

HOMOSİSTİNÜRİLİ HASTADA GENEL ANESTEZİ: OLGU SUNUMU

(General Anesthesia for Patient with Homocystinuria: Case Report)

Nurdan Aydın*, Sinan Uzman**, Emel K. Gür*, Öznur Şen**, Nedret Ergüven***,
Ecder Özenç****

Özet

Homosistinüri otosomal resesif geçiş gösteren metabolik bir hastalıktır. Nadir görülen bir aminoasid metabolizma bozukluğu olan homosistinüride lens sublüksasyonu ve glokom görülebilir. Bu hastalar genel anestezi altında tromboembolik komplikasyonlara yatkındır. Ayrıca hiperinsülinemi ve hipoglisemik konvülsiyonlar da sık görülür. Yazımızda lens sublüksasyonu nedeniyle genel anestezi altında lensektomi operasyonu gereken 11 yaşında homosistinürlü erkek hastayı sunduk.

Anahtar kelimeler: Homosistinüri, genel anestezi

Summary

Homocystinuria is an autosomal recessive metabolic disorder. Patients with homocystinuria, a rare inborn error of aminoacid metabolism, may present with subluxation of the lens or glaucoma. These patients are susceptible to thromboembolic complications during general anesthesia. Hyperinsulinemia and hypoglycemic convulsions are also common. In this case we report a 11 year old boy with homocystinuria who required an ocular surgery including lensectomy under general anesthesia because of lens subluxation.

Key words: Homocystinuria, general anesthesia

* Haseki Eğ. ve Arş. Hastanesi II. Anestezyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Başaistan

** Haseki Eğ. ve Arş. Hastanesi I. Anestezyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Başaistan

*** Haseki Eğ. ve Arş. Hastanesi II. Anestezyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Şef Yrd.

**** Haseki Eğ. ve Arş. Hastanesi II. Anestezyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Şef

GİRİŞ

Homosistinüri ilk kez Field ve arkadaşları tarafından 1962'de tanımlanmış konjenital metabolik bir hastalıktır ⁽¹⁾. Mental retardasyon, iskelet anomalileri, oküler problemler ve tedavi edilmediğinde tromboembolik komplikasyonlarla seyreder ⁽²⁾. Otosomal resesif geçiş gösteren bu hastalık sistasyonin beta sentaz enzimidaki eksiklikten veya defekten kaynaklanır. Enzim eksikliği plasmada metiyonin ve homosistein artışına neden olur. Artmış plasma homosistein konsantrasyonu yüksek kardiyovasküler risklere neden olabilir. 1971'de bu hastalığı olanlarda artmış mortalite hızıyla birlikte tromboembolik komplikasyon insidansında artışın ortaya çıktığı gösterilmiştir ⁽³⁾.

Homosistinüri hastalarda genel anestezi altında tromboembolik komplikasyonların yanı sıra hiperinsülinemi ve hipoglisemik konvülsiyonlar da sık görülebilir ⁽⁴⁾. Hipogliseminin, dolaşımda metiyonin gibi aminoasitleri içeren yüksek sülfür seviyeleri ile ilişkili insülin salınımındaki değişikliklere bağlı olduğu düşünülmektedir ⁽⁵⁾. Bu hastalarda güvenli anestezi idamesi için, operasyon öncesi asetilsalisilik asid veya dipyridamole ile tedavi, peroperatif dönemde glikoz veya düşük moleküler ağırlıklı dekstran ile yeterli sıvı tedavisi yanında arteriyel kan basıncı ve periferik vazodilatasyonun korunması gerekir. Ayrıca venöz stazı önlemek için hastaya peroperatif elastik çorap giydirilip, mümkün olan en kısa zamanda yürütmesi sağlanabilir ⁽⁴⁾.

OLGU

Olgumuz 11 yaşında, marfanoid görünümü, homosistinüri tanısı konmuş, lens sublüksasyonu nedeniyle genel anestezi altında lensektomi operasyonu planlanan erkek hasta. Hastamız düşük metiyoninli homosistinüri diyeti, folik asit, B12 vitamini ve düşük doz asetilsalisilik asid ile antiagregan tedavi almakta. Operasyon öncesi hastaya 8 saat oral sıvı - gıda alımı kesilerek periferik damar yolundan 2 ml/kg/st isolyte -P infuzyonuna başlandı ve operasyon odasına alınarak noninvaziv monitörize edildi. Tromboembolizmi önlemek için alt ekstremiteler elastik bandajla sarıldı. Anestezi indüksiyonu için 5 mg/kg sodyumtiyopental, 0,6 mg/kg rokuronyum ve 30 µgr fentanil verildi. Yeterli kas gevşemesinin ardından hasta orotrakeal entübe edilip anestezi idamesi için N2O kullanımından kaçınılarak % 1-2 sevofluran ve %50 O₂ + %50 hava ile sürdürüldü. Operasyon boyunca hemodinami stabil seyretti. Preoperatif kan şekeri 96 mg/dl olan hastanın peroperatif 30.dakikada kan şekeri 110 mg/dl ölçüldü. 80 dakika süren operasyon sonunda atropin + neostigmin ile deküarizasyon yapılarak hasta ekstübe edildi ve hemodinamisi stabil bir şekilde postoperatif herhangi bir komplikasyon gelişmeden servise gönderildi.

TARTIŞMA

Homosistinüri multiple sistemik hastalıklarla seyreden otosomal resesif geçişli bir hastalıktır ⁽²⁾. Bu hastalık metiyonin metabolizmasından sorumlu bir veya birkaç enzimin yetersiz aktivitesinden kaynaklanır. Homosistinürinin en sık nedeni kanda metiyonin, idrarda homosistein ve metiyonin düzeylerinin artışına neden olan sistasyonin beta sentaz eksikliğidir. Bu durum bazı olgularda piridoksin desteği ile tedavi edilebilir ⁽⁶⁾. Bizim hastamız piridoksine cevapsız olduğundan folik asit ve B12 vitamini almaktaydı.

Hastalığın klinik özellikleri, marfanoid görünüm, uzun kemik yapısı, lens ektopisi, ön göğüs deformitesi, spinal osteoporoz ve kifoskolyozdur. Hastaların yaklaşık %60'ı mental retardedir (7). En önemli ve hayatı tehdit edici bulgusu intravasküler tromboza olan eğilimdir. Hem venöz hem de arteriyel damarları tutan tromboembolik epizodlar herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir (8).

Homosistinürlü hastalarda perioperatif dönemde ortaya çıkabilecek iki önemli anestezi problem vardır. Bunlar tromboembolizm ve hipoglisemidir. Tromboembolizm yüksek plazma homosistein düzeyleri ile ilişkili olduğundan serum metiyonin ve homosistein düzeylerini düşürecek diyet tedavisi gereklidir. Ayrıca preoperatif yeterli intravenöz sıvı tedavisi ve düşük doz asetilsalisilik asit verilmesi tromboembolizm riskini azaltabilir. Alt ekstremitelere uygulanacak elastik bandaj da kanın periferik göllenmesini önleyerek tromboembolizm riskini azaltır (9). Biz de hastamıza preoperatif sıvı tedavisine başladık ve alt ekstremitelerini elastik bandajla sardık. Herhangi bir tromboembolik komplikasyonla karşılaşmadık.

Diğer bir anestezi problem de, metiyonin gibi aminoasitleri içeren yüksek sülfür seviyeleri ile ilişkili insülin salınımındaki değişikliklere bağlı olduğu düşünülen hipoglisemidir (5). Operasyon öncesi metiyoninden fakir diyet, perioperatif dekstrozu infüzyonu ve operasyon sırasında kan şekeri düzeyinin kontrolü bu hastalarda gereklidir. Biz de hastamıza pre ve peroperatif kan şekeri düzeyini kontrolü ile peroperatif dekstrozu sıvı verdik.

Neal (10) ve arkadaşları 1998'deki çalışmalarında azot protoksit kullanımının postoperatif plazma homosistein düzeylerini arttıracakını göstermişlerdir. N₂O'nin neden olduğu homosistein düzeyindeki artışın postoperatif miyokardiyal iskemideki artışla ilişkili olduğu bildirilmiştir (11). Foschi (12) ve arkadaşları da 2001'deki çalışmalarında N₂O'nin kullanılmadığı genel anestezide cerrahi sonrası total homosistein düzeyinin düşebileceğini bildirmişlerdir.

Sonuç, olarak homosistinürlü hastalarda mortalitesi yüksek olan tromboemboli riskini azaltmak için, preoperatif dönemde homosistein ve metiyoninden fakir diyet, antiagregan tedavi ve yeterli sıvı tedavisi, intraoperatif dönemde de postoperatif homosistein düzeyini arttıracakından N₂O kullanımından kaçınılması, normal kalp atım hacminin korunması, venöz stazın önlenmesi için alt ekstremitelere elastik bandaj uygulaması, hipogliseminin önlenmesi için ise peroperatif yeterli dekstrozu sıvı verilmesi ile güvenli bir anestezi uygulaması sağlanabilir.

KAYNAKLAR

1. Field CMB, Carson NAJ, Cusworth DC, Dent CE, Neill DW. Homocystinuria: A new disorder of metabolism. *Abstr Xth. Internat Congr Pediat.* 1962: 274.
2. Rezvani I: Defects in metabolism of aminoacids. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 16th ed. Harcourt Asia, Singapore, 2000: 350-352.
3. Crooke JW, Towers JF, Taylor WH. Management of patients with homocystinuria requiring surgery under general anaesthesia. *Brit J Anaesth.* 1971; 43: 96-99.
4. Miller RD. Miller's Anesthesia. In: Fleisher AL, Johns AR, Savarese JJ, Wiener Kranish J, Young LW, eds. *Anesthesia for eye, ear, nose and throat surgery*. 6th ed. USA: Natasha Andjelkovic, 2005: 2536.
5. Lowe S, Johnson DA, Tobias JD: Anesthetic implications of the child with homocystinuria. *J Clin Anesth.* 1994 Mar-Apr; 6 (2): 142-4.
6. Brown BR, Walson PD, Taussig LM. Congenital metabolic diseases of pediatric patients. *Anesthesiology*. 1975; 43:197-200.

7. Ozand PT, Devol EB, Gascon GG. Neurometabolic diseases at a national referred center. Five years experience at the King Faisal Specialist Hospital and Research Center. *J Child Neurol*. 1992; 7(suppl): 4-11.
8. Mudd SH, Skovby F, Levy HL, Pettigrew KD, Wilcken B, Pyeritz RE, Andria G, Boers GH, Bromberg IL, Cerone R. The national history of homocystinuria due to cystathionine beta synthase deficiency. *Am Hum Genet*. 1985; 37: 1-31.
9. Teng YH, Sung CS, Liao WW, Koa SC, Huang YY, Tsou MY, Tsai SK. General anesthesia for patient with homocystinuria. *Acta Anaesthesiol*. 2002; 40:153-156.
10. Badner NH, Drader K, Freeman D, Spence JD. The use of intraoperative nitrous oxide leads to postoperative increases in plasma homocysteine. *Anesth Analg*. 1998; 87: 711-713.
11. Badner NH, Beattie WS, Freeman D, Spence JD. Nitrous oxide-induced increased homocysteine concentrations are associated with increased postoperative myocardial ischemia in patients undergoing carotid endarterectomy. *Anesth Analg*. 2000;91:1073-1079.
12. Foschi D, Rizzi A, Zighetti ML, Bissi M, Corsi F, Trabucchi E, Mezzetti M, Cattaneo M. Effects of surgical stress and nitrous oxide anaesthesia on perioperative plasma levels of total homocysteine. *Anaesthesia*. 2001; 56:670-689.