



Fenilketonürlü Hastada Anestezi Yönetimi

Enes Çelik¹, Zeynep Baysal Yıldırım², Feyzi Çelik³, Abdulmenap Güzel⁴, Yusuf İpek⁵

1 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD Diyarbakır, Türkiye ORCID: 0000-0002-5546-4924

2 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD Diyarbakır, Türkiye ORCID: 0000-0002-5264-1972

3 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD Diyarbakır, Türkiye ORCID: 0000-0001-5986-8785

4 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD Diyarbakır, Türkiye ORCID: 0000-0003-2261-0072

5 Şanlıurfa Bahklıgöl Devlet Hastanesi, Şanlıurfa, Türkiye ORCID: 0000-0002-2302-9434

Geliş: 21.11.2017, Revizyon: 23.03.2018, Kabul Tarihi: 16.05.2018

Öz

Bu olgu sunumunda 12 yaşında , Fenilketonüri (FKÜ) tanısı almış hastanın vitreo-retinal cerrahi sırasındaki anestezi yönetimini paylaşmak istedik. Ülkemizde akraba evliliğinin yüksek oranda olması nedeniyle FKÜ gibi otozomal resesif kalıtılan hastalıklar daha sık görülmektedir. Klasik FKÜ görülme sıklığı dünyada 1:10000 iken bu oran ülkemizde 1:6094'dir. Her yıl ülkemizde 250-300 çocuk bu hastalıkla doğmakta ve her 20-25 kişiden biri bu hastalığı taşımaktadır. Bölgemizde akraba evliliğinin yüksek sıklıkta olması ve FKÜ hastalarında maksilla hipoplazisi,mental retardasyon,mikrosefali ve B12 vitamin metabolizması bozukluğu gibi geniş perspektifte klinik özelliklerin olması nedeniyle genel anestezi tecrübemiz paylaşılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Fenilketonüri, genel anestezi, maksilla hipoplazisi, mikrosefali.

Anesthesia Management in Phenylketonuria Patient

Abstract

In this case report, we wanted to share the anesthesia management for vitreo-retinal surgery of a 12 year-old patient with Phenylketonuria (FKU). Autosomal recessive diseases like FKU are more common because of the high proportion of consanguineous marriages in our country . The incidence of classical FKU is 1: 10000 in the world while it is 1: 6094 in our country. Every year 250-300 children in our country are born with this disease and every 20-25 people carry this disease. Our general anesthesia experience has been shared because of the high frequency of consanguineous marriages in our region and the clinical features in a wide perspective such as maxillary hypoplasia, mental retardation, microcephaly and vitamin B12 metabolism disorder in FKU patients.

Keywords: Phenylketonuria, general anesthesia, maxillary hypoplasia, microcephaly.

GİRİŞ

Fenilketonüri (FKÜ) konjenital bir protein metabolizma bozukluğudur. Karaciğerden salgılanan fenilalanin hidroksilaz (FAH) enziminin yokluğu veya yetersizliği nedeni ile fenilalanin (FA) metabolize edilememektedir. Sonuç olarak plazma FA düzeyi normalin 20-30 katı kadar artmakta, protein sentezi baskılanmakta, serotonin, dopamin ve norepinefrin nörotransmitterlerinde belirgin düşüşler izlenmekte ve miyelin sentezi azalmaktadır¹ Klinik bulguları, ciddi entelektüel gerilik, nöbetler, otizm benzeri davranış paterni, mikrosefali, raş, biriken fenilasetik asite bağlı koku ve hipopigmentasyondur².

Ülkemizde akraba evliliğinin %29 gibi yüksek oranda olması nedeniyle FKÜ gibi otozomal resesif olan hastalıklar daha sık görülmektedir. Klasik FKÜ görülme sıklığı dünyada 1:10000 iken bu oran ülkemizde 1:6094'dir. Her yıl ülkemizde 250-300 çocuk bu hastalıkla doğmakta ve her 20-25 kişiden biri bu hastalığı taşımaktadır³.

Olgu sunumunda FKÜ tanısı almış retina dekolmanı nedeniyle vitreo-retina cerrahisi geçirecek hastanın, anestezi yönetimi literatür eşliğinde paylaşılmıştır.

OLGU

On iki yaşında kız retina dekolmanı nedeniyle vitreo-retina cerrahisi planlanan hastanın preoperatif muayenesinde FKÜ hastası olduğu öğrenildi. Hastanın ebeveynleri akraba idi. Tanısı 3 yaşında konulmuş olan hastada mental gerilik mevcuttu. Maksilla hipoplazisi mevcuttu. Hastanın karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri normal olup hastanın diğer laboratuvar tetkiklerinde patoloji yoktu.

Operasyon öncesi hastada maksilla hipoplazisi mevcut olması nedeniyle zor ventilasyon ve zor entübasyon olabileceği göz önüne alınarak farklı boyutta Endotrakeal tüp, I-gel, Mac coy zor entübasyon bleydi ve video-laringoskop hazırlandı. Anestezi induksiyonunda 1mg/kg lidokain, 1,5 mg/kg propofol, 1mcg/kg fentanil intravenöz yolla uygulandı. Ventilasyonunda sıkıntı görülmeyen hasta 0,6 mg/kg rocuronyum verildikten yaklaşık 2 dk sonra entübe edildi. Anestezi idamesinde %1,5-2 sevofluran ve %50 hava/oksijen kullanıldı. İntraoperatif arterial kan gazı analizi yapıldı. Kan basıncı, kalp atım sayısı, end-tidal karbondioksit, SpO2, vücut sıcaklığı monitörizasyonu ile takip edildi. Nitröz oksit kullanılmayan anestezi idamesinde anestezik komplikasyon yaşanmadı.

TARTIŞMA

Genetik bozuklukları olan çocuklar iskelet deformitelerinden çeşitli organ anomalilerine, mental geriliklere, metabolik hastalıklara sahip olduklarından, cerrahi bir işlem gerektiğinde anesteziyi özel bir önem arz etmektedir. Bu hastalara yaklaşımda ortaya çıkabilecek komplikasyonlar ve anestezi maddelerle etkileşim hakkında bilgi sahibi olmak gerekmektedir.



Resim 1. Entübasyondan önce hastanın görünümü

Doğumda fenilketonürlü bebekler normaldirler. Bazı vakalarda pilor stenozu ile karışılabilen inatçı kusmalar tanımlanmıştır. Zaman içinde nörolojik bulgular görülmeye başlanır. Yavaş gelişen mental retardasyon çevreye ilgisizlik, hiperaktif derin tendon refleksi ile beraber hipertensiyon, atetoz, nöbet, EEG anomallikleri ve mikrosefali önemli bulgulardır⁴. Seboraik ve egzamatik cilt lezyonları olabilmektedir. Geniş aralıklı dişlerle birlikte mine hipoplazisi ve büyüme geriliği görülebilir. Hastamızın maksilla hipoplazisi, retina dekolmanı mevcuttu.

Bu hastaların preoperatif hazırlığında karaciğer fonksiyon testleri, böbrek fonksiyon testleri, açlık kan şekeri, Vitamin B12 düzeyi, tam kan sayımı, fenilalanin düzeyi çalışılmalıdır.

Fenilketonürlü hastaların preoperatif değerlendirmelerinde amino asit metabolizmasına katılan enzimlerin artmış aktivitesini ve glikoliz veya protein katabolizmasında aşırı artışı önlemek önemlidir. Preoperatif açlık ve cerrahi stresin katabolizmaya neden olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır⁵. Önerilen Fenilketonürlü hastaların bekletilmeden ilk vaka olarak ameliyata alınmalarıdır. Hastamız cerrahi bölümle konuşularak ilk vaka olarak cerrahiye alındı.

Anestezi sırasında bu hastalarda monitörizasyon ayrı bir önem taşımaktadır. Özellikle vücut sıcaklığı, kapnografi, kan şekeri ve arteriyel kan gazı analizinin sürekli ölçümü istenmektedir⁶. Hastamız cerrahi süresince normotermik, normoglisemik ve normokarbik olarak izlendi. Operasyon süresince aralıklı kan şekeri ölçümleri, end-tidal karbondioksit 28-32 mmHg olacak şekilde mekanik ventilatör ayarları yapıldı.

Fenilketonürlü hastalarda prokonvülzan anestezi ilaçlarının kullanımında dikkatli olunmalıdır. Anestezide kullanılan inhalasyon ve intravenöz anestezi ajanlarının anormal EEG ve nöbet benzeri motor aktiviteye neden olduğu gösterilmiştir. İnhalasyon anesteziğinden enfluran sevofluran, intravenöz kullanılanlardan ketamin, etomidat ve propofolün prokonvülzan oldukları unutulmamalıdır⁷.

Perioperatif dönemde olası nöbet gelişimi ihtimaline karşı ilaç olarak midazolam hazırda bulunduruldu. Benzer çalışmalarda da midazolamın kısa etkili antikonvülzan ve sedatif ajan olması ve çeşitli yollardan (im, iv, oral) uygulanabilmesi nedeniyle tercih edildiğini görüldü⁵.

Zor veya başarısız ventilasyon ve endotrakeal entübasyon anesteziistlerinen en çok çekindikleri durumlardandır. Zor entübasyon birden fazla girişim ve yardımcı aletlerin kullanılması olarak tanımlanmaktadır. Pediatrik hasta grubunda kullanılan test ve yöntemler sınırlı olmaktadır. Hastalarda mevcut olan anomaliler entübasyon zorluğu için kuvvetli bir ipucudur. Hastamızda mevcut olan maksilla hipoplazisi nedeniyle anesteziinde zor ventilasyon ve entübasyon hazırlığı yapıldı. Zor hava yolu olacağı düşünülen hastalarda ön hazırlık yapılması, hem entübasyon işlemini kolaylaştırır hem de olası komplikasyonları azaltır. Anestezi hazırlığında; her tip ve çapta tüp, laringoskop ve değişik bleytler, magill pensi, I-gel, video-laringoskop hazırlandı. Hastamızın entübasyonu C MAC videolarinoskop ile gerçekleştirildi.

Bilindiği gibi videolarinoskoplar zor entübasyon beklenen hastaların entübasyonu için tasarlanmış olup, blade'inin uç kısmına yerleştirilmiş bir optik sistem aracılığıyla indirekt bir görüşe izin vermektedir. Bu sayede entübasyon ve laringoskopide farklı bir yaklaşım olarak kabul edilmektedir. Yapılan çalışmalar bu cihazların laringoskopik görünümü iyileştirdiği, endotrakeal entübasyon için kurtarıcı araç olarak kullanılabilineceği gösterilmektedir^{8,9}.

Fenilketonüri olgularının anestezi yönetimi özellik arz eder. Bu hastalardaki ek anomaliler ve bunların riskleri düşünülerek anestezi indüksiyon ve entübasyonunda yaşanabilecek problemlerin olabileceği unutulmamalıdır. Zor entübasyon olasılığına karşı videolarinoskopi dahil olmak üzere tüm hazırlıklar tamamlanmalıdır.

Çıkar Çatışması Beyanı: Yazarlar çıkar çatışması olmadığını bildirmişlerdir.

Finansal Destek: Bu çalışma her hangi bir fon tarafından desteklenmemiştir.

Declaration of Conflicting Interests: The authors declare that they have no conflict of interest.

Financial Disclosure: No financial support was received.

KAYNAKLAR

1. Prasad C, Dalton L, CDE R, Levy H. Role of diet therapy in management of hereditary metabolic diseases. *Nutr Research* 18,1998; 2: 391-402.
2. Kayaalp E, Treacy E, Waters PJ, Byck S, Nowacki P, Scriver CR. Human phenylalanine hydroxylase mutations and hyperphenylalaninemia phenotypes: A metanalysis of genotypephenotype correlations. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 1309-17.
3. Kızılelma A, Şirin H, Acıcan D, et al. Türkiyede ulusal yenidoğan fenilketonüri taraması sonuçları. 19. Ulusal Neonatoloji Kongresi Kitabı 2011: 27.
4. Blau N, Spronsen, FJ, Levy HL. Phenylketonuria *The Lancet* 2010; 376: 1417-27.
5. Dal D, Celiker V. Anaesthetic management of a strabismus patient with phenylketonuria. *Paediatr Anaesth.* 2003 Oct; 13: 740-1.
6. Jackson SH. Genetic and metabolic diseases. In: Katz J, Benumof JL, Kadis LB, eds. *Inborn Errors of Metabolism. Anaesthesia and Uncommon Diseases*, 3rd edn. Philadelphia: W.B. Saunders Co., 1990: 43-55.
7. Coleman, Jamie J. Adverse Drug Reactions. *Clinical Medicine.* 2016; 16: 481-5.
8. Cavus E, Callies A, Doerges V, Heller G, Merz S, Rosch P, et al. The C-MAC videolarinoscope for prehospital emergency intubation: a prospective, multicentre, observational study. *Emerg Med J* 2011; 28: 650-3.
9. Hackell, R., Held, L., Stricker, P., Fladjoe, J.E., Management of the difficult infant airway with the Storz Video Laryngoscope: a case series. *Anesth. Analg.* 2009; 109: 763-66.