

# Mukopolisakkaridozisli Bir Olguda Anestezi: Olgu Sunumu

## ANESTHESIA IN MUCOPOLYSACCHARIDOSES: CASE REPORT

Dr. Zekiye BİGAT,<sup>a</sup> Dr. Neval BOZTUĞ,<sup>a</sup> Dr. Zeki ERTUĞ,<sup>a</sup>  
Dr. Fatma ERTUĞRUL,<sup>a</sup> Dr. Ertuğrul ERTOK<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, ANTALYA

### Özet

Mukopolisakkaridozis herediter metabolik bir hastalık olup mukopolisakkaritlerin organlarda anormal birikimi ile seyreden nadir bir hastalıktır.

Mukopolisakkaritler asıl olarak bağ dokusunun bir komponentidirler ve deri, solunum yollarının yumuşak dokuları, kornea, santral sinir sistemi, kalp, karaciğer, dalak, kemik, ligamanlar ve diğer bölgelerde depolanır. Bu problemlerin erken tedavisi önerilmektedir çünkü anestezi ve klinik problemler yaşla birlikte artar. Havayolu problemi insidansı ve özellikle zor trakeal entübasyon ve postoperatif obstrüktif apne riski yaşla birlikte artar.

Mukopolisakkaridozlu hastalarda anomalileri nedeniyle entübasyon güçlüğünün yanısıra, odontoid süreç displazisi olan hastalarda trakeal entübasyon sırasında servikal spinal hiperektansiyon, atlantoaksial subluksasyon ve spinal kord basısına bağlı nörolojik hasar riski yüksektir.

Olgumuz, aşıloplasti ameliyatı planlanan 6 yaşında erkek hastadır. Bu olguda, mukopolisakkaridozlu olguların anestezi uygulaması yönünden özelliklerinin gözden geçirilmesi planlandı.

**Anahtar Kelimeler:** Mukopolisakkaridozis, anestezi

**Türkiye Klinikleri J Anest Reanim 2005, 3:25-29**

### Abstract

The mucopolysaccharidoses are a group of inherited metabolic disorders in which an enzyme abnormality leads to abnormal accumulation of mucopolysaccharides in the body tissues.

The mucopolysaccharides are primarily components of connective tissue and may be deposited in the skin, soft tissues of the airway, the cornea, central nervous system, heart, liver, spleen, bones, ligaments and other sites.

Early treatment of these problems is advocated because the anesthetic and clinical problems increase with age. Airway problems, especially difficulty during tracheal intubation and postoperative obstructive apnea risks increase by age.

Because of the anomalies that patient with mucopolysaccharidoses have the intubation was difficult and also risk for neurological deficit, dependent to spinal cord compression, atlantoaxial subluxation and servical spinal hiperextension is high in patients with odontoid process displasia during tracheal intubation.

In this case, 6 years old male patient who has been diagnosed as mucopolysaccharidoses, has undergone an operation for achiloplasty. In this report, we aimed to discuss the anesthetic management of the patients with mucopolysaccharidoses.

**Key Words:** Mucopolysaccharidoses, anesthesia

**M**ukopolisakkaridozis lizozomal depo bozukluğu olup mukopolisakkaritlerin yaygın ilerleyici birikimi ile oluşan ve yenidoğanların 1/30.000'inde görülen herediter bir hastalıktır.<sup>1</sup>

Mukopolisakkaritlerin deri, beyin, kalp, karaciğer, dalak, kan damarları, kemik, kıkırdak, kor-

nea, ağız ve farinksin yumuşak dokularında aşırı birikmesiyle ciddi yapısal ve fonksiyonel bozukluklar oluşmaktadır.<sup>2-5</sup> Bu yapı ve fonksiyon bozuklukları nedeniyle mukopolisakkaridozlu hastaların anestezi uygulaması özellik taşımaktadır.

Önemli sorunlara yol açabilecek mukopolisakkaridozlu olguların anestezi yönetimini olgumuzla birlikte gözden geçirmeyi planladık.

### Olgu Sunumu

Altı yaşında, 15 kg ağırlığında, mukopolisakkaridozis tanısı ile pediatri kliniği tarafından takip edilen, sık üst solunum yolu enfeksiyonu ve doğumdan itibaren glokom teşhisi ile tedavisi devam eden erkek olgunun hastalığına bağlı yürüyememe

**Geliş Tarihi/Received:** 12.11.2004 **Kabul Tarihi/Accepted:** 11.02.2005

TARK 2001'de poster olarak sunulmuştur.

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. Zekiye BİGAT  
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD.  
Dumlupınar Kampüsü, 07070, ANTALYA  
zekiyebigat@hotmail.com

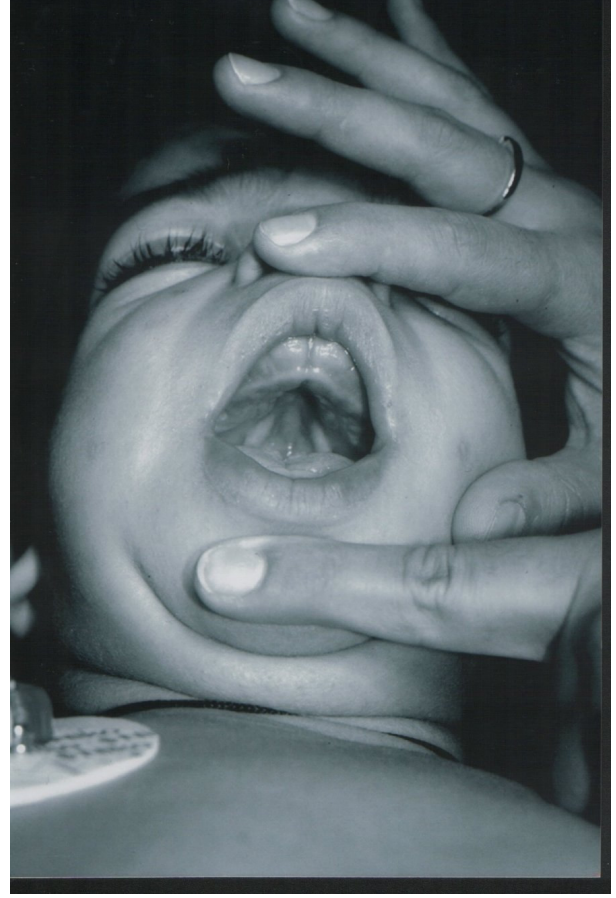
Copyright © 2005 by Türkiye Klinikleri

sorunu da mevcuttu. Ortopedi kliniği tarafından bilateral aşıloplasti operasyonu yapılması planlandı.

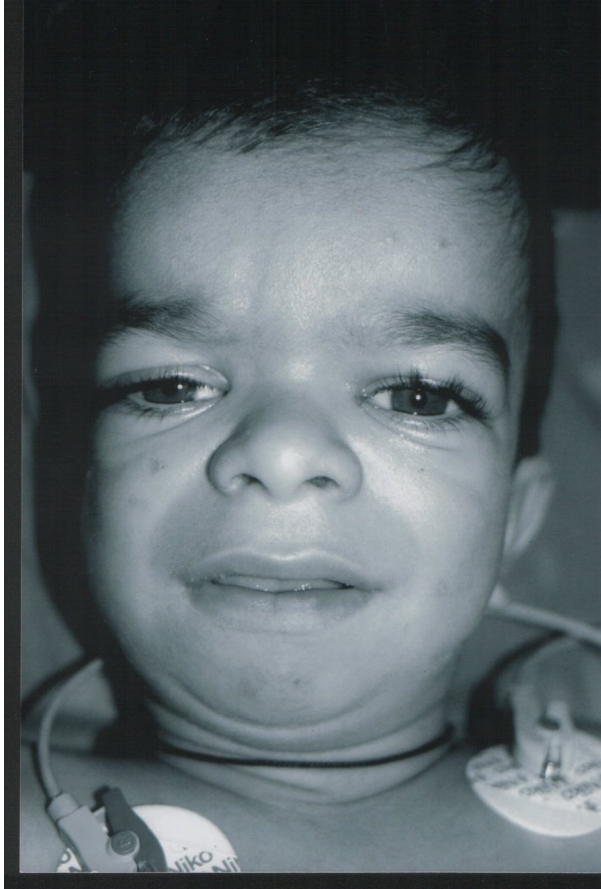
Preoperatif vizitte olgunun genel durumu iyi ve dismorfik görünümdeydi. Baş boyun muayenesinde ekzoftalmi, mikrognatti tespit edildi. Alnı geniş, burun kökü basıktı. Yayvan dudaklı büyük bir ağız, kısa ve kalın bir boynu olduğu görüldü (Resim 1). Orofarinks muayenesinde büyük ve ucu künt bir dil, yüksek damak mevcuttu. Yumuşak damak ve uvula görülemedi, mallampati skoru IV olarak değerlendirildi (Resim 2).

Toraks asimetrik, sol hemitoraks sternumdan kabarık, sırtta torakal lordoz, lomber kifoz mevcuttu. Dinlemekle kalp ritmik, mitral odakta daha belirgin olmak üzere bütün toraksda duyulan, 1. sesi silen 5/6 şiddetinde pansistolik üfürüm, 2. seste çiftleşme ve klik duyuldu.

Karaciğer kot altında 2 cm palpabl, traube açık bulundu.



Şekil 2.



Şekil 1.

Üst ekstremiteler kısa, künt, brakidaktili ve ekstansiyon kısıtlılığı mevcuttu. Alt ekstremiteler de kısa, künt ve pes equino varus deformitesi (PEV) (Resim 3), dirsek ve diz ekleminde belirgin kemikleşme mevcuttu. Duyuma, konuşma fonksiyonları mevcut, fakat yürüyemiyordu.

Tam kan, biyokimya ve PT-PTT değerleri normal sınırlardaydı.

Ekokardiyografide 2. derece mitral yemezlilik, mitral kapak kalın ve mitral valv prolapsusu tespit edilmişti.

Posteroanterior akciğer grafisinde üst mediastende timusa ait görünüm vardı ve kalp normalden büyüktü.

Olgu zor entübasyon ve trakeostomi hazırlıkları yapılarak operasyon salonuna alınıp monitörize edildi. TA: 110/72 mmHg, Nb:85 atım/dk, SpO<sub>2</sub>: %98 olan olgu, preoksijenize edildi ve



Şekil 3.

preoksijenizasyonla periferik oksijen saturasyonu %100 oldu. Damar yolu açılıp midazolam 0.07 mg/kg (1 mg)'dan intravenöz olarak yapıldı. Maske ile spontan solunumu korunarak sevofluran %8 ile başlanarak induksiyon yapıldı ve başı yardımcı tarafından sabit tutularak 2.5 no'lu laringeal maske (LMA) yerleştirildi (Resim 4). Anestezi idamesi 1.5 lt/dk O<sub>2</sub> ve 3 lt/dk N<sub>2</sub>O (%30 O<sub>2</sub>-%70 N<sub>2</sub>O), %2-2.5 Sevofluran ile spontan solunumu korunarak sürdürüldü. Operasyon boyunca hemodinami stabil seyretti, hiçbir komplikasyon yaşanmadı.

### Tartışma

Mukopolisakkaridozis genetik geçişli bir hastalık olup, spesifik lizozomal enzim eksikliğine bağlıdır. Bu yetersizlikler sonucunda mukopolisakkaritler (heparan sülfat, dermatan sülfat, keratan sülfat ve kondroitin sülfat) lizozomlarda tam olarak metabolize edilemez ve beyin, iç organlar ve eklemlerde birikir.<sup>4-6</sup>

Hurler Sendromu (MP Tip I); en ağır formudur, odontoid hipoplazi, kısa boyun, makroglossi, alt ve üst havayollarında bol sekresyon, korneal opasite, kifoz ve ciddi mental retardasyonla karakterizedir. On yaşından önce kardiyorespiratuar yetersizlik nedeniyle ölürlür.<sup>2,7,8</sup> Morquio Sendromu (MP Tip IV) ise en sık görülen formdur; odontoid hipoplazi, atlasın anterior dislokasyonu, C<sub>1</sub>-C<sub>2</sub> ve C<sub>2</sub>-C<sub>3</sub> subluksasyonu, eklem gevşekliği, ciddi kifoskolyoz, göğüs



Şekil 4.

deformitesi, kısa boyun ve düşük respiratuar rezervle karakterizedir.<sup>4,7</sup>

Mukopolisakkaridozlu hastaların %50'sinden fazlasında havayolu açmak zordur. Büyük ve öne doğru çıkan dil, bol trakeabronşiyal sekresyon, büyük tonsiller ve adenoidler, trakeal ve laringeal yapılarda kalınlaşma, subglottik daralma, daralmış nazal pasaj ve kronik rinore, öksürük ve bronkospazmla birlikte sıklıkla üst solunum yolu enfeksiyonları vardır.<sup>9</sup> Bu bulgular sıklıkla orofasial iskeletin konjenital deformitesi, adenotonsiller hipertrofi, üst havayolları ve trakeadaki yumuşak dokuda mukopolisakkarit depolanması ve sonradan gelişen laringotrakeabronkomalazi sonucu ortaya çıkar.<sup>4,7</sup>

Havayolu problemi insidansı ve özellikle zor trakeal entübasyon ve postoperatif obstrüktif apne riski, yaşla birlikte artar.<sup>10</sup> Mukopolisakkaridozlu hastalarda havayolu yönetimi; anormal fasial hatlara, servikal spinal uyumsuzluğa ve zayıf havayolu doku kompliansına bağlı olarak çeşitli sorunlar çıkarabilir. Hastayı uyanık tutmak ve spontan solunumunu korumak, direkt laringoskopinin zor olduğu ve üst havayolu obstrüksiyonuna meyilli bu tip hastalarda havayolu kaybına karşı koruyucudur. Havayolunu koruma metotları arasında direkt laringoskopi, fleksibl fiberoptik bir bronkoskop, "lightwand" ışıklı stile veya "Bullard laringoskop" ile endotrakeal entübasyon yapılabilir.<sup>7</sup> LMA ve buna ek olarak retrograd teknik ve trakeostomi de uygulanabilir. Anstabil servikal spin varlığında

direkt laringoskopi sırasında başı nötral pozisyon- da tutmak için bir yardımcıya ihtiyaç vardır. Odontoid proçes displazisi olan hastalarda trakeal entübasyon sırasında servikal spinal hiperekstansiyon; atlantoaksial subluksasyon ve spinal kord basısına bağlı nörolojik hasar riski artar. Hurler ve Morquio sendromlu hastalarda atlantoaksial subluksasyondan dolayı quadriparezi bildirilmiştir.<sup>4,11,12</sup>

Walker ve ark. birçok klinik deneyimlerine göre LMA'nın hem genel anestezi uygulamasında hem de fiberoptik entübasyonu kolaylaştırmada oldukça yararlı olduğunu bildirmişlerdir.<sup>13</sup> Walker ve ark. 89 kez anestezi verilen 34 MPS'li hastanın havayolu temini deneyimlerinde 29 hastada uygulanan 60 anestezinin 40 (%67)'inde kolay entübasyon, 15 (%25) olguda zor entübasyon ve 5 (%8) olguda entübasyonun imkansız olduğunu belirtmişlerdir.<sup>13</sup>

Alternatif olarak LMA "airway exchange catheter" yerleştirmesine de yardımcı olabilir, bu kateter gayd olarak kullanılıp endotrakeal tüp yerleştirilebilir.<sup>4</sup> Özellikle pediatrik hastalarda fiberoptik teknikler daha çok kullanılmaya başlanmıştır. Bu metot seçilmiş hastalarda nazofarinksin infiltrasyonu, adenoiddeki hipertrofiye bağlı nazal fiberoptik teknikle daha zor olabilir ve bunlar kanama riskini arttırabilir.

Bu hastalarda havayolu temininde primer amaç spontan solunumun korunması ve "entübe edilemez, ventile edilemez" bir duruma karşı uygun planlamanın yapılmasıdır. İnhalasyon veya intravenöz yöntemle indüksiyon arasında hangisinin ideal olduğu konusunda hala çelişkiler mevcuttur.<sup>4</sup> Havayolu teminine kadar spontan solunumun korunması endişesi konusunda tüm otörler birleşmektedir.

Maske ventilasyonu garanti olduğunda nöromüsküler bloker kullanılması güvenli gibi gözükse de, trakeal entübasyonun kas gevşetici kullanılmaksızın derin inhalasyon anestezisi altında yapılması tavsiye edilmektedir çünkü kas gevşetici ile kas tonusunun kaybolması, supraglottik dokuların prolapsusu ile havayolu üzerinde kapak gibi görev yapmasına ve etkin maske ventilasyonunun önlenmesine neden olabilir.<sup>4</sup>

Sevofluran, halotanla ortaya çıkan kardiyovasküler depresyona neden olmaksızın yeterli anestezide derinliği sağlar. Bu da kardiyovasküler tutumlu hastalarda özellikle yararlıdır. İnhalasyon indüksiyonu sırasında üst havayolu obstrüksiyonu, hastanın pozisyonunun değiştirilmesi, "airway" yerleştirilmesi, dilin önde kalacak şekilde bir bantla tutturulması ile önlenir.<sup>10</sup>

Havayoluna ek olarak MPS'li hastalarda soluma fonksiyonu da tehlikeye girebilir. Üst havayolu obstrüksiyonu, "sleep-apne", kifoskolyoz, restriktif havayolu hastalığı, tekrar eden akciğer enfeksiyonları nedeniyle ve aynı zamanda miyokardiyal disfonksiyon veya valvüler lezyonlara bağlı kardiyak disfonksiyona sekonder problemlerden dolayı ortaya çıkan kronik hipoksemi de kronik solunumsal hastalığa neden olur. Miyokard disfonksiyonu, koroner arter lezyonları ve kapak disfonksiyonuna neden olan kardiyak infiltrasyon MPS'li hastalarda sık görülür.<sup>4</sup>

MPS'li çocukların anestezisi ile ilgili relatif olarak geniş klinik deneyimler bildirilmiş olsa da, rejyonel ve lokal anestezi teknikleri kullanımı kısıtlıdır.

Herrick ve Rhine gastrotomi tüpü yerleştirilmesi için lokal anestezik infiltrasyonu ile birlikte IV diazepamı artan dozlarda kullanmışlardır.<sup>1</sup> Baines ve Keneally lokal anestezi ile trakeostomi uygulamışlar, Tobias JD alt ekstremitedeki kemik deformitelerini düzeltici operasyonlar yapılacak olan bir olguya spinal kateter koyarak sürekli spinal anestezi uygulamıştır.<sup>4,9</sup>

Biz de olgumuzu üst solunum yolu tıkanması, solunum depresyonu, hiperkarbi olasılığı nedeniyle premedikasyon yapmadan operasyon odasına aldık. Havayollarındaki sekresyonları koyulaştırabileceği ve kardiyak problemleri de olduğu için atropin kullanmadık.

Zor entübasyon olacağını düşünerek, zor entübasyonun olası travma ve komplikasyonlarından kaçınmak ve zor entübasyon esnasında olabilecek baş ve boyun hareketlerinin, servikal spinal korda olası hasarına bağlı gelişebilecek komplikasyonlara sebep olmamak için entübasyon girişiminde bulunmadık. Yerleştirilmesi endotrakeal tüpe oranla

daha kolay ve daha az travmatik olması, kas gevşetici gerektirmemesi nedeniyle LMA kullandık. Olgunun spontan solunumunu koruyarak ve başını desteklerle ve bir yardımcı ile sabit tutarak sevofluran induksiyonu ile laringial maske yerleştirdik.

Sonuç olarak, MPS'li olgular kardiyak problemler, zor entübasyon, tempora-mandibuler eklem sertliği ve atlanto-okspital subluksasyonu da içeren iskelet anomalileri, hepatosplenomegali ve buna bağlı gelişen sorunlar ve mental retardasyon nedeniyle anestezi uygulaması ve yönetimi açısından özellik arz etmektedir. Yapılacak operasyonun özelliği de göz önünde bulundurularak fiberoptik bronkoskopi yardımıyla endotrakeal entübasyon veya LMA uygulaması en uygun havayolu sağlama yöntemleri olacaktır.

#### KAYNAKLAR

- Herrick LA, Rhine EJ. The mucopolysaccharidoses and anaesthesia: A report of clinical experience. *Can J Anaesth* 1988;35:67-73.
- Stehling L. Common problems in pediatric anesthesia. *Mosby Year Book*. 2<sup>nd</sup> ed. St Louis: Mosby Year Book; 1992. p.267.
- Adams DC, Heyer EJ. Anesthesia for the patient with neurologic disease. *Anesthesiol Clin North America* 1997;15:673-89.
- Tobias JD. Anesthetic care for the child with Morquio Syndrome: General versus regional anesthesia. *Clin Anesth* 1999;11:242-6.
- Moores C, Rogers JG, McKenzie IM, Brown TCK. Anaesthesia for children with mucopolysaccharidoses. *Anaesth Intensive Care* 1996;24:459-63.
- Herman MJ, Pizzutillo PD. Disorders of the pediatric and adolescent spine. *Orthop Clin North Am* 1999;30:457-66.
- Lin YC. The difficult pediatric airway. *Anesthesiol Clin North America* 1998;16:911-23.
- Toda Y, Takeuchi M, Morita K, et al. Complete heart block during anesthetic management in a patient with mucopolysaccharidosis type VII. *Anesthesiology* 2001;95: 1035-7.
- Baines D, Keneally J. Anaesthetic implications of the mucopolysaccharidoses. A 15-year experience in a children's hospital. *Anaesth Intensive Care* 1983;11:198-202.
- Diaz J, Belani K. Perioperative management of children with mucopolysaccharidoses. *Anesth Analg* 1993;77: 1261-70.
- Brill C, Rose J, Godmilow L, Sklower S, Willner J, Hirshhorn K. Spastic quadriplegia due to C1-C2 subluxation in Hurler syndrome. *J Pediatr* 1978;92:441-3.
- Lipson S. Dysplasia of the odontoid process in Morquio's syndrome causing quadriplegia. *J Bone Joint Surg* 1977;59-A:340-4.
- Walker RWM, Darowski M, Morris P, Wraith JE. Anaesthesia and mucopolysaccharidoses. A review of airway problems in children. *Anaesthesia* 1994;49:1078-84.