

Kseroderma Pigmentozumlu Bir Hastada Anestezi Yönetimi

Anesthesia Management of a Patient with Xeroderma Pigmentosum: Case Report

Kevser PEKER,^a
Jülide ERGİL,^a
Derya ÖZKAN,^a
Zeynep KOÇ^a

^aAnesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği,
Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 28.02.2014
Kabul Tarihi/Accepted: 25.10.2014

Yazışma Adresi/Correspondence:
Kevser PEKER
Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği,
Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
drbabacan@hotmail.com

ÖZET Kseroderma pigmentozum (KP), nadir gözlenen otozomal resesif geçişli herediter bir cilt hastalığıdır. Fotosensitivite, deride pigment değişikliği ve büyük oranda sıklıkla artmış cilt kanseri ile karakterizedir. Klinik belirtilerin altında yatan temel bozukluk, ultraviyole ışınlarına bağlı DNA onarım defekti ile sonuçlanan nükleotid eksizyon defektidir. Hastalığın neden olduğu fasiyal ve orofarengal değişiklikler, mikrosefali, kısıtlı ağız açıklığı, yüz maskesi adaptasyonu ve trakeal entübasyonda zorluklara maruz bırakır. KP'li hastalar kas ve sinir disfonksiyonundan dolayı kas gevşeticilere duyarlıdır. Volatil anestetikler potansiyel olarak genotoksik etkiye sahiptir. Tüm bunlardan dolayı bu hastalar perioperatif ve postoperatif dikkatli bakıma ihtiyaç duyarlar. Biz bu çalışmada, KP'li 36 yaşında, tüm vücudunda, özellikle yüz bölgesinde deri değişiklikleri, kısıtlı ağız açıklığı, mikrosefalisi olan ancak nörolojik bozukluğu olmayan, genel anestezi altında paratiroid adenom eksizyonu yapılan bir hastayı sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Kseroderma pigmentozum; anestezi, genel

ABSTRACT Xeroderma pigmentosum (XP) is a rare disorder, inherited as an autosomal recessive genodermatosis. It is characterized by photosensitivity, pigment changes in the skin and greatly elevated incidence of skin cancers. The basic defect underlying the clinical manifestations is a nucleotide excision repair (NER) defect leading to a defective repair of DNA damaged by ultra violet (UV) radiation. Facial and oropharyngeal changes, microcephaly, limitedly mouth openness caused by this disease have imposed many difficulties for facial mask adaptation and tracheal intubation. XP patients are sensitive to muscle relaxants due to the neuronal dysfunction and muscle. Volatile anesthetics potentially cause genotoxic effects in patients with XP. Because of these, the intraoperative management and the post-operative course needs more attention with XP. We want to report 36 years old woman with XP who has skin changes on all of the body, especially facial area, limitedly mouth openness, microcephaly, but not neurological disorder and who went parathyroid adenoma excision under general anesthesia.

Key Words: Xeroderma pigmentosum; anesthesia, general

Türkiye Klinikleri J Case Rep 2016;24(1):14-7

Kseroderma pigmentozum (KP), otozomal resesif geçişli oldukça nadir görülen bir genetik bozukluktur. DNA'da hasarlanma ve onarım mekanizmasında bozukluktan dolayı gelişen nörolojik değişiklikler, fasiyal bölgede kontraksiyonlar, orofarengal anomaliler hava yolu yönetiminde ve anestezi uygulamasında dikkat gerektirmektedir.¹

doi: 10.5336/caserep.2014-39577

Copyright © 2016 by Türkiye Klinikleri

Bu çalışmada, ağız açıklığı 2,5-3 cm olan, fasyal anomalileri, mikrosefalisi, fasyal deri kontraktürleri olan paratiroid adenom eksizyonu nedeni ile ameliyat olan KP'li bir hasta ile anestezi deneyimimizi paylaşmak ve ilgili literatürü gözden geçirmek istedik.

OLGU SUNUMU

Otuz altı yaşında, çocukluk çağında KP tanısı almış, öyküsünde burun operasyonu, kulak operasyonu ve plastik rekonstrüktif cerrahi operasyonu olan kadın hastanın kulak burun boğaz polikliniğinde rutin kontrol amacıyla yapılan tetkiklerinde hiperkalsemi, hiperfosfatemi olduğu gözlemlendi. Parathormon seviyesi de yüksek gelen hastanın yapılan tiroid ultrasonografisinde sağ paratiroid adenomu izlendiğinden operasyon planlandı. Hastanın fizik muayenesinde mikrosefali, fasyal anomalileri, yüz derisinde kontraksiyonlar, vestibülümde bilateral fibrotik değişiklikler, tüm vücudunda yaygın cilt pigmentasyon bozuklukları saptandı (Resim 1). Nöroloji kliniği tarafından değerlendirilen hastanın mikrosefalisi dışında nörolojik muayenesi normaldi. Laboratuvar değerleri kalsiyum, fosfor ve parathormon dışında normal olarak bulundu. Hastanın ağız açıklığı 2,5-3,0 cm ve mallampati skoru IV olarak değerlendirildi.

Hastadan bilgilendirilmiş olur belgesi alındıktan sonra, ameliyathane odasında 2 mg midazolam ile premedike edilen hastaya rutin monitörizasyon uygulandı. Hasta daha önceki ameliyatlarında kendisine anestezi uygulanması sırasında trakeostomi açılabilceği hususunda bilgi verildiğini, ancak ameliyattan sonra herhangi bir olumsuzluktan bahsedilmediğini söyledi. Hastaya, hem fizyolojik hem psikolojik nedenlerden dolayı ve cerrahi uygulanacak bölge larenks olmadığı için indirekt laringoskopi yapılmadığı söylendi. Bu nedenle entübasyon güçlüğü olabileceği düşüncesi ile zor hava yolu ekipmanı hazırlandı. İndüksiyon öncesi kalp atım hızı 75 atım/dk, SpO₂ %98 ve noninvasiv kan basıncı 130/85 mmHg idi. İndüksiyonda 120 mg propofol, 100 µg fentanil intravenöz (iv) uygulandı. Maske ile havalanması rahat olan hastaya 20 mg rokuronyum iv yapılmasını takiben ikinci denemeden sonra 3 numaralı "Macintosh" bleyd

kullanılarak 6 numara endotrakeal tüp ile hasta entübe edildi. Hastanın "Cormack-Lehane" değerlendirilmesi grade II-III arası idi. Anestezi idamesinde %50 O₂ ve %50 hava karışımı ve 0,1 µ/kg/dk remifentanil ve 3 mg/kg/saat propofol infüzyonu iv uygulandı. Anestezi derinliği bispektoral indeks ile takip edilerek, 40-60 değerleri arasında tutuldu. Nöromusküler blok monitörizasyonu "Train-of-Four" (TOF Watch S monitör; Organon, Dublin, İrlanda) yöntemiyle yapıldı. Ameliyat bir buçuk saat devam etti ve ilave kas gevşetici yapılmadı. Operasyon bitiminde hastaya standart önerilen dozu olan 2 mg/kg sugammadex iv uygulandı. Beş dakika sonra TOF oranı 1,0 olan hasta, spontan solurken sorunsuz ekstübe edildi. Nörolojik herhangi olumsuz bir durumla karşılaşmadı. Derlenme odasında, 20. dakikada Aldrete skoru 9 oldu. Hasta bir saat gözlenerek servise nakledildi.

TARTIŞMA

KP, otozomal resesif geçişli DNA onarım defekti ile karakterize genetik bir bozukluktur. Bu hastaların



RESİM 1: Kseroderma pigmentozumlu hastanın deri ve göz bulguları.

fasiyal ve orofarengeal anomalileri nedeni ile maske ventilasyonlarında ve entübasyonlarında sorun yaşanabilmektedir.² Zor hava yolu nedeni ile kör nazal entübasyon uygulanarak anestezi verilen bir olgu bildirilmiştir.³ Ağız açıklığı 2,5 cm ölçülen hastamızın mallampati skoru 4 olup, fasiyal kontaktürleri de mevcut olduğundan zor hava yolu ekipmanı hazırlanmıştı (Resim 2). Başka bir KP'li olguda mallampati 2 olmasına rağmen hasta, daha önceki ameliyatında anestezi doktorlarının kendisine, boğazına tüpü zorlukla geçirebildiklerini söylediklerini belirtmiştir.⁴ Ancak bizim hastamızın maske ile havalanması rahat idi. Revers edebileceğimizi bildiğimiz düşük düzeyde kas gevşetici vererek ikincidenemeden sonra hastayı entübe ettik.

KP'li hastalarda, DNA hasarını tamir etmede rol alan proteinlerden birinde defekt olması sonucu hastalarda güneş ışığına hassasiyet, oküler anomaliler, kanser ve nörolojik hastalıklar görülebilmektedir.⁵ Olgumuzda deri bulguları, oküler anomaliler, mikrosefali mevcut idi.



RESİM 2: Kseroderma pigmentozumlu hastanın kısıtlı ağız açıklığı.

Bu hastalarda ataksi, mental retardasyon, spastisite, mikrosefali, periferik nöropati gözlenebilmektedir. Postoperatif dönemde ilaveten kognitif fonksiyonlarda bozulma, konfüzyon, ajitasyon ve piramidal sendrom gelişebilmektedir.⁶ Miyazaki ve ark.nın aldıkları ve 23 yaşında KP'li olduğunu bildikleri hastanın daha önceki ameliyatında volatil ajanların kullanımı nedeni ile anestezi sonrası mevcut olan nörolojik semptomlarının kötüleştiği bildirilmiştir.¹ Araştırmacılar, hastayı ikinci kez laparoskopik kolesistektomi ameliyatı için aldıklarında, inhalasyon ajanlarının KP'li hastalarda genotoksik etkilerinden kaçınmak için total iv anesteziyi tercih etmişlerdir.¹ Yine femur boyun kırığı nedeni ile opere edilen 24 yaşındaki Afrikalı kadın hastanın operasyon öncesi mevcut nörolojik bulgularının arttığı bildirilmiştir.⁶ Bu hastada anestezi idamesinde sevofluran kullanılmış ve nörolojik semptomların kötüleşmesinin sebebi olarak düşünülmüştür. Hastamızda, entübasyondan sonra anestezinin sürdürülmesinde propofol infüzyon ve remifentanil infüzyon uygulandı. Hastamızın bilinen nörolojik muayenesi normal idi ve sorunsuz olarak uyandırıldı.

Bu hastalarda DNA onarım bozukluğu olduğu için yine olası DNA hasarından dolayı ve uzamış kas gevşetici etkisinden kaçınmak amaçlı total iv anestezi uygulanması önerilmektedir.⁷

Otuz yedi yaşında, KP olduğu bilinen kadın hastaya, burun dorsumu cildindeki tümör nedeni ile tümör eksizyonu ve greft ile onarım ameliyatı için rokuronyum kullanılmış ve başarı ile ekstübe edilmiştir.⁴ KP'li olduğu bilinen dokuz yaşındaki bir çocuk bazal hücreli karsinom nedeni ile opere edilirken, anestezi indüksiyonunda suksametoniyum kullanılırken, idamesinde orta etkili kas gevşetici (atrakuryum) kullanılmış ve revers ajanları verilerek blok tersine çevrilmiştir.⁸ Bu hastalarda tavsiye edilen, sinir disfonksiyonları ve kas kütle kaybı olması nedeni ile kas gevşeticilere duyarlılığı mevcut olduğundan, minimum düzeyde kas gevşetici vermektir.¹

Bizim olgumuzda antidotu elimizde mevcut olan rokuronyum düşük doz kullanıldı ve hasta sorunsuz olarak ekstübe edildi.

Bu hastalarda ultraviyole (UV) ışınlarının yol açtığı DNA hasarını onarmada kusur ve UV ışınlarına, özellikle de güneş ışığına karşı aşırı hassasiyet mevcuttur.⁹ Deri değişiklikleri ilk olarak süt çocukluğu ve erken çocukluk döneminde UV ışınlarına maruz kalan yüz, boyun, el ve kollarda gözlenmektedir.⁹ Buna bağlı deri kanseri gelişme riski normal bireylere göre 1000 kat artmıştır. Bu yüzden bu hastaları ışıktan korumak için cerrahi operasyona engel olmayacak şekilde, en az oda içi ve cerrahi saha aydınlatılması yapılarak UV blokajı yapan film örtüler kullanılmalıdır.³

Bizim hastamızda da oda içi aydınlatılması oldukça az idi ve cerrahiye engel olmayacak şekilde minimum cerrahi alan aydınlatılması yapıldı.

Deride UV ışınları etkisiyle oluşan vitamin D, KP'li hastalarda güneş ışığından kaçınma nedeni ile kanda düşük seviyelerde olmaktadır. Bu nedenle bu hastalarda kemik fraktürü riski artmıştır.¹⁰ Preoperatif, perioperatif ve postoperatif ameliyathanedede pozisyon verilirken buna dikkat etmek gerekmektedir.

Hastamızın gerek entübasyonu gerekse cerrahi pozisyon işlemlerinde oldukça nazik davranılmıştır.

Görme duyusunun korunması açısından oftalmolojik bakımda dikkatli olunmalıdır. Prekanseröz ve kanseröz lezyonlar kornea, sklera, konjunktivalarda olabilmektedir. Fotofobi ve konjonktivit çocukluk çağında başlamaktadır. UV hasarı, kuru göz sendromu, keratit ve konjunktival inflamasyona neden olmaktadır.¹⁰ Özellikle baş-boyun cerrahisi uygulanan hastalarda ulaşım zorluğu nedeni ile göz korunması özenle yapılmalı, göz lumbrikanları kullanılmalıdır.

Hastamızda basitrasın ve neomisin oftalmik kombinasyonu içeren pomad kullanıldı ve polivinil alkol ve povidon içeren tek dozluk göz damlası uygulandı.

Bu hastalarda dikkatli bir preoperatif fizik muayene ile hava yolu problemleri tespit edilmeli, olası entübasyon zorlukları açısından gerekli ekipman hazırlanmalıdır. Kas gevşetici hassasiyeti göz önünde bulundurulmalı, UV maruziyeti azaltılmalıdır. Nörolojik komplikasyonlara preoperatif ve postoperatif dikkat edilmeli, literatürde mevcut olan deneysel çalışma ve olgu sunumları da dikkate alınarak inhalasyon ajanlarından mümkünse kaçınılmalıdır.

KAYNAKLAR

- Miyazaki R, Nagata T, Kai T, Takahashi S. [Anesthesia for a patient with xeroderma pigmentosum]. *Masui* 2007;56(4):439-41.
- Olivera CR, Elias L, Barros AC, Conceição DB. Anesthesia in patient with Xeroderma Pigmentosum: case report]. *Rev Bras Anesthesiol* 2003;53(1):46-51.
- Meyer RJ. Awake blind nasal intubation in a patient with xeroderma pigmentosum. *Anesth Intensive Care* 1982;10(1):64-6.
- Erkalp K, Yangın Z, Çömlekçi M, Başaranoğlu G, Kırtıoğlu S, Saidoğlu L. [Xeroderma pigmentosum and anesthesia (Two case reports)]. *Anestezi Dergisi* 2009;17(3):159-61.
- Kraemer KH, Lee MM, Scotto J. Xeroderma pigmentosum. Cutaneous, ocular, and neurologic abnormalities in 830 published cases. *Arch Dermatol* 1987;123(2):241-50.
- Fjouji S, Bensghir M, Yafat B, Bouhabba N, Boutayeb E, Azendour H, et al. Postoperative neurological aggravation after anesthesia with sevoflurane in a patient with xeroderma pigmentosum: a case report. *J Med Case Rep* 2013;7:73.
- Shrestha GS, Sah RP, Amatya AG, Shrestha N. Anaesthetic management of patients with Xeroderma pigmentosum. A series of three cases. *Nepal Med Coll J* 2011;13(3):231-2.
- Mulimani SM, Talikoti DG. A child with xeroderma pigmentosum for excision of basal cell carcinoma. *Saudi J Anaesth* 2013;7(4):467-9.
- Kılıç SŞ. [Xeroderma pigmentosum]. *Güncel Pediatri* 2004;2(3):137-9.
- Lebwohl MG. Xeroderma pigmentosum. In: Lebwohl MG, Heymann WR, Berth-Jones J, Coulson I, eds. *Treatment of Skin Disease: Comprehensive Therapeutic Strategies*. 4th ed. London: Mosby; 2013. p.808-11.