

ORTOPEDİK CERRAHİDE LOWE SENDROMU TANILI HASTADA ANESTEZİ YÖNETİMİ

Mehmet İlke BÜGET*, Volkan DEMİRDÖĞEN*, Ali ERŞEN, Süleyman KÜÇÜKAY***

ÖZET

Lowe sendromu X'e bağlı resesif kalıtılan, seyrek görülen, ciddi göz, sinir sistemi ve böbrek patolojilerinin eşlik ettiği bir hastalıktır. Doğumda var olan patolojilerin yanında yıllar geçtikçe tabloya eklenen anomaliler de görülür. Biz bu raporda, özellikle konjenital katarakt, kognitif bozukluklar ve renal tubuler asidoz ile karakterize olan Lowe Sendromunda, bilateral genu valgum nedeniyle ortopedik girişim yapılacak hastanın anestezi yaklaşımını literatür ışığında tartışmayı amaçladık.

Anahtar kelimeler: Lowe sendromu, okulocerebrorenal, asidoz.

ABSTRACT

Lowe syndrome is a rare, X-linked recessive inherited, disease which is associated with serious eye, nervous system and nephrological pathologies. Co-morbidities add over the years to the pathologies seen at birth. In this report we aimed to discuss the anesthetic implications of Lowe Syndrome, which is characterized by especially congenital cataracts, renal tubular acidosis and cognitive impairment, for the patient who was scheduled for bilateral genu valgum surgery, in the light of the literature.

Key words: Lowe Syndrome, oculocerebrorenal, acidosis.

GİRİŞ

Lowe Sendromu olarak da adlandırılan okulocerebrorenal sendrom 1952 yılında Lowe ve arkadaşları tarafından tanımlanmış, X'e bağlı resesif kalıtılan ve 1/300.000-500.000 oranında görülen bir hastalıktır (10).

Bu hastalarda doğumda katarakt, korneal keloid, nistagmus, glokom, hipotoni, arefleksi görülebilir. Çocukluk dönemlerinde ise böbrek tubulus bozukluklarına bağlı asidoz, hiperaminoasidüri, hipofosfatemi ve sonucunda böbrek yetmezliği, sonraki dekatlarda ise metabolik ve psikolojik belirtiler izlenebilir(2). Hipofosfatemi ve gelişen böbrek yetmezliği sonucunda renal osteodistrofi ve buna bağlı olarak kemiklerde deformiteler gelişebilir. Genu valgum

deformitesi renal osteodistrofide sık görülen bir deformitedir.

Lowe Sendromunda Xq24-26 bölgesindeki mutasyonlu OCRL geni sonucu fosfatidilinozitol 4,5-bifosfat enziminde problem oluşmaktadır. Doğumdaki klinik tablo ve ilerleyen zamanlarda gelişen anormalliklerin sorumlusu muhtemelen bu enzim defektidir(9).

Biz burada bilateral genu valgum nedeniyle sol düzeltici osteotomi ve intramedüller çivi ile osteosentez operasyonu planlanan Lowe Sendromlu hastanın perioperatif anestezi yönetimini anlatmayı amaçladık.

OLGU

18 yaşında, 42 kg ağırlığında Lowe sendromu tanımlı erkek hasta, genu valguma yönelik düzeltici osteotomi ve intramedüller çivi ile osteosentez uygulanması için

Date received/Dergiye geldiği tarih: 13.12.2012- Dergiye kabul edildiği tarih: 08.04.2013

*İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi Anesteziyoloji Anabilim Dalı- İSTANBUL

** İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı-İSTANBUL

(İletişim kurulacak yazar: mbuget@yahoo.com)

İstanbul Tıp Fakültesi Dergisi Cilt / Volume: 75 • Sayı / Number: 4• Yıl/Year: 2012

ameliyat listesine alındı. Preoperatif vizitinde anne baba akrabalık öyküsü olmayan hastanın miadında, 3.250 g ağırlıkta doğduğu, doğumunda katarakt ve nistagmus mevcudiyeti olduğu, 4 aylıkken katarakt, 15 yaşında ise sol nefrektomi nedeniyle iki kez ameliyat geçirdiği öğrenildi. Dişlerinde belirgin deformite görülen ve yüksek damak anomalisi olan bu hastada Modifiye Mallampati sınıf 1 olarak kaydedildi.

Preoperatif normal biyokimya (BUN:13mg/dl, kreatinin:1.2mg/dl, Na:142mmol/L, K:3.1mmol/L) ve hemogram değerlerine karşın metabolik asidoz ile uyumlu kan gazı dikkat çekti (pH:7.28, PO₂: 77mmHg, PCO₂: 53.7mmHg, cHCO₃⁻: 19.5 mmol/L, BE:-5.1mmol/L).

Operasyon odasına alınan hastaya %100 O₂ ile preoksijenizasyon yapıldı. Modifiye mallampati sınıflamasına göre zor entübasyon öngörülmeleyen hastanın, anestezi indüksiyonunda 2mg midazolam, 1200 µg alfentanil, 100 mg propofol yapıldı. Maske ile ventilasyonu rahat olan hastaya 25 mg atraküryum yapıldı. Laringoskopik Cormack-Lehane skoru 1. derece görülen hasta, 6,5 numaralı orotrakeal tüp ile ilk denemede, sorunsuz bir şekilde entübe edildi. Anestezi idamesi %40 O₂, %60 N₂O, %4 desfluran ve 0,04 µg/kg/dakika remifentanil infüzyonu ile sağlandı. Anestezi idamesi boyunca abdominal cilt ısısı 33.2-34.3°C arası kaydedildi ve hemodinamik instabilite gelişmedi. İntraoperatif kan gazında metabolik asidozun devam ettiği görüldü (pH:7.32, PO₂: 150mmHg, PCO₂: 39.3mmHg, cHCO₃⁻: 20.1 mmol/L, BE:-6.1mmol/L).

Anestezi sonlandırılması ve ekstübasyonda sorun yaşanmadı. Hastanın postoperatif normal biyokimya (BUN:14mg/dl, kreatinin:1.3mg/dl, Na:141mmol/L, K:4.0mmol/L) değerlerine sahip olduğu görüldü ancak kan gazında metabolik asidoz tablosu ise devam ediyordu (pH:7.28, PO₂: 95.6mmHg, PCO₂: 38.7mmHg, cHCO₃⁻: 19.7 mmol/L, BE:-8.1mmol/L).

TARTIŞMA

Lowe Sendromu göz, beyin, böbrek başta olmak üzere multisistem tutulumla giden, X'e bağlı resesif kalıtılan, nadir görülen bir hastalıktır. Neredeyse değişmeyen tablo glokom ve miyotik pupille birliktelik gösterebilen konjenital katarakttır. İlerleyen dönemlerde ciddi aminoasidüri tabloya eklenebilir(4). Bizim vakamızdaki hastanın 4 aylıkken bilateral katarakt nedeniyle göz operasyonu ve 2 yaş civarı başlayan aminoasidüri öyküsü mevcuttu.

Son dönem böbrek yetmezliğine kadar gidecek renal tübül disfonksiyon çocukluk çağında iyice belirgin hale gelebilir. Bu anda ciddi metabolik asidoz olur. Hastalarda renal bikarbonat, fosfat, protein, kalsiyum, glikoz kayıpları yaşanır. Kalsiyum ve fosfat kaybı sekonder hiperparatiroidizm tablosu oluşturacak kadar ciddi olabilir. Doğal olarak kemik fraktürleri bu hastalığın istenmeyen sonuçlarından(5). Bu bilgilerle uyumlu olarak hastamızın mevcut operasyonu gelişen kemik deformitelerini düzeltmek için gerçekleştirildi.

Lowe Sendromunda bikarbonat emiliminin azalması ile seyreden proksimal tübül disfonksiyonu ana renal patolojidir (Tip II Renal Tübül Asidoz). Kaybedilen bikarbonata sekonder artan klor sonucu gelişen hiperkloremik asidoz anestezi dikkatini en çok çekmesi gereken durumlardan biridir (1). Serum bikarbonat değeri 20 mEq/L civarında olacak şekilde replasman yapılmalıdır(6). Bizim vakamızda da üst sınırdaki klor düzeyi mevcut olan metabolik asidoz vardı. Ancak serum bikarbonat değeri 20.1 mEq/L olduğundan müdahale edilmedi.

Asidoz durumunda dikkat edilmesi gereken bir diğer konu opioid kullanımıdır. Asidotik tablo bu ilaç grubunun noniyonize form oranını artırır. Noniyonize formu artmış ilaç kan beyin bariyerini geçip beyne daha fazla penetre olur. Bunun sonucunda ise sedasyon artar, hava yolu refleksi daha fazla baskılanır, pulmoner aspirasyon riski artar. Bunlardan dolayı opioid etkin minimal dozunda kullanılmalı, ekstübasyon ve sonraki aşamalarda pulmoner aspirasyon açısından dikkat edilmelidir(7). Biz vakamızda remifentanil 0,04 µg/kg/dk infüzyon dozunda kullandık ve spontan solunumun geç gelmesi veya pulmoner aspirasyon gibi bir durumla karşılaşmadık.

Böbrek fonksiyonları yavaş yavaş bozulur. Kademeli kreatinin artışı dekatlar sonra patolojik düzeye ulaşır(8). Ayrıca kardiyak aritmilere neden olabilecek ciddi hipokalemi de görülebilir(11).

Perioperatif dönemde yeterli hidrasyonun sağlanması anestezi idamesinde metabolik asidozdan korumaya yardım edebilir. Ayrıca periferik sirkülasyonu bozup asidoz tablosunu ağırlaştırabileceğinden hipotermiden de uzak durulması istenen durumdur. Bu da perioperatif ısı monitorizasyonunun önemini göstermektedir(12). Bu vakadaki hastanın perioperatif abdominal cilt ısısını 33.2-34.3°C arası kaydettilik. İntraoperatif ölçülen kan gazındaki hafif metabolik asidozun preoperatif ölçülen değerlerle uyumlu olduğunu gördük.

Bu hastalardaki glokom gibi göz patolojileri de anestezi açısından ciddi problemdir. Entübasyon için kullanılan süksinilkolinin neden olduğu fasikülasyonlar, maske ile ventilasyon ve pron pozisyonunda oluşabilecek doğrudan basınç, perioperatif valsava manevrası, ekstübasyon aşamasındaki öksürük gibi durumlar Lowe Sendromlularda büyük göz patolojilerine neden olabilir. Hiperkarbi ve hipoksinin de retinal damarlarda yapacağı vazodilatasyonun göze etkisi unutulmamalıdır (3). Entübasyon için biz vakamızda süksinilkolin yerine atraküryum tercih ettik ve hipoksi veya hiperkarbiye neden olabilecek faktörlerden uzak durduk.

Sonuç olarak, konjenital katarakt, mental yetersizliğe eşlik eden hipotoni ve renal tubuler defektlerin ana tabloyu oluşturduğu Lowe Sendromu, böbrek yetersizliğine kadar gidebilen renal disfonksiyon, glokom gibi ciddi göz patolojileri nedeniyle anestezi dikkat ve özenini gerektiren bir hastalıktır.

REFERANSLAR

1. Abbassi V, Lowe UC, Calcagno PL. Oculo-cerebro-renal syndrome. Am J Dis Child 1968; 115: 145–168
2. Amirhakimi G., Fallahzadeh MH., Saneifard H. Lowe Syndrome: Report of a case and brief literature review. Iranian Journal of Pediatrics 2009; 19(4):417-420.
3. Badrinath SK, Braverman B, Ivankovich AD. Alfentanil and sulfentanil prevent the increase in IOP from Succinylcholine. Anesth Analg 1988;67:S5.
4. Bockenbauer D., Bokenkamp A, Van't Hoff W., Levchenko E, Kist-van Holthe JE, Tasic V, Ludwig M. Renal phenotype in Lowe Syndrome: a selective proximal tubular dysfunction. Clinical Journal of the American Society of Nephrology, September 2008, Pages: 1430-1436
5. Gropman A, Levin S, Yao L, Lin T, Suchy S, Sabnis S, Hadley D, Nussbaum R. Unusual renal features of Lowe syndrome in a mildly affected boy. Am J Med Genet 2000; 95(5):461-6
6. Hisako Komatsu, Masatomo Sakakibara, Yutaka Yoshimura et al. Anaesthetic management for a patient with LOWE syndrome. Journal of Anaesthesia. 1994;8:121–123.
7. Laing CM, Unwin RJ, Renal tubuler asidosis. J Nephrol 2006. Mar-Apr; 19.
8. Laube GF, Russell-Eggitt IM, van't Hoff WG. Early proximal tubular dysfunction in Lowe syndrome. Arch Dis Child. 2004; 89(5)
9. Loi M. Lowe syndrome. Orphanet J Rare Dis Orphanet J Rare Dis. 2006 May 18;1:16.
10. Richards W, Donnel GN, Wilson WA, Stowens D, Perry T. The oculocerebrorenal syndrome of Lowe. Am J Dis Child. 1965.
11. Saricaoglu F, Demirtas F, Aypar U. Preoperative and perioperative management of a patient with LOWE syndrome diagnosed to have Fanconi's syndrome. Pediatric Anesthesia. 2004;14:530–532
12. Sessler DI (1990) Temperatur monitoring. In Miller RD Anesthesia, New York, 1227-1240