

FAMILIAL HIPOMAGNEZEMİK HIPERKALSIÜRIYE BAĞLI KRONİK BÖBREK YETERSİZLİĞİ (VAKA TAKDİMİ)

CHRONIC RENAL FAILURE DUE TO FAMILIAL HYPOMAGNESEMİC HYPERCALCIURIA (A CASE REPORT)

Ali Rıza Odabaş, Ramazan Çetinkaya, Yılmaz Selçuk,
Hasan Kaya *, Unsal Coşkun **

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Nefroloji Bilim Dalı,
*Hematoloji Bilim Dalı, **Mareşal Çakmak Asker Hastanesi Radyoloji Kliniği, ERZURUM

ÖZET

Familial hipomagnezemik hiperkalsiüri; hipomagnezemi, inkomplet distal tubuler asidoz ve hiperkalsiüri ile karakterize bir tablodur. Hastalık otozomal resesif geçiş gösterir ve erken yaşlarda nefrokalsinozis e bağlı böbrek yetersizliğine yol açar. Bu makalede familial hipomagnezemik hiperkalsiüriye bağlı nefrokalsinozis sonucu kronik böbrek yetersizliği gelişen bir hasta literatür eşliğinde tartışılmıştır.

SUMMARY

Familial Hypomagnesemia- hypercalciuria is a hereditary disease of unknown etiology characterized by persistent Hypomagnesemia, incomplete distal tubuler acidosis, hypercalciuria and nephrocalcinosis. We have reported and discussed a case with familial hypomagnesemic hypercalciuria leading to nephrocalcinosis and chronic renal failure

Anahtar kelimeler: Hipomagnezemi,
Hiperkalsiüri, Nefrokalsinozis

Key words: Hypomagnesaemia,
Hypercalciuria, Nephrocalcinosis

GİRİŞ

Familial hipomagnezemik hiperkalsiüri nadir görülen otozomal resesif geçişli herediter bir hastalık olup, hastalarda tedaviye dirençli hipomagnezemi, hiperkalsiüri ve buna bağlı olarak nefrokalsinozis gelişir (1). Hastalarda tedavide verilen oral bikarbonat ve oral magnezyum tuzları hastalığın progresyonunu yavaşlatmakla beraber son dönem böbrek yetersizliğine gidiş kaçınılmazdır (2,3).

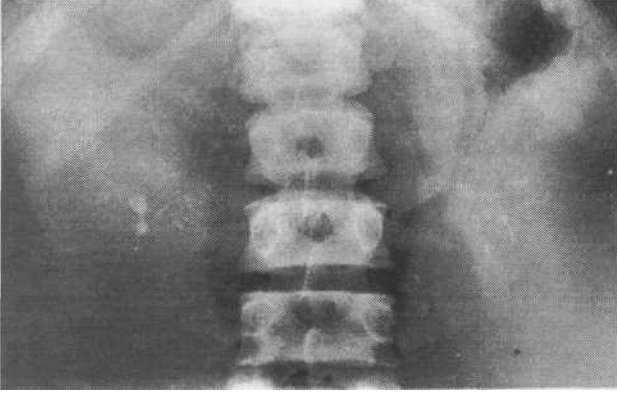
Son dönem böbrek yetersizliği gelişen hastalarda tedavi, renal replasman tedavisi şeklindedir. Bu makalede familial hipomagnezemik hiperkalsiüriye bağlı nefrokalsinozis sonucu kronik böbrek yetersizliği gelişen bir hasta literatür eşliğinde tartışılmıştır.

VAKA

On dört yaşında bayan hasta, beş yıl öncesine kadar bir yakınması olmayan hastanın o tarihlerden itibaren sırt ve bögür ağrıları ortaya çıkmış. Yapılan tetkikler sonucu böbreklerinde taş olduğu ve üriner infeksiyon olduğu

belirtilerek çeşitli defalar antibiyotikler başlanmış. Şikayetlerinin başlamasından iki yıl sonra böbreklerdeki taşların daha da artması üzerine ESWL ile taşlar kırılmış. Bu tarihlerden itibaren hastanın azotemisi belirmiş, taşlar yeniden ortaya çıkmış ve giderek artmış. Son bir yıldır çok su içiyormuş ve çok idrara çıkıyormuş. Bu tarihten beri her gece iki-üç kez idrara çıkıyormuş. İki ay önce bulantısı başlamış, ancak kusma olmamış. Bir yıl içinde yaklaşık 10 kilo kaybetmiş. Daha önce önemli bir hastalık geçirmemiş. Ailesinde böbrek hastalığı ve taşı olan kimse yokmuş.

Fizik muayenede bir özellik tespit edilmedi. İdrar tetkikinde; pH 6.21, idrarla yirmi dört saatlik kalsiyum atılımı 0.20 mmol/kg/gün (n:<0.12), yirmi dört saatlik magnezyum atılımı 0.1 mmol/kg/gün (n:0.034±01). Kan biyokimyasında; BUN 64 mg/dl, kreatinin 3.0 mg/dl, Na 138 mEq/l, K 4.3 mEq/l, Cl 105 mEq/l, Ca 6.7 mg/dl, P 3.5 mg/dl, alkalin fosfotaz:40 U/l, Mg 0.3 mg/dl, PTH 84 pg / mi. Direkt üriner sistem grafisinde bilateral nefrokalsinozis mevcuttu (**Şekil 1**). Böbrek ultrasonografisinde bilateral nefrokalsinozis olduğu rapor edildi.



Şekil 1: Bilateral nefrokalsinozis

Klinik ve laboratuvar bulgular neticesinde hasta familial hipomagnezemik hiperkalsiüri vakası olarak kabul edildi. Başlangıç tedavisi olarak oral bikarbonat ve magnezyum tedavisi verilerek hasta çıkarıldı. Hastanın takibi neticesinde hiperkalsiüri azaldı, ancak böbrek fonksiyonları bozulmaya devam etti. Tanının beşinci ayında BUN 75 mg/dl, kreatinin 6.5 mg/dl idi.

TARTIŞMA

Bu hastamızın klinik ve biyokimyasal bulguları son derece seyrek görülen bir hastalık olan ailevi hipomagnezemik hiperkalsiüriyi desteklemektedir. Bu hastalarda serum potasyum düzeyleri normaldir (1). Hipomagnezemi ve hiperkalsiüri ile beraber poliüri hastalığın en belirgin klinik özelliği olup, hastaların magnezyum klirensinde belirgin bir artış dikkati çekmektedir (2,4). Hastalarda magnezyum eksikliği ve hiperkalsiüri olmasına rağmen, hipomagneziminin parathormon (PTH) sekresyonunu inhibe etmesi sonucu bu hormonun serum seviyesinde bir artış olmayabilir (1,5). Nitekim, bizim hastamızda da serum PTH düzeylerinde önemli bir artış görülmedi.

Hastalık otozomal resesif olarak geçer ve her iki cinste de eşit olarak görülür (2,3). Hastalardaki klinik bulgular daha ziyade hipokalsemiye bağlı olarak kendini gösterir. Hafif bir metabolik asidoz da dikkati çekebilir (6). Hastalığın patogenezi hala tam olarak

aydınlatılabilmiş değildir, ancak, henle kulpunun çıkan kolunda magnezyum ve kalsiyumun reabsorpsiyonunu ilgilendiren primer bir bozuklukla ilgili olması başlıca sebep olarak gösterilmektedir (1,2).

Hastalığın tedavisi ampirik olup son dönem böbrek yetersizliğine gidiş kaçınılmazdır. Tedavide magnezyum tuzları ve hidrokloriazid hiperkalsemiyi bir miktar azaltarak etkili olabilirler (1,3). Bikarbonat tedavisi magnezyum atılımını azaltarak magnezyum ve kalsiyumun serum seviyelerini yükseltmek suretiyle hiperkalsiüriyi önlemede bir miktar etkili olabilirler. Bizde hastalığın teşhisinden itibaren uygulamış olduğumuz oral bikarbonat ve magnezyum tedavisinden sonra idrarla kalsiyum atılımının 0.20 mmol/kg/günden 0.16 mmol/kg/güne düştüğünü gördük ancak buna rağmen hastalığın progresyonu devam etti. Sitrata kullanımı kalsiyum tuzlarını bağlayarak nefrokalsinozisin gidişini hafifletebilir (1,3).

KAYNAKLAR

1. Nicholson JC, Jones CL, Powell HR, Walker RG, and McCredie DA. Familial hypomagnesemia-hypercalciuria leading to end-stage renal failure. *Pediatr Nephrol* 1995;9:74-76.
2. Rodriguez-Soriano J, Vallo A, Garcia-Fuentes M. Hypomagnesaemia of hereditary renal origin. *Pediatr Nephrol* 1987; 1 (3):465-72
3. Praga M, Vara J, Gonzalez-Parra E, Andres A, Alamo C, Araque A, Ortiz A Familial Hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis. *Kidney Int* 1995;47(5): 1419-25
4. Moxey-Mims MM, Stapleton FB. Hypercalciuria and nephrocalcinosis in children. *Curr Opin Pediatr* 1993;5(2): 186-90
5. Martinez ME, Salinas M, Miguel JL, Herrero E, Gomez P, Garcia J, Sanchez-Sicilia L, Montero A. Magnesium excretion in idiopathic hypercalciuria. *Nephron* 1985;40(4):446-50
6. Evans RA, Carter JN, George CRP, Walls RS, Newland RC, McDonald GD. The congenital magnesium losing kidney. *Q J Med* 1981; (50):39-52