



Morquio Sendromu: Olgu Sunumu

Morquio Syndrome: Case Report

Ayşe Nur Yeksan¹, Eren Fatma Akçıl¹, Özlem Korkmaz Dilmen¹, Ercüment Yentür¹, Ali Kafadar², Hakan Hanımoğlu³, Yusuf Tunali¹

¹*İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

²*İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Nöroşirürji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

³*Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroşirürji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye*

Morquio sendromu hücre içi keratin sülfat birikimiyle karakterize, otozomal resesif kalıtımla ortaya çıkan bir mukopolisakkaridoz alt tipidir. Bu birikim üst hava yollarında anatomik değişikliklere yol açarak zor veya imkansız endotrakeal entübasyona neden olmaktadır. Bu bildiride, Morquio sendromu olan, odontoid hipoplazi nedeniyle kranioservikal bileşke dekompresyonu ve C1-2 sublüksasyonunun fiksasyonu planlanan bir hastada yaptığımız preanestezik hazırlık ve genel anestezi yönetimi anlatılmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Morquio Sendromu, anestezi, zor havayolu

Morquio syndrome is a subtype of mucopolysaccharidoses that is characterised by intracellular keratine sulphate accumulation and is inherited in an autosomal recessive manner. This accumulation causes anatomical distortion in the upper airway and therefore results in difficult or impossible endotracheal intubation. In this article, pre-anaesthetic preparations and general anaesthesia management of a patient with Morquio syndrome for whom decompression of craniocervical junction and surgical correction of C1-2 sublaxation because of odontoid hypoplasia was planned is reported

Key Words: Morquio Syndrome, anaesthesia, difficult airway

Giriş

Galaktozamin-6-sülfataz (MPS IV A) veya beta-galaktozidaz (MPS IV B) enzim eksikliğinde, yıkılamayan keratan sülfat hücrelerde birikir. Bu birikime bağlı olarak ciddi kemik deformiteleri, üst havayolu yapısal anomalileri, akciğer, kalp ve karaciğer anomalileri, ayrıca kraniyofasiyal ve oküler anomaliler ortaya çıkmaktadır. Bu hastalarda odontoid hipoplazi ile ilişkili boyun eklemlerinde instabilite ve sublüksasyon, alt ekstremitte ve göğüs kafesi deformiteleri bulunmaktadır. Bu kemik anomalilerinin cerrahi tedavisinin yanı sıra miringotomi, herniorafiler, göz ve diş ameliyatları, bu tip hastalarda sık yapılan işlemlerdir. Tüm bu ameliyatlara ilişkin literatürde birçok genel anestezi ve sınırlı sayıda rejyonal anestezi uygulamaları mevcuttur (1-5).

Bu olgu sunumunda oksipitoservikal sublüksasyon nedeniyle, oturur pozisyonda posterior fiksasyon yapılan Morquio sendromlu bir hastada, uyguladığımız anestezi tekniği ve özelliklerini tartışmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

Altı yaşında, vücut ağırlığı 14 kg, boyu 80 cm olan, Morquio sendromu tanımlı erkek hasta, C₁₋₂ sublüksasyonu nedeniyle hastanemizin nöroşirürji kliniğine yatırıldı. Boyundaki instabilitenin düzeltilmesi için oturur pozisyonda yapılacak posteriyör fiksasyon ameliyatı planlandı. Bu durumla ilgili deneyimlerimizi bilimsel bir makale olarak paylaşmak için gerekli onam hastanın ebeveynlerinden alındı.

Anestezi öncesi değerlendirmede çocuğun baş çevresi ölçümü yaşa göre fazla, boy ve kilosu düşük, nörolojik ve mental gelişimi ise yaş ile uyumlu, ancak sol hemiparezi mevcuttu. Laringoskopiye zorlaştırabilecek, kısıtlamaya neden olacak kadar ileri derecede göğüs deformasyonu ve skolyoz olduğu gözlemlendi (Resim 1). Entübasyon için yapılan havayolu değerlendirmesinde ağız açıklığı 4 cm, Mallampati skorları IV, boyun kısa, fleksiyon hareketi kısıtlı, ekstansiyon ise yeterliydi. Kardiyovasküler sistem muayenesinde 2/6 şiddetinde sistolik üfürüm duyulan hastada, ekokardiyografi ile hafif-orta derece mitral kapak yetersizliği tespit edildi. Akciğer sesleri bilateral kaba, inspirasyonda ralleri mevcuttu. Arter kan gazında yaşa göre hipoksemi ve hiperkarbi (pH: 7,39, PaO₂: 69,7 mmHg, SaO₂: %94,6, PaCO₂: 44,7 mmHg, HCO₃⁻: 25,9 mmol L⁻¹); çekilen akciğer grafisinde ise bilateral yaygın nonhomojen opasite mevcuttu.

Hasta, 6 saatlik açlık sonrası havayolu obstrüksiyonuna neden olabileceği düşünülerek sedasyon uygulanmadan, zor ventilasyon-zor entübasyon durumu öngörülerek, fiberoptik entübasyon koşullarının hazır bulunduğu ameliyathaneye alındı. Nabız oksimetresi, elektrokardiyogram, noninvazif kan basıncı monitörizasyonu uygulandı. Soluk sonu karbon dioksit (ETCO₂) maske ile ventilasyon sırasında ve entübasyondan sonra monitörize edildi. Anestezi induksiyonu sevofluran ile sağlandıktan sonra, 24 numara kanül ile damar yolu



Resim 1. İleri derecede göğüs deformasyonu ve skolyoz

açılıp, intravenöz 30 µg fentanil verildi. Maske ile ventilasyonu zor olan hastada rahat ventilasyon için oral havayolu kullanımı gerekti. Nöromüsküler bloker uygulamadan önce, doğrudan laringoskopiyle vokal kordlar değerlendirildi. Cormack-Lehane skoru II olarak tespit edilince, 7 mg atrakuryum verilerek 3 dakika 0,7 FiO₂ ile ventilasyon sonrası, boynu aşırı ekstansiyona getirmeden 5 numara, balonlu entübasyon tüpü ile trakeal bası uygulanarak, orotrakeal yolla, tek seferde entübe edildi. Volüm kontrollü modda, solunum frekansı 12 dk⁻¹, soluk hacmi 140 mL, FiO₂ 0,6 parametreleri ile, ETCO₂ 35-40 mmHg olacak şekilde, mekanik ventilasyon uygulandı. Anestezi idamesi sevofluran %1,5-2, cisatrakuryum (1 mg kg saat⁻¹) ve remifentanil (0,05-0,15 µg kg saat⁻¹) infüzyonuyla sağlandı. Nazogastrik tüp, sağ radial arter kanülü, sağ vena jugularis internadan santral ven kateteri ve foley sonda takıldı. İki buçuk saat süren ameliyatta, planlanan posterior fiksasyon şekli, anatomik elverişsizlik nedeniyle uygulanamadı, posterior fossa dekompresyonu sonrası, kemik grefti ile fiksasyon işlemi yapıldı.

Ameliyat sürecinde, yüksek FiO₂ değerleriyle yeterli oksijenlenme sağlanan hasta, işlem sonrası entübe olarak yoğun bakım ünitemize transfer edildi. Spontan soluma eforu ve uyanıklığı yeterli görülen hasta, bir saat sonra ekstübe edildi. Yoğun bakım ünitesinde 3 gün takip edilen hastaya ilk 2 gün solunum frekansında artış ile kendini gösteren ve arter kan gazına hiperkarbi olarak yansıyan solunum yetersizliği nedeniyle noninvazif mekanik ventilasyon (NİMV) ve bronkodilatör tedavi uygulandı. Reentübasyona gerek duyulmadı. Yoğun bakımdaki takiplerinde NİMV ihtiyacı ortadan kalkan ve arter kan gazı parametrelerinde yeterli düzelmeye sağlanan hasta, postoperatif üçüncü günde servise transfer edildi.

Tartışma

Mukopolisakkaridozlar (MPS), genetik geçişli bağ dokusunu tutan, ilerleyici bir hastalık grubudur. Otozomal resesif kalıtım gösteren Morquio sendromu tip IV MPS'dir.

Bu hastaların preoperatif muayenesinde yapılması gereken ilk şey, deneyimli bir anestezi tarafından dikkatli bir havayolu muayenesidir. Buna ek olarak, hastalığın hangi birleşenlerinin mevcut oldu-

ğunu tespit etmek üzere elektrokardiyogram (EKG), akciğer filmi, fleksiyon-ekstansiyonda boyun filmleri, ekokardiyografi, mümkünse solunum fonksiyon testleri veya kan gazı, gerekli görülürse uyku patolojileri açısından incelemeler istenebilir.

Preoperatif sedasyon uygulamasının larinks tonusunda azalmayla birlikte, havayolu obstrüksiyonuna neden olabileceği belirtilmektedir (6). Biz de bu nedenle hastamıza ameliyat öncesinde sedasyon uygulamadık. Bu hastalarda sekresyon miktarı fazla olacağından preoperatif antimuskarinik/antisialogog ajanların kullanımı önerilmektedir.

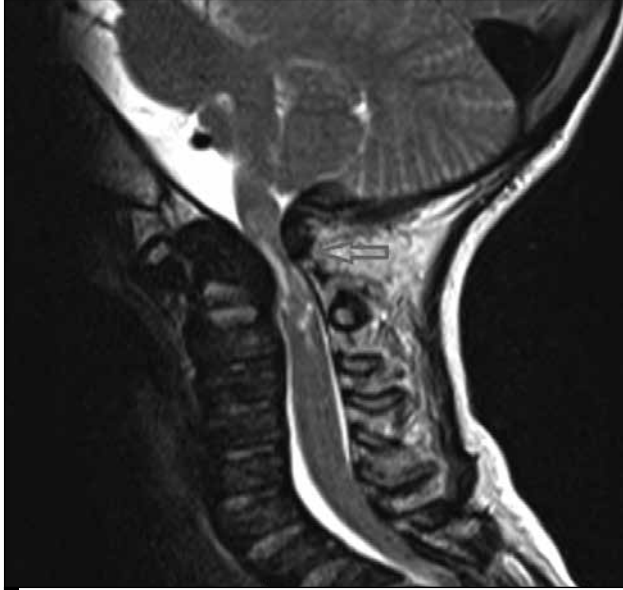
Morquio sendromu olan hastaların anestezisinde en önemli konu, hem zor ventilasyon hem de zor entübasyon durumuyla karşılaşma olasılığıdır. Belirgin ve büyük çene kemikleri, temporomandibular eklemin etkilenmesiyle ortaya çıkan kısıtlı ağız açıklığı, büyük dil, büyük dudaklar, hipertrofik tonsil ve adenoidler, aralıklı dişler, servikal skolyoz ve laringoskopiye zorlaştırabilen göğüs deformitesi ventilasyon ve entübasyonu zorlaştırabilecek nedenlerdir.

Bu hastalarda anestezi indüksiyonunda, maske ile pozitif basınçlı ventilasyon yapılabildiğinden emin olana dek veya entübasyon gerçekleştirilene dek spontan solunumun korunması en iyi yöntemdir. Bu amaçla sedasyon ve lokal anestezi kullanılarak yapılacak fiberoptik bronkoskopi ile entübasyon planlanabilir. Birçok araştırmacı tarafından fiberoptik entübasyonun güvenle kullanıldığı MPS olguları bildirilmiştir (7, 8). Laringeal maske, laringeal maske içerisinden kılavuz tel ya da fiberoptik bronkoskopu geçirerek entübasyon da zor havayolunda kullanılan alternatif yöntemlerdir (3, 9, 10). Ortak görüş maske ile ventilasyonun sağlandığından ve havayolu güvenliğinden emin olmadan nöromüsküler bloker kullanmamak gerektiğidir. Biz de fiberoptik entübasyon koşullarını hazırladıktan sonra, nöromüsküler bloker vermeden önce laringoskopi ile vokal kordları değerlendirdik. Vokal kordların kolaylıkla görülmesi sonrasında nöromüsküler bloker vererek hastayı entübe ettik.

Bu hastaların trakeobronşial sekresyonları fazladır (11). Üst ve alt havayolu enfeksiyonlarına yatkınlıkları vardır. Bizim hastamızın da sekresyon artışına bağlı olarak solunum sesleri kabalaşmıştı, ekspirasyonda ralleri mevcuttu ve hikayesinde geçirilmiş akciğer enfeksiyonları vardı.

Yumuşak dokularda mukopolisakkarit birikimine bağlı olarak havayolu yapısında değişik düzeylerde bozulmalar olur ve yaş ilerledikçe biriken madde miktarının artmasıyla bu durum daha ciddi bir hale gelir (12). Bazı MPS olgularında trakeomalazi de görülmektedir (13). Hastamızda da kısa boyun, fleksiyon kısıtlılığına neden olan göğüs deformitesi, skolyoz gibi zor havayolu fenotipik bulguları mevcuttu. Akciğer hacimlerinde azalma ve ventilasyon/perfüzyon uyumsuzluğuna bağlı hipoksemi ve hiperkarbiyle sonuçlanan kifoskolyoz ve göğüs kafesi deformitelerine bağlı restriksiyon bu hastalarda solunum fonksiyon bozukluklarına neden olur. Bu sendromda santral veya obstrüktif uyku apnesi ve buna bağlı pulmoner hipertansiyon, kor pulmonale ve ani ölümlerle karşı karşıya kalınabilir (12). Hastamızda da preoperatif alınan arter kan gazında hipoksemi ve hiperkarbi tespit edilmişti.

Mukopolisakkaridozlu hastalarda postoperatif gelişen üst solunum yolu obstrüksiyonu ve solunum yetersizliğine bağlı, ölümlerle sonuçlanan solunum durmaları bildirilmiştir (14). Bizim hastamızda da kifoskolyoz, akciğerlerde restriksiyona neden olmuş, ameliyat öncesi kan gazında gözlenen hipoksemi ve hiperkarbinin ameliyat sonrası dönemde sürmesi nedeniyle NİMV gerektirmiştir.



Resim 2. T2-ağırlıklı sagittal servikal MR. Kraniovertebral bileşke bölgesinde intramedüller myelopatik sinyal hiperintens olarak görülmekte (ok ile gösterilmiştir)



Resim 3. Çivili başlık takıldıktan sonra başın nötral pozisyonu

Kardiyovasküler sorunlar, daha geç yaşlarda ortaya çıkar. En sık rastlanan lezyon aort kapak yetersizliğidir (11). Morquio sendromunda koroner arter etkilenmesi yaygın olsa da akut koroner sendrom nadir rastlanan bir durumdur (2). Özellikle fizik muayenede üfürüm duyulan, akciğer grafisinde kalp gölgesinde büyüme olan veya EKG'de iske-mi bulguları olan hastalarda ekokardiyografi önerilmektedir (6). Bizim hastamızda da sistolik üfürüm duyulmuş, yapılan ekokardiyografide mitral kapak yetersizliği tespit edilmiştir. Fakat bu durum ameliyat sırası ve sonrasında hemodinamik istikrarsızlığa neden olmamıştır.

Morquio sendromunda havayolu konusunda bir diğer sıkıntı da servikal instabilite konusudur. Servikal kord anomalileri MPS'ler arasında en sık Morquio sendromunda görülmektedir. Walker ve ark. (3) Morquio sendromlu 6 olgudan 5'inde servikal instabilite bildirmektedirler. Bizim hastamızın ameliyat öncesi nörolojik muayenesinde sol hemiparezi vardı ve çekilen manyetik rezonans görüntüleme miyelopati tespit edildi (Resim 2). Bu hastalarda servikal subluksasyon nedeniyle, entübasyon sırasında ve ameliyat sürecinde, başın nötral pozisyonda kalmasına dikkat edilmelidir. Bunun için boyunluk ya da halo kullanılabilir. Bizim hastamıza da çivili başlık

takıldıktan sonra, baş nötral pozisyonda olacak şekilde oturur pozisyon verildi (Resim 3). Ameliyat sonuna kadar pozisyon korundu.

Sonuç

Morquio sendromu, tüm diğer MPS'ler gibi bütün sistemlerin etkilendiği, ancak özellikle havayolu, servikal, solunum ve kardiyovasküler sistemleri etkilemesi nedeniyle anestezi uzmanları tarafından dikkate alınması gereken bir sendromdur.

Çıkar Çatışması

Yazarlar herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Hakem değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları

Fikir - Ö.K.D., A.N.Y., E.F.A., H.H.; Tasarım - Y.T., A.K.; Denetleme - E.Y.; Veri toplanması ve/veya işlemesi - A.N.Y., E.F.A., Ö.K.D., H.H.; Analiz ve/veya yorum - Y.T., E.Y., A.K.; Literatür taraması - A.N.Y., Ö.K.D., E.F.A.; Yazıyı yazan - A.N.Y., Ö.K.D., E.F.A., H.H.; Eleştirel inceleme - Y.T., E.Y., A.K.

Conflict of Interest

No conflict of interest was declared by the authors.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions

Concept - Ö.K.D., A.N.Y., E.F.A., H.H.; Design - Y.T., A.K.; Supervision - E.Y.; Data Collection and/or Processing - A.N.Y., E.F.A., Ö.K.D., H.H.; Analysis and/or Interpretation - Y.T., E.Y., A.K.; Literature Review - A.N.Y., Ö.K.D., E.F.A.; Writer - A.N.Y., Ö.K.D., E.F.A., H.H.; Critical Review - Y.T., E.Y., A.K.

Kaynaklar

1. Sjogren P, Pedersen T, Steinmetz H. Mucopolysaccharidoses and anaesthetic risks. *Acta Anaesthesiol Scand* 1987; 31: 214-8. [\[CrossRef\]](#)
2. Diaz J, Belani KG. Perioperative management of children with mucopolysaccharidoses. *Anesth Analg* 1993; 77: 1261-70. [\[CrossRef\]](#)
3. Walker RWM, Darowski M, Morris P, Wraith JE. Anesthesia and mucopolysaccharidoses. A review of airway problems in children. *Anaesthesiology* 1994; 49: 1078-84.
4. Sjogren P, Pedersen T. Anaesthetic problems in Hurler-Scheie syndrome: report of two cases. *Acta Anaesthesiol Scand* 1986; 30: 484-6. [\[CrossRef\]](#)
5. Joseph DT. Anesthetic Care for the Child with Morquio Syndrome. *General versus Regional Anesthesia*. *J Clin Anesth* 1999; 11: 242-6. [\[CrossRef\]](#)
6. Morgan KA, Rehman MA, Roy ES. Morquio's syndrome and its anaesthetic considerations. *Paediatr Anaesth* 2002; 12: 641-4. [\[CrossRef\]](#)
7. Pagel PS, Almassi GH. Perioperative implications of Morquio syndrome in a 31-year-old woman undergoing aortic valve replacement. *J Cardiothorac Vasc Anesth* 2009; 23: 855-7. [\[CrossRef\]](#)
8. McLaughlin AN, Farooq M, Donnelly MB, Kieran F. Anaesthetic considerations of adults with Morquio's syndrome - a case report. *BMC Anesthesiol* 2010; 10: 2. [\[CrossRef\]](#)
9. Badr A, Tobias JD, Rasmussen GE, Stokes DC, Neblett WW 3rd, Campbell P. Bronchoscopic airway evaluation facilitated by the laryngeal mask airway in pediatric patients. *Pediatr Pulmonol* 1996; 21: 57-61. [\[CrossRef\]](#)
10. Tobias JD. Intubation through the laryngeal mask airway over an endotracheal tube exchange guide using end-tidal carbon dioxide monitoring. *Am J Anesth* 1997; 24: 308-10.
11. Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*, 6th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1997: 466-7.
12. Smith RM. *Anesthesia for infants and children*, 5th ed. St. Louis: Cv Mosby Co. 1996: 620-2.
13. Morehead JM, Parsons DS. Tracheobronchomalacia in Hunter's Syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1993; 26: 255-61. [\[CrossRef\]](#)
14. Coran AG, Eraklis AJ. Inguinal hernia in the Hurler-Hunter syndrome. *Surgery* 1967; 61: 302-4.