir. Yazımızda glukoz galaktoz malabsorbsiyonu ile nefrokalsinozis ve rikets birlikteliği olan bir olgu sunuyoruz.

Anahtar kelimeler: Malabsorbsiyon, rikets, çocuk

Glukoz-galaktoz malabsorbsiyonu (GGM) yenidoğan döneminden itibaren görülen ağır, hayatı tehdit eden ishal ve dehidratasyonla seyreden nadir görülen bir hastalıktır. İlk olgu 1962 yılında Lindquist ve arkadaşları tarafından bildirilmiştir. Hastaların büyük çoğunluğunda yenidoğan döneminden itibaren tekrarlayan ağır ishal atakları vardır. Hastalığın seyrinde böbrek tutulumuna bağlı olarak nefrokalsinozis ve rikets gelişebilir. Eğer kısa sürede tanı konulup uygun diyet tedavisi başlanmazsa ölümcül seyredebilir (1).

Olgu Sunumu

On beş aylık erkek çocuğu sık dışkılama, kilo alamama nedeniyle başvurdu. Özgeçmişinde ishalin 10 günlükken başladığı ve ishal atakları nedeniyle hastanede yattığı öğrenildi. Soygeçmişinde akraba evliliği olmayan, sağlıklı anne ve babanın ilk çocuklarının 5 aylıkken kronik ishal nedeniyle exitus olduğu öğrenildi. Fizik bakıda boyu ve kilosu yaşına göre 3 persentilin altında olan hastanın genel durumu orta, turgor tonusu azalmış, karın görünümü distandü ve bağırsak sesleri artmıştı.

Olgumuzun laboratuvar incelemelerinde hemoglobin:11,8 mg/dL, üre: 7 mg/dL, kreatinin: 0,28 mg/dL, sodyum:131 mmol/L, potasyum: 3,8

mmol/L, klor: 105 mmol/L, kalsiyum:7,5 mg/dL, fosfor: 2 mg/dL, ALP: 171 u/L, 25OH D2 düzeyi 5 µg/dL (10-60), parathormon 400 pg/mL (20-75), endomisyum antikoruna negatif, kistik fibrozis gen mutasyonu saptanmadı. Kan gazında normal anyon açıklı metabolik asidoz saptandı. Gaytada parazit görülmedi, gayta pH'sı 4 ve bol nişasta görüldü. İnce barsak biyopsisinde villöz atrofi saptandı. İdrar kromotografisinde galaktoz ve laktoza rastlandı. 24 saatlik idrarında ürik asit atılımı yüksek, kalsiyum atılımı normal bulundu. Ultrasonda sağ böbrekte evre 1-2 nefrokalsinozis görüldü. Olgudaki bulgular değerlendirildiğinde nefrokalsinozis ve riketsin eşlik ettiği GGM düşünüldü ve fruktoz bazlı formül mama (Galactomin-19) ile beslenme ve potasyum sitrat başlandı. Diyet sonrasında hastanın dışkılaması düzeldi, tartı almaya başladı.

Tartışma

Glukoz-galaktoz malabsorbsiyonu oldukça nadir görülen ve otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Diyet ile alınan glukoz ve galaktozun barsaktan emiliminde selektif yetmezlik karakteristiktir (2). GGM sendromu nadir olarak görülmekte ve günümüze kadar yaklaşık 300 civarında olgu bildirilmiştir. Bildirilen vakaların çoğu Arap kökenli çocuklardan oluşmaktadır. Ülkemizden de nadir de olsa vaka bildirimleri yapılmıştır (3, 4).

Glukoz galaktoz malabsorbsiyonu otozomal resesif geçiş gösterir. Hastalık 22 kromozomda lokalize olan Na/glucose co-transporter (SLC5A) geninin mutasyonları sonucunda gelişmektedir. SLC5A1 geni sodyum/glukoz kotransportörü proteini sentezler. Bu gen esas olarak ince bağırsak ve böbreklerdeki epitelyum hücrelerinde glukoz ve galaktozun taşınmasını sağlayan

*Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Gastroenterolojisi Bilim Dalı, Kayseri

**Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı, Kayseri

Yazışma Adresi: Dr. Eylem Sevinç
Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Gastroenterolojisi Bilim Dalı, Kayseri
E-mail: eylemsevinc@yahoo.com
Makalenin Geliş Tarihi: 27.02.2013
Makalenin Kabul Tarihi: 19.12.2013

sodyum/glukoz kotransportörü proteini sentezler. SLC5A genindeki mutasyon sonucu İnce barsaktan fruktoz emilimi normalden glukoz ve galaktoz emilimi gerçekleşmez. Emilemeyen glukoz ve galaktoz lümeninde birikerek ozmotik ishale neden olmaktadır. Diğer taraftan proksimal ve distal tübüler disfonksiyonu sonucu nefrokalsinozis ve rikets bulguları hastalığın ilerlemesiyle belirginleşir (5, 6).

Olgumuzun gayta mikrobiyolojik incelemesinde parazite rastlanmadı, fakat gayta pH'sının düşük ve gaytasında bol nişasta olduğu saptandı. Yapılan ince bağırsak biyopsisinde villöz atrofi saptandı. Metabolik testlerinde idrar kromatografisinde galaktoz ve laktoza rastlandı. Olgumuzda ishal şikayetinin yenidoğan döneminde başlaması, enteral beslenme ile ishal ataklarının artması, enteral beslenmenin kesilmesi durumunda ishalin azalması, dışkıda ve idrarda redükta maddenin pozitif saptanması sonucu GGM düşünüldü.

Glukoz galaktoz malabsorbsiyonunda nadirde olsa gerek kronik ishale bağlı oluşan metabolik asidozdan gerekse kalsiyumun ince bağırsaklardan emilimin artması sonucu nefrokalsinozis bildirilmektedir (3). Olgumuzun idrar analizinde kalsiyum atılımı normal bulunmasına rağmen üriner ultrasonunda sağ böbrekte evre 1-2 nefrokalsinozis görüldü ve potasyum sitrat başlandı.

Glukoz galaktoz malabsorbsiyonlu hastalarda böbrek tübülüslerinin tutulumuna bağlı rikets gelişen vakalar bildirilmiştir (7). Rikets gelişen olgumuzda hipokalsemi ile birlikte yüksek parathormon düzeyleri tespit ettik.

Glukoz galaktoz malabsorbsiyonunun süt çocukluğu döneminde tedavisinde glukoz ve galaktoz içermeyen diyet önerilir. Bu amaçla fruktoz içeren mama (Galactomin-19) kullanılmaktadır (8). İleri yaşlarda ise düşük karbonhidrat ve yüksek fruktoz içeren armut, elma, havuç, baklagiller ve sebzelerin tüketilmesi tavsiye edilmektedir (9). GGM düşündüğümüz hastamızın diyeti düşük karbonhidratlı ve yüksek fruktozlu olacak şekilde düzenlendi ve fruktoz bazlı formül mama (Galactomin-19) başlandı. Tedavinin ikinci haftasında hastamızın ishali geriledi ve tartı almaya başladı.

Sonuç olarak süt çocuğu döneminde ishal nedeni olarak GGM tanısı alan olgu hastalığın nadir görülmesi, hastalığın seyri esnasında renal tübüler emilim bozukluğuna bağlı nefrokalsinozis ve rikets gelişebileceğini vurgulamak istedik.

Glucose Galactose Malabsorption with Nephrocalcinosis and Rickets

Abstract

Glucose galactose malabsorption is a rare metabolic disorder caused by a defect in glucose and galactose transport across the intestinal tissue. Chronic diarrhea, severe growth retardation and death may result in the absence of early diagnosis and proper diet. Renal tubular disorder and nephrocalcinosis have been reported in these patients. In this article, we present a case of Glucose galactose malabsorption with nephrocalcinosis and rickets.

Key words: Malabsorption, rickets, child

Kaynaklar

1. Uslu N, Yüce A. Yenidoğan dönemi kronik ishalleri. Türkiye Klinikleri J Pediatr Sci 2007; 3(7):10-17.
2. Desjeux JF. Congenital intestinal transport defects. Chapter 44 In eds. Walker A, Durie P, Hamilton J, Walker-Smith J, Watkins J. Pediatric Gastrointestinal diseases. Canada, B. C. Decker. 2000
3. Tawfiq L, Thomas V. Glucose Galactose Malabsorption complicated with Rickets and Nephrogenic Diabetes Insipidus. Oman Med J 2008; 23(3):197-198.
4. Bülbül A, Okan F, Bülbül L. Yeni doğan döneminde glukoz galaktoz malabsorbsiyonu: iki olgu sunumu. ŞEH Tıp Bülteni 2008; 42(3): 13-16.
5. Pascual JM, Wang D, Lecumberri B, Yang H, Mao X, Yang R, et al. GLUT1 deficiency and other glucose transporter diseases. Eur J Endocrinol 2004; 150(5):627-633.
6. Martín MG, Turk E, Lostao MP, Kerner C, Wright EM. Defects in Na⁺/glucose cotransporter (SGLT1) trafficking and function cause glucose-galactose malabsorption. Nat Genet 1996; 12(2):216-220.
7. Abdullah AM, el-Mouzan MI, el Shiekh OK, al Mazyad A. Congenital glucose-galactose malabsorption in Arab children. J Pediatr Gastroenterol Nutr 1996; 23(5):561-564.
8. Igarashi Y, Ohkohchi N, Kikuta A, Suzuki J, Tada K. Diagnosis of congenital glucose-galactose malabsorption by measuring sugar- and amino acid-evoked potential differences in jejunal in vivo. J Pediatr Gastroenterol Nutr 1986; 5(6):899-901.
9. Abad-Sinden A, Borowitz S, Meyers R, Sutphen J. Nutrition management of congenital glucose-galactose malabsorption: a case study. J Am Diet Assoc 1997; 97(12): 1417-1421.