

OLGU SUNUMU / CASE REPORT

MUKOPOLİSAKKARİDOZ TİP 6 HASTASINDA ZOR HAVA YOLU YÖNETİMİ

MANAGEMENT OF DIFFICULT AIRWAY IN A PATIENT WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE 6

Gökçen KÜLTÜROĞLU, Büşra SOLGUN YORULMAZLAR, Jülde ERGİL, Derya ÖZKAN, Aslı DÖNMEZ

Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Ankara, Türkiye

Dışkapı Yıldırım Beyazıt Training and Research Hospital, Anesthesiology and Reanimation Clinic, Ankara, Turkey

ÖZET

Mukopolisakkaridoz tip 6 veya Maroteaux-Lamy sendromu, Glukozaminoglikan (GAG) katabolizmasındaki N-asetil-galaktozamin-4-sülfataz enziminin eksikliği nedeniyle dokularda kondroitin sülfat ve dermatan sülfat birikimi ile karakterize bir lizozomal depo hastalığıdır. Kısa boyun, makroglossi, gingival hiperplazi, mandibula anormallikleri, hava yolu obstrüksiyonu, servikal instabilite gibi sebepler havayolu hakimiyetini zorlaştırır. Beraberindeki obstrüktif/restriktif akciğer hasarı ve kardiovasküler problemler ise entübasyon sonrasında hemodinamik dengesizliğe neden olarak anestezi idamesini zorlaştırır. Bu olgu sunumunda; adenotonsillektomi ve bilateral ventilasyon tüpü takılan mukopolisakkaridoz tip 6 hastasındaki anestezi yönetimi tartışılmaktadır.

ANAHTAR KELİMELELER: Mukopolisakkaridoz tip 6, Zor Hava Yolu, Videolarinoskop

SUMMARY

Mucopolysaccharidosis type 6 or Maroteaux-Lamy syndrome is a lysosomal storage disease which is characterized by the accumulation of chondroitin sulfate and dermatan sulfate in the tissue due to the lack of the N-acetyl galactosamine 4-sulfatase enzyme. Causes such as short neck, macroglossia, gingival hyperplasia, mandibular abnormalities, airway obstruction, cervical instability makes the airline dominance difficult. Accompanying obstructive/restrictive lung damage and cardiovascular problems as the cause of hemodynamic instability after intubation are the possible difficulties in anesthesia sustainment. In this case report, anesthetic management in patients who underwent adenotonsillectomy and attached bilateral ventilation tube with mucopolysaccharidosis type 6 are discussed.

KEY WORDS: Mucopolysaccharidosistype 6, Difficult airway, Videolaryngoscopy

GİRİŞ

Mukopolisakkaridoz tip 6 (MPS Tip 6 - Maroteaux-Lamy Sendromu) 1963 yılında tariflenmiş nadir görülen otozomal resesif geçişli bir lizozomal depo hastalığıdır. Glukozaminoglikan (GAG) katabolizmasında görevli N-asetilgalaktozamin-4-sülfataz enziminin eksik olması sebebi ile birçok doku ve organda kondroitin sülfat ve dermatan sülfat birikimi ile karakterizedir (1).

Mukopolisakkaridoz tip 6 hastalarında tipik olarak kaba yüz görünümü, kulak-burun boğaz problemleri, gelişme geriliği, spinal kord bası sendromları, eklem kontraktürü, organomegali, görme ve işitme sorunları, kalp ve solunum problemleri vardır (2). Bu sebeplerle bu hastalar birçok kez ameliyat olmak ve anestezi almak zorunda kalır. Kısa boyun, makroglossi, gingival hiperpla-

zi, mandibula anormallikleri, hava yolu obstrüksiyonu, servikal instabilite gibi sebepler havayolu hakimiyetini, obstrüktif /restriktif akciğer hasarı ve kardiovasküler problemler ise anestezi idamesini zorlaştırır (3).

Bu olgu sunumunda kulak burun boğaz (KBB) kliniğinde elektif adenotonsillektomi ve bilateral ventilasyon tüpü uygulanması operasyonu planlanan MPS tip 6 hastasındaki anestezi yönetimini tartışacağız.

OLGU

Beş yaşında 18 kg ağırlığında ve 108 cm boyunda erkek hasta adenotonsillektomi yapılması ve bilateral kulak ventilasyon tüpü takılması için operasyona alındı. Hastanın preoperatif değerlendirmesinde; 1 yaşında

Çıkar çatışması/Conflict of Interest: Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir./ Authors do not report any conflict of interest.

Geliş tarihi/Received: 10/11/2016

Kabul tarihi/Accepted: 03/04/2017

Yazışma Adresi (Correspondence):

Dr. Gökçen KÜLTÜROĞLU, Dışkapı Yıldırım Beyazıt EAH, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Ankara, Türkiye

E-posta (E-mail): gokcenkulturoglu@hotmail.com

MPS tip 6 tanısı ve sonrasında enzim tedavisi (Naglazym) aldığı, kardiyak sorunları nedeniyle ise enapril ve digoksin kullandığı öğrenildi.

Hastanın yapılan fizik muayenesinde kaba yüz görünümü, makroglossi, kısa boyun, göğüs ön duvarı deformitesi mevcuttu (Resim 1).

Laboratuvar değerleri normal, akciğer grafisi ve paranasal sinüs bilgisayarlı tomografisi normal olan hasta elektif şartlarda pediatri ve pediatrik metabolizma hastalıkları tarafından değerlendirildi.

Hasta ASA fiziksel skorlamasına göre ASA 3 olarak değerlendirildi, ailesinden yazılı onam alındı. Mallampati skoru 3 olarak değerlendirildi ve zor entübasyon hazırılığı yapıldı. 8 saat süren açlıktan sonra premedikasyon için oral yoldan 0.5 mg kg⁻¹ midazolam verildi. Hasta 30 dakika sonra operasyon odasına alındı. Standart monitörizasyon (elektrokardiyografi, periferik oksijen saturasyonu, noninvaziv kan basıncı) uygulandı. Hastaya el sırtından 22 Gauge ven kateteri yerleştirildi.

Anestezi indüksiyonu propofol 120 mg, fentanil 12.5 mcg ve %50 azot protoksit-oksijen karışımı içinde %6 sevofluran ile yapılan hastaya kas gevşetici verilmedi. Videolaringoskopi ile yapılan görüntülemeye epiglot ve vokal kord mukozaları kalınlaşmıştı (Resim 2). 4.0 no-lu kaflı endotrakeal tüp ile başarılı entübasyon yapıldı. Endotrakeal entübasyon, kapnogram değeri görülmesi ile doğrulandı. Entübasyon sonrası 0.5 mg kg⁻¹ rokuronyum intravenöz yoldan verildi. Anestezi idamesi %3 sevofluran, %50 oksijen, %50 nitroz oksit karışımı ile sağlandı. Kalp yetmezliği olduğu için verilen sıvı miktarı da 10 ml kg⁻¹ st⁻¹ olarak hesaplandı ve 1/3 izodeks olarak verildi. Cerrahi işlem bittiğinde uyanıklığı tam olarak sağlandıktan sonra ekstübe edildi. Ayılma ünitesinde cerrahi ve/veya anesteziye bağlı herhangi bir komplikasyon gelişmedi ve sorunsuz olarak hasta KBB servisine nakledildi.



Resim 1. MPS Tip 6 hastasının baş boyun görünümü



Resim 2. Hastanın üst hava yolunun video laringoskopi ile görüntüsünde izlenen mukoza kalınlaşması

TARTIŞMA

Mukopolisakkaridoz tip 6, 5. kromozomdaki ARB gen mutasyonuna bağlı N-asetilgalaktozamin-4-sülfataz enzim eksikliği ile ortaya çıkan, pek çok doku ve organ-da dermatan sülfat ve kondroitin sülfat birikimi ile karakterize otozomal resesif geçişli metabolik bir hastalıktır. Dünyada tüm MPS tiplerinin sıklığı 1/25000 ile 1/500000 arasındadır ve bunların da %1'ini MPS tip 6 oluşturmaktadır (1). Bununla birlikte Türkiye'de MPS tip 6 gibi otozomal resesif geçişli hastalıkların görülme sıklığı daha da fazladır (4). Bunun sebebi ise Türkiye'de yapılan evliliklerin %22'sinin akraba evliliği ve bu evliliklerin de %76'sının birinci derecedeki akrabalarla yapılan evlilikler olmasıdır (4-5). Almanya'da yapılan bir epidemiyolojik çalışmada Türklerdeki MPS tip 6 prevalansının Alman'lardan 10 kat daha fazla olduğu bildirilmiştir (1).

Bu hastalar klinikte baş boyun (makrosefali, basık burun kökü, mandibula anormallikleri, makroglossi, kırı-

sa boyun, servikal instabilite, korneal birikim ve buna bağlı aıntraoküler basınç artışı, ilerleyici işitme kaybı vb) solunum sistemi (göğüs kafesi anormallikleri, üst ve alt hava yolu obstrüksiyonu, restriktif akciğer hastalığı vb) kardiyovasküler sistem [sistemik hipertansiyon, kapak yetmezlikleri (en çok mitral kapak), endokardit vb] gastrointestinal sistem (hepatosplenomegali, umbilikal ve/veya inguinal herni vb), endokrin sistem (geç puberte, hipertrikozis vb) ve iskelet sistemi (kifoz, skolyoz, spinal kord bası sendromları, servikal instabilite, metakarpal kemik kısalığı, kalça displazisi vb) problemleri ile karşımıza çıkar (1,3,6).

Mukopolisakkaridoz tip 6 tanısı arilsülfataz-b enzim aktivitesinin azalması/yokluğunun laboratuvar analizi ile gösterilmesiyle konur. Tanı klinik fenotip özelliklerle desteklenir (1). Yakın geçmişe kadar destek tedavisi ve kemik iliği nakli dışında tedavi seçeneği olmayan MPS tip 6 hastaları için şu an enzim replasman tedavisi uygulanması söz konusudur.

Her ne kadar enzim replasman tedavisi alsalar da, hastaların ameliyat olmasını ve anestezi almasını gerektiren bir çok kritik problem vardır. Çeşitli çalışmalar göstermiştir ki cerrahi MPS'li olgularda yüksek mortalite riski içermektedir. Bu mortalite daha çok havayolu obstrüksiyonu, ventilasyon ve oksijenasyon problemleri ile ilişkilidir. Bu hastalardaki hava yolu obstrüksiyonları zor ventilasyon-zor entübasyondan acil trakeostomi ihtiyacına kadar çeşitli tablolara neden olabilir. Bu nedenle, bu hastalar preoperatif dönemde detaylı kardiyorespiratuvar ve servikal omurga problemleri açısından değerlendirilmeli, anestezi geçmişleri, servikal instabilite ve temporomandibular eklem hareketliliği açısından araştırılmalıdır (3,6). Frawley ve ark. (7) 17 MPS'li hastaya uygulanan 141 anestetik girişimde %14.2 maske ile zor ventilasyon, %25 zor entübasyon ile karşılaştıklarını bildirmişlerdir. Zor entübasyon olan MPS hastalarının subtiplerinde %86.7 ile MPS tip 6 ilk sıradadır (7).

Özellikle MPS tip 1,2,4 ve 6'da atlantoaksiyal instabilite, spinal kanal darlığına bağlı spinal kord basısı gözlenir. Bu nedenle ventilasyon ve entübasyon sırasında dikkatsiz ve aşırı ekstansiyon paraliziye kadar gidebilen tabloya neden olabilir (1). Preoperatif dönemde havayolu ve kardiyak açıdan detaylı incelediğimiz hastamızın anestezi indüksiyonunda kardiyovasküler stabiliteyi sağladık ve hava yolu kontrolünde başın ekstansiyonundan kaçındık. Hava yolu problemlerine karşı gerekli ön hazırlıklardan sonra video laringoskopi ile entübasyonu güvenle yaptık. Anestezi idamesinde hemodinamiyi stabil tutup, sıvı yüklemesinden kaçındık.

SONUÇ

Özellikle Türkiye'de daha sık karşılaşma ihtimali olan MPS tip 6 hastalarında anestezi öncesi değerlendirmenin önemli olduğunu, zor hava yolu ihtimaline karşı hazırlıklı olunması gerektiğini, entübasyon sırasında başın ekstansiyonundan kaçınılarak entübasyonun tercihen video laringoskopi ile yapılmasının daha uygun olduğunu düşünüyoruz.

KAYNAKLAR

1. Valayannopoulos V, Nicely H, Harmatz P, Turbeville S. Mucopolysaccharidosis VI. Orphanet J Rare Dis 2010; 5: 1172-1186.
2. Muenzer J. Overview of the mucopolysaccharidoses. Rheumatology 2011; 5: 4-12.
3. Walker R, Belani KG, Braunlin EA et al. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. J Inher Metab Dis 2013; 36: 211-219.
4. Zanetti A, Onenli-Mungan N, Elcioglu N. et al. Molecular Analysis of Turkish Maroteaux-Lamy Patients and Identification of One Novel Mutation in the Aryl sulfatase B (ARSB) Gene. JIMD Rep 2014; 14: 1-9.
5. Koc I. Prevalence and sociodemographic correlates of consanguineous marriages in Turkey. J Biosoc Sci 2008; 40: 137-148.
6. Sayilgan C, Yuceyar L, Akbas S, Erolcay H. Anesthesia in a child with Maroteaux-Lamy syndrome undergoing mitral valve replacement. Clinics (Sao Paulo) 2012; 67: 693-696.
7. Frawley G, Fuenzalida D, Donath S, Yapliito-Lee J, Peters H. A retrospective audit of anesthetic techniques and complications in children with mucopolysaccharidoses. Paediatr Anaesth 2012; 22: 737-744.