

Ullrich Sendromlu Bir Hasta ve Akut Batın Cerrahisinde Anestezi Yönetimimiz: Olgu Sunumu

A Patient with Ullrich Syndrome and Anesthetic Management at Acute Abdominal Surgery: Case Report

Başak Altıparmak¹, Ali İhsan Uysal¹, Eylem Yaşar¹, Semra Demirbilek²

¹Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Muğla
²Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Muğla

Özet

Ullrich sendromu kollajen tip-VI ilişkili bozukluklar içerisinde yer alan bir konjenital musküler distrofidir. Entübasyon çoğu zaman mikrognati, çene eklemlerinde sertlik ve büyük dil sebebiyle güçleşmiştir. Bu vaka takdiminde, nadir görülen bir sendromdaki genel anestezi deneyimimizi sunmayı amaçladık. 9 yaşında kız hasta sağ alt kadran ağrısı sebebiyle acile başvurdu. Hastanın genel durumu iyiydi. Mikrognatisi olan hastanın boyun hareketleri sınırlıydı. Her iki alt ekstremitede kontraktürleri olan hastanın kalça çıkığı ve skolyozu da mevcuttu. Hemogramda beyaz küre sayısının yüksek olduğu görüldü, akut apandisit ön tanısıyla ameliyata alındı. Propofol+ketamin+fentanil karışımı ile uyutuldu ve rokuronyum ile kas gevşekliği sağlandı. Hasta, zor entübasyon ihtimaline karşı videolaringoskop eşliğinde entübe edildi. İdamede propofol ve remifentanil infüzyonu uygulandı. Vaka sonunda hastaya sugammadex verildi. Hasta sorunsuz şekilde uyandı ve ameliyat odasında ekstübe edildi. Ullrich sendromu anestezi için çok ciddi riskler taşımaktadır. Bu tarz hastalara yaklaşımda karşılaşılabilecek tüm komplikasyonlar anestezi uzmanlarından bilinmeli ve preoperatif dönemde önemler alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Abdominal Cerrahi, Distrofi, Ullrich

Başvuru Tarihi / Received: 20.04.2016
Kabul Tarihi / Accepted : 07.06.2017

Giriş

Ullrich sendromu kollajen tip-VI ilişkili bozukluklar içerisinde yer alan COL6A1, COL6A2 ve COL6A3 genlerinin 2. ve 21. kromozomunda yer alan konjenital bir musküler distrofidir. Doğumda veya infant dönemde görülen hipotoniye, yaygın kas güçsüzlüğüne, pek çok eklemden kontraktürlere ve motor fonksiyonlarda gecikmeye, erken dönemde kalça çıkıklarına neden olan ancak zekanın normal olduğu otozomal resesif geçişli bir hastalıktır (1). Tanı kas biyopsisi ile koyulur. Çoğu hasta birinci ve üçüncü dekat arasında solunum yolu enfeksiyonları sebebi ile kaybedilir (2).

Ullrich sendromu az görülmesine rağmen anestezi uygulamaları açısından sorun yaratabilecek bir hastalıktır. Hastalarda çoğu zaman mikrognati, çene eklemlerinde sertlik ve büyük dil olması nedeniyle entübasyon güçleşmiştir. Preoperatif ve postoperatif dönemde solunum fonksiyonlarının bozulabilmesi anestezi uzmanlarından yüksek risk oluşturmaktadır (3). Ayrıca anestezi uzmanları, Ullrich sendromu gibi musküler distrofi tanısı olan bir

Adres / Correspondence : Başak Altıparmak
Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Muğla
e-posta / e-mail : basak_ugurlu@yahoo.com

Abstract

Ullrich syndrome is a congenital muscular dystrophy which is associated with collagen type-VI disorders. Intubation is usually difficult due to micrognathia, rigidity at mandibular joint and big tongue. In this case report, we aim to represent our general anesthetic experience at a rare syndrome. A nine year old female applied to emergency service with a pain in her right lower abdomen. Her general condition was good. She had micrognathia and limitation at her neck movements. The patient had contractures in her lower extremities, hip dislocation and scoliosis. White blood cells were found to be high, she underwent surgery for acute appendicitis. Propofol+ketamin+fentanil combination was used for induction and muscle relaxation was achieved with rocuronium. The patient was intubated with videolaryngoscopy in case of difficult intubation. Propofol and remifentanyl were used for maintenance. Sugammadex was administered at the end of the surgery. The patient woke up without any problems and was extubated in the operating room. Ullrich syndrome carries very serious risks for anesthesia. All possible complications should be known by the anesthesiologist and all precautionary measures should be held pre-operatively.

Keywords: Abdominal Surgery, Dystrophy, Ullrich

hastanın anestezi yönetimini planlarken malign hipertermi ve rabdomiyoliz tetiklenme riskini en aza indirecek önlemleri almalıdırlar (4).

Bu vaka takdiminde, nadir görülen bir konjenital musküler distrofideki genel anestezi deneyimimizi paylaşmayı amaçladık.

Olgu

Dokuz yaşında, 30 kg ağırlığında kız hasta şiddetli sağ alt kadran ağrısı sebebiyle acile başvurmuş. Laboratuvar testinde beyaz küre sayısı 23000/mm³ olan ve vücut sıcaklığı 38.5°C ölçülen hasta hasta, yapılan ultrasonografik değerlendirmede akut apandisit tanısı konması üzerine preoperatif değerlendirme için anestezi bölümüne konsülte edildi. Sekiz yıldır Ullrich sendromu tanısıyla takip edilmekte olan hastanın genel durumu iyi, bilinci açıktı. Hastada mikrognati mevcuttu ve ağız açıklığı 3 cm ölçüldü. Mallampati skoru 3 olarak değerlendirilen hastanın boyun hareketleri hafif kısıtlıydı. Uzun süredir tekerlekli sandalyeye bağımlı olduğu öğrenilen hastanın her iki alt ekstremitesinde kontraktürleri vardı. Beraberinde doğuştan kalça çıkığı ve hafif skolyozu da mevcuttu. Hastanın acil serviste alınan kan tetkiklerinde hemoglobin 11.1 g/dL, hematokrit %35, beyaz küre 23000/mm³, platelet 305000/mL idi. Hastanın biyokimya değerleri ve kanama parametresi tümüyle normal sınırlardaydı. Çekilen

akciğer grafisinde herhangi bir anormalliğe rastlanmadı. Ameliyat öncesi hasta yakınlarına kas rahatsızlığı olan hastalarda genel anesteziyle birlikte ortaya çıkabilecek risklerinden bahsedildi. Hastanın migrognatisine ve eklem hareketlerindeki kısıtlılığına bağlı entübasyonda karşılaşılabilecek zorluk göz önüne alınarak hasta yakınlarına acil bir durumda trakeostomi açılacağı anlatıldı, gerekli onamlar alındı. Ameliyat odasına alınan hastaya EKG, kan basıncı, pulse oksimetre, soluk sonu CO₂ ve vücut sıcaklığı monitörizasyonu yapıldı. Vital bulguları stabil olan hastanın vücut sıcaklığı 37.5 °C ölçüldü. Hasta 20 mg propofol + 30 mg ketamin + 20 mcg fentanil karışımı ile uyutuldu ve 10 mg rokuronyum bromür ile kas gevşekliği sağlandı. Hastanın zor entübasyon ihtimaline karşı odada farklı boylardan endotrakeal tüpler ve laringeal maskeler, pediatrik boy entübasyon stilesi, videolaringoskop ve pediatrik boy fiberoptik hazır bulunduruldu. Direkt laringoskopi videolaringoskop eşliğinde yapıldı ve hasta komplikasyonsuz şekilde, ikinci denemede entübe edildi. Anestezi induksiyonu öncesi hastanın nabızı 100 atım/dakika iken ketamin eklenmesi sonrası 115 atım/dakika'ya yükseldi. Entübasyon sonrası 150 atım/dakika'ya kadar çıkan taşikardi görülmesi üzerine, hastaya idamede propofol ve remifentanil infüzyonu uygulandı. Propofol infüzyon dozu 4-6 mg/kg/saat arasında değişirken remifentanil dozu 0.08 mcg/kg/dakika ila 2 mcg/kg/dakika arasında titre edilerek verildi. Operasyon esnasında hastanın vücut sıcaklığı 37.5°C'den 36.8°C'ye geriledi ve soluk sonu CO₂ düzeyleri normal sınırlarda seyretti. Yaklaşık 45 dakika süren operasyon sonunda hastaya, kas gevşekliğini döndürmek amacıyla 50 mg sugammadex yapıldı. Sugammadex sonrası yaklaşık 30-35 saniye içerisinde etkili şekilde solumaya başlayan hasta yaklaşık 60 saniye içerisinde ektübe edildi. Postoperatif 24. saatte hastanın öksürük şikayeti başladı. Beraberinde ateş, burun akıntısı, geniz akıntısı, lökosit yüksekliği gibi herhangi bir enfeksiyon bulgusu izlenmedi. Pediatri bölümü tarafından değerlendirilen ve ek ilaç tedavisine gerek duyulmayan hastaya düzenli postural drenaj uygulandı. Öksürük şikayeti postoperatif 72 saatte son bulan hasta taburcu edildi.

Tartışma

Ullrich sendromu anestezi uzmanları açısından farklı zorluklar taşımaktadır. Hastalarda çoğunlukla migrognati, çene eklemlerinde kontraktür, büyük dil varlığının yanı sıra servikal spinal eklemlerin hareketlerinde kısıtlılık olması hem ventilasyonu hem de entübasyonu zorlaştırabilir (3,4). Bu hastalarda preoperatif dönemde zor entübasyon hazırlığı muhakkak yapılmalıdır. Hastamızda maske ile ventilasyonda herhangi bir zorluk yaşanmadı. Migrognati ve servikal kısıtlılık olması

sebebiyle entübasyon direkt olarak videolaringoskop yardımıyla yapıldı.

Musküler distrofi tanısı olan hastaların rabdomiyoliz ve bunun toksik sonucu olarak artmış miyokondriyal membran hasarı riski olduğu bilinmektedir (5). Volatil ajanların malign hipertermiyi tetikleyebileceği düşünülerek geleneksel olarak Ullrich sendromlu hastalarda total intravenöz anestezi (TIVA) tercih edilmektedir (3). Ancak Grosu ve arkadaşları genel anestezi uygulanacak Ullrich sendromlu çocuk hastada maling hipertermi riskini normal popülasyonla aynı olarak değerlendirmiş ve hastaya idamede sevofluran uygulamışlardır. Bunun sebebinin Ullrich sendromunda ki gen mutasyonunun, MH ile ilişkili olan RYR1 ve CACNL1A3 mutasyonundan farklı olması olarak açıklamışlardır (4). Hastamızda önceki operasyonlara ait anestezi hikayesi ve MH açısından aile hikayesi net olarak alınmadı. Bu sebeple idamede TIVA kullanmayı tercih ettik. Operasyon sırasında hastada ateş, taşikardi, EKG değişikliği görülmedi. Postoperatif dönemde hastayı kas güçsüzlüğü, karın ağrısı, bulantı, kusma, potasyum yüksekliği, idrar renginde koyulaşma gibi rabdomiyoliz bulguları açısından takip ettik ancak herhangi birine rastlamadık.

Ullrich sendromlu hastalarda postoperatif dönemde karşılaşılabilecek en önemli problem kas güçsüzlüğü ve solunum yetersizliğidir. Bazı anestezi uzmanları bu sendroma sahip hastaların operasyonlarında kas gevşetici kullanımından kaçınmışlardır (4). Hastamızın batin cerrahisi geçirecek olması nedeniyle kas gevşetici kullandık. Sugammadex 2008 yılında kullanılamaya giren, nöromusküler bloke edici ajanların etkilerini hızlı şekilde geri döndürebilen bir ajandır. Etki mekanizması asetilkolinesteraz inhibitörlerinden farklıdır. Sugammadex nöromusküler bloke edici ajanlara direkt olarak bağlanır ve bu ajanların etkilerini hızlıca geri döndürerek spontan solunumu kolaylaştırır (6). Sugammadex'in postoperatif kas güçsüzlüğüne ve solunum depresyonuna sebep olabilen miyastenia gravis hastalarında güvenle kullanıldığını bildiren vaka takdimleri vardır (7-9). Ne var ki Ullrich sendromu olan hastalarda sugammadex kullanımının etkinliğiyle ilgili literatürde herhangi bir vaka takdimi yer almamaktadır. Bu sebeple hastamıza anestezi induksiyonu sonrası kas gevşeticini düşük doz uygulamayı tercih ettik ve operasyon sonunda 50 mg sugammadex uyguladık. Spontan solunumu kısa süre içerisinde gelen hastada sorunsuz ekstübasyon imkanı bulduk.

Sonuç olarak, Ullrich sendromu zor ventilasyon-entübasyona, hala tartışmalı da olsa maling hipertermi yatkınlığına ve postoperatif dönemde solunum sıkıntısına neden olabileceği için anestezi uzmanları açısından riskli bir hastalıktır. Bu sendroma sahip hastalara yaklaşımda karşılaşılabilecek tüm komplikasyonlar anestezi uzmanları tarafından değerlendirilmelidir.

tarafından göz önünde bulundurulmalıdır. Preoperatif dönemde ventilasyonu ve entübasyonu kolaylaştırıcı önlemler alınırken postoperatif dönemde solunum sıkıntısı açısından hastalar yakın takip edilmelidir.

Hasta Onamı: Hasta onamı 26.06.2014 tarihinde alınmıştır.

Kaynaklar

1. Muntoni F, Voit T. The congenital muscular dystrophies in 2004: a century of exciting progress. *Neuromuscular disorders* : NMD. 2004;14(10):635-49.
2. Reed UC, Ferreira LG, Liu EC, et al. Ullrich congenital muscular dystrophy and Bethlem myopathy: clinical and genetic heterogeneity. *Arquivos de neuro-psiquiatria*. 2005;63(3B):785-90.
3. Vandenberghe W, Jacobs TF, Plasschaert FS, et al. Anesthesia and perioperative management for a patient with

- Ullrich syndrome undergoing surgery for scoliosis. *Acta anaesthesiologica Belgica*. 2010;61(1):43-7.
4. Grosu I, Truong D, Teodorescu S, Mousny M, Veyckemans F. Anesthetic management of a child with Ullrich myopathy. *J. Anesthesia*. 2012;26(4):636-7.
5. Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Malignant hyperthermia and muscular dystrophies. *Anesthesia and analgesia*. 2009;109(4):1043-8.
6. Rex C, Puhlinger FK. Sugammadex--a new era in the antagonism of muscle relaxants. *Anesthesiologie, Intensivmedizin, Notfallmedizin, Schmerztherapie* : AINS. 2009;44(5):368-74; quiz 76, 79.
7. Rudzka-Nowak A, Piechota M. Anaesthetic management of a patient with myasthenia gravis for abdominal surgery using sugammadex. *Arch Med Sci: AMS*. 2011;7(2):361-4.
8. Kim RK, Kim SY. Rapid Return of Spontaneous Respiration after General Anesthesia with Sugammadex in a Patient with Myasthenia Gravis. *J Lifestyle Med*. 2016;6(1):43-6.
9. Soyoral L, Goktas U, Cegin MB, Baydi V. Successful use of sugammadex for caesarean section in a patient with myasthenia gravis. *Brazil J Anesthesiology*. 2017;67(2):221-2.