



Niemann Pick Sendromlu Bir Hastada Anestezi Yaklaşım

Anesthesia Management in a Patient with Niemann Pick Disease

Esra Mercanoğlu, Zeynep Akoğul
Ayşe Bebek, Emine Karaman
Filiz Ahun, Berrin Özcan

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Anesteziyoloji ve Reanimasyon
Anabilim Dalı, Bursa, Türkiye

ÖZET

Niemann Pick Sendromu (NPS), sfingomiyelin metabolizma bozukluğuna bağlı olarak lipozomlarda sfingomiyelin ve kolesterol depolanmasına bağlı genetik (otozomal resesif) geçişli bir hastalıktır. Klinik belirti ve bulgular arasında disfaji, motor fonksiyon kaybı, hepatosplenomegali, tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, nöbet, mental retardasyon, spastisite, miyoklonik nöbetler ve ataksi bulunmaktadır fakat hastalığın tipine göre de değişiklik göstermektedir. Gözlenen patolojiye göre özel tedavi gerekmektedir. Bu grup hastada patolojinin yüksek prevalansından dolayı, çoğunlukla genel anestezi gerektiren cerrahi girişimlere ihtiyaç duyulmaktadır. NPS'lu hastalarda anestezi uzmanları bazı sorunlar yaşamaktadırlar. Bunlardan biri hepatosplenomegaliye bağlı ventilasyon, diğeri ise entübasyon zorluğudur. Ayrıca kronik antikonvülzan ilaç kullanımı bazı anestezi ilaç metabolizmalarını etkileyebilir. Karaciğer fonksiyon testleri yüksek, trombosit sayısı düşüktür. Burada nadir görülen bir hastalık olan Niemann Pick Sendrom'lu bir kız çocukta acil olarak uygulanan anestezi yaklaşımı, zorlukları ve post-op bakımı sunulmuştur. NPS'li hastalarda anestezi uzmanları ventilasyon ve entübasyon zorluğu yaşamaktadırlar. Bu durumda düşük tidal volüm ve yüksek frekans ile ventilasyon yapılması gerekir. Karaciğer hasarı yapabileceğinden anestezi ajanları dikkatli kullanılmalıdır. Sonuç olarak, tüm bu patolojiler akılda tutularak bu hastalara anestezi yaklaşımında dikkatli olunmalıdır. (Güncel Pediatri 2013; 11: 42-4)

Anahtar kelimeler: Niemann Pick Sendromu, anestezi yaklaşım, genel anestezi

SUMMARY

Niemann-Pick disease (NPD) is an autosomal recessive, lipid storage disorder caused by the deficiency of the lysosomal enzyme sphingomyelinase or defective cholesterol transport from lysosome to cytosol. The clinical symptoms and signs include dysphagia, loss of motor function, hepatosplenomegaly, recurrent respiratory infections, seizure, mental retardation, spasticity, myoclonic jerks and ataxia, but vary depending on the type of this disease. According to the observed pathology, patients require specialized therapy. Due to the high prevalence of the pathology in this group of patients, surgical interventions requiring general anaesthesia are common. Anesthetists have some difficulties with this group of patients. One of them is difficult ventilation because of hepatosplenomegaly and the other is difficult intubation. The metabolism of some of the anesthetic agents may be affected due to chronic use of anticonvulsant agents. Liver enzymes are elevated and platelet counts are reduced. Here we report an anesthesia management, difficulties and post-op follow up in a female child having NPD. Anesthetists have some difficulties in ventilation and intubation with NPD patients. In this situation ventilation should be with low tidal volume and high frequency. Because anesthetic agents might cause liver damage, they should be used cautiously. As a result, with keeping mind all these pathologies, anesthesia management to these patients should be used cautiously. (Journal of Current Pediatrics 2013; 11: 42-4)

Key words: Niemann Pick Disease, anesthesia management, general anesthesia

Yazışma Adresi/Address for Correspondence
Dr. Esra Mercanoğlu,
Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve
Reanimasyon Anabilim Dalı, Bursa, Türkiye
Tel.: +90 224 295 31 07
E-posta: esramercan76@yahoo.com

Geliş Tarihi/Received: 16.07.2012
Kabul Tarihi/Accepted: 26.10.2012

**2012 Anestezi Kış Sempozyumu'nda
poster olarak sunulmuştur.**

© Güncel Pediatri Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.
© The Journal of Current Pediatrics, published by Galenos Publishing.

Giriş

Niemann Pick Sendromu (NPS), Tay Sachs ve Gaucher hastalıkları gibi ender görülen bir depo hastalığıdır. Klinik belirtiler özellikle retikuloendotelial sistem, beyin ve iç organlarda lipid depolanmasına bağlıdır ve bunlar hepatik (geçici de olabilen hepatosplenomegali, neonatal sarılık),

nörolojik (distoni, vertikal supranükleer göz felci, serebellar ataksi, disfaji, dizatri, progresif nörodejenerasyon ve demans, mental retardasyon, katapleksi, nöbet, hipotoni, motor gelişim geriliği) ve psikiyatriktir. Sıklıkla pulmoner tutulumun da eklendiği bildirilmiştir. Özel tedaviye gereksinim duyulur.

Anestezik yaklaşımda sık olarak genel anestezi uygulanır ve tıpkı Gaucher hastalığı gibi beklenenden daha küçük endotrakeal tüp yerleştirilmesi yerine normal boyutta bir tüp yerleştirilmektedir. Zor entübasyon da olasıdır. Kronik antikonvülzan ilaç kullanımı bazı anestezik ilaç metabolizmalarını etkileyebilir. Pulmoner hastalığı olan hastalar, postoperatif pulmoner komplikasyonlar açısından artmış risk oluştururlar ve postoperatif dönemde yakın takip gerekir.

Bu olgu ile NPS'li hastaya anestezik yaklaşım ve post-op takibi sunulmaya çalışılmıştır.

Olgu Sunumu

Yirmisekiz aylık, 10 kg ağırlığında, 86 cm boyunda Niemann Pick sendromlu (tip A) bir kız çocuğun sağ kolunda 4-5 aydır olan şişlik nedeni ile yapılan USG'de antekübital bölgesinde yaklaşık 4-5 cm psödoanevrizma tespit edilmesi üzerine tarafımıza yönlendirilmişti. Bu sırada almakta olduğu ilaçlar; fenobarbital 15 mg 2x2 tb, pankreatin 4x1/2 kps, vitamin E 100 IU kps 1x1, levocarnitine 2x1 gr şeklindeydi. Pseudoanevrizma nedeni ile acil olarak girişimsel radyolojide koilizasyon yapılması amacı ile anestezi uygulaması planlandı.

Hastanın başvuruındaki kalp hızı 127/dk ve kan basıncı 124/82 mmHg idi. Şuuru ve havayolu açık, aritmisi yok, solunum sesleri dinlemekle kaba ve hepatosplenomegaliye bağlı olarak akciğer kapasitesi azalmıştı. Ateşi 38,4°C olarak ölçüldü. Laboratuvar incelemesinde; WBC: 2200/mm³, PLT: 60,000/mm³ (1 ünite trombosit süspansiyonu replasmanı yapılmış) ve Hb: 9,8 g/dl idi. Oda havasında O₂ saturasyonu %88 olarak ölçüldü. Anestezi induksiyonu propofol IV 30+10+10 mg (operasyon bitimine yakın yapıldı), fentanil 15 mcg, Na tiyopental 150 mg, midazolam 0,5 mg, rokuronyum 20 mg ile sağlandıktan sonra 4 no'lu endotrakeal tüp ile herhangi bir zorluk olmadan entübe edildi. Girişim 140 dk sonunda tamamlandı ve hasta entübe olarak KVC yoğun bakım ünitesine NTG infüzyonu ile transport edildi. Post-op laboratuvar değerleri; PLT: 65.000/mm³, WBC: 2220/mm³ Hb: 7,1 g/dl, Hct: %23,1 Glukoz: 129 mg/dl, Kreatinin: 0,3 mg/dl, AST: 191 IU/L, ALT: 131 IU/L ve Ca: 7,7 mg/dl bulundu. Diğer serum elektrolitleri normaldi. Postop 9. saatte bradikardi, hipotansiyon nedeniyle endotrakeal tüp değiştirildi ve 10. saatte epileptik nöbet geçirdi. Post-op 2. gün arteriyel kan gazı değerleri; PO₂: 194, PCO₂: 51,8, pH: 7,35, SO₂: %99,5, Laktat: 7 mg/dl, HCO₃: 26,3 ve BE: 2,3 idi. Yoğun bakım ünitesinde 5. günde saat: 18.50'de ekstübe edildi. Durumu kötüleşince gece saat: 02.10'da entübe edilmeye çalışılan hasta 10 kez denemeden sonra saat 03.00'da 4,0 numaralı endotrakeal tüp ile entübe edilebildi. YBÜ'de

izlenirken, takip edildiği süre boyunca 2x200 ml eritrosit süspansiyonu ile transfüze edildi. Aldığı ilaçlar; Pankreatin 10,000 IU 4x1, Levocarnitin 1 gr çiğneme tb 2x1, E Vitamini 100 IU kaps 1x1, Fenobarbital 15 mg tb 2x2, parasetamol 4x1 ölçek, parasetamol supp 3x1 şeklindeydi. YBÜ'de izlenirken 14. gün arrest olup yapılan resüsitasyona yanıt veren olgu iki gün sonraki arrestte yapılan resüsitasyona yanıt vermeyip exitus olarak kabul edildi.

Tartışma

NPS, sfingomiyelin metabolizma bozukluğuna bağlı olarak lipozomlarda sfingomiyelin ve kolesterol depolanmasına bağlı otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Depolanma ile indirekt olarak surfaktan metabolizması etkilenecek, post-operatif dönemde solunum yetmezliğine yol açabilir (1-3). Dört tipi (A,B,C,D) vardır ve tip A sinir sisteminde hasar, solunum sisteminde değişiklikler ve hepatosplenomegali ile ilişkilidir. Tip A en kötü prognoza sahip olup çoğu hasta 4 yaşından önce kaybedilmektedir (3).

NPS'lu hastalarda anestezi uzmanları bazı sorunlar yaşamaktadırlar. Bunlardan biri ventilasyon zorluğudur. Entübasyon zorluğu da olasıdır. Akciğerlerde restriktif sorunlar olmasına rağmen ventilasyon zorluğuna asıl neden olan durum; asit, hepatosplenomegali gibi nedenlerle intrabdominal basıncın artmasından dolayı diyaframın yukarı itilip akciğer volümlerinin azalmasıdır (4). Bu durumda düşük tidal volüm ve yüksek frekans ile ventilasyon yapılmasına dikkat edilmelidir. Karaciğer hasarı yapabileceğinden anestezik ajanlara dikkat etmek gereklidir (4).

Sunulan olguda da ilk entübasyon sorunsuz iken post-op 5. günde tekrar entübasyon on kez denemeden sonra başarılı olmuştur. Bunun larinks ödemeine bağlı bir zorluk olduğu düşünülmektedir. Yine anestezi sağlamak amaçlı propofol sonrası Na tiyopental yapıma gereksinimi olmuş olup bunun olguda kullanılan ilaçlardan dolayı anestezik ilaç metabolizma değişikliğine bağlı olduğu düşünülmüştür. Ayrıca hepatosplenomegali ve buna bağlı karaciğer enzim yüksekliği, trombositopeni ve akciğer kapasite azlığı da görülmüştür. Post-op ekstübe edilememesinin nedeni de akciğer kapasitesi azlığı ile ilintilidir.

Sonuç olarak; NPS, anestezi yaklaşımında özel teknik zorluklar ile kendini göstermekte olup ve neden olan spesifik patolojinin bilinmesi ile birlikte bu zorlukların üstesinden gelinebileceği düşünülmüştür.

Desteklerini bizden esirgemeyen Prof. Dr. Berrin Özcan'a sonsuz teşekkür ve saygılarımızı sunarız.

Kaynaklar

1. Imhof A, Graf C, Strenli RA. A female patient with splenomegaly, interstitial pneumopathy and giant foam cells in bone marrow. *Schweiz Med Wochenschr* 1999;129:1328-31.
2. Ohno K. Niemann-Pick disease types A and B. *Nippon Rinsho* 1995;12:3014-8.
3. Kolodny EH. Niemann-Pick disease. *Curr Opin Hematol* 2000;7:48-52.
4. Puri V, Watanabe R, Dominguez M, Sun X, Wheatley CL, Marks DL et al. Cholesterol modulates membrane traffic along the endocytic pathway in sphingolipid storage diseases. *Nature Cell Biol* 1999;6:386-8.