



Bir Mukopolisakkaridoz Tip II Olgusunda Zor Hava Yolu Yönetimi

Management of Difficult Airway in a Patient with Mucopolysaccharidosis Type II

© Damla Hanalioğlu¹, © Batuhan Yeke², © Ahmet Ziya Birbilen², © Serap Sivri³, © Özlem Tekşam²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Metabolizma ve Beslenme Ünitesi, Ankara, Türkiye

Öz

Mukopolisakkaridoz Tip II (MPS II), X'e bağlı resesif geçiş gösteren nadir bir hastalıktır ve lizozomal iduronat-2-sülfataz enziminin eksikliği ile karakterizedir. İlerleyici üst solunum yolu obstrüksiyonu MPS II hastaları için tipiktir. Hava yolu obstrüksiyonunun giderilmesinde daha az invaziv yöntemler yetersiz kaldığında trakeostomi etkin bir yöntemdir. Bu yazıda, acil servisteki izlemi sırasında akut solunum sıkıntısı gelişen ve endotrakeal entübasyon ve laringeal maske (LMA) ile hava yolu açıklığı sağlanamadığından acil trakeostomi açılan bir MPS II olgusu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Mukopolisakkaridoz, Hunter sendromu, hava yolu güvenliği, trakeostomi

Abstract

Mucopolysaccharidosis type II (MPS II) is a rare, X-linked recessive disease characterized by deficiency of lysosomal iduronate-2-sulfatase. Progressive upper airway obstruction is common in patients with MPS II. Tracheostomy is an effective way of managing airway obstruction when less invasive interventions are no longer adequate. Here, we report a patient with MPS II who developed sudden respiratory distress in the emergency department and required tracheostomy as endotracheal intubation and laryngeal mask airway (LMA) failed to secure the airway.

Keywords: Mucopolysaccharidosis, Hunter syndrome, airway, tracheostomy

Giriş

Mukopolisakkaridoz Tip II (MPS II) veya Hunter sendromu, ilk kez 1917 yılında tanımlanan, X'e bağlı resesif geçiş gösteren, nadir görülen bir lizozomal depo hastalığıdır. Hastalık, iduronat-2-sülfataz enzim eksikliği nedeniyle yıkılamayan dermatan ve heparan sülfat gibi glukoazminoglikanların (GAG) solunum, sinir, dolaşım ve kas-iskelet sistemlerinde birikmesi ile karakterizedir.¹⁻³ İnsidansı 1:100.000-170.000 olarak bildirilmiştir.^{4,5} Tanı, klinik şüphe üzerine idrar ve doku GAG düzeylerinin analizi, enzim aktivitesinin azaldığının gösterilmesi ve genetik inceleme ile konulur. Bulgular genellikle 2-4 yaş döneminde ortaya çıkar.³ Dudaklardan akciğerlere kadar hava yolunun herhangi bir yerinde değişen derecelerde ve eş zamanlı birden fazla seviyede GAG depolanması ve buna bağlı değişken derecelerde hava yolu tıkanıklıkları görülür. Uyku apnesi, sinüzit ve tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları ile bu hastalarda tipik olarak görülen makrosefali, boyun kısalığı,

kaba yüz görünümü, makroglossi, adenotonsiller hipertrofi, farengal ve larengeal şişlikler, laringo trakeobronkomalazi ve bunlara ek olarak temporomandibular eklem ankilozu ve atlanto-aksiyel dislokasyon riskleri nedeniyle bu hastaların hava yolu manipülasyonları zordur.^{3,6,9} Hava yolu obstrüksiyonunun MPS II hastalarında önemli morbidite ve mortalite nedeni olduğu iyi bilinmektedir.⁹ Akut hava yolu obstrüksiyonu durumunda diğer müdahaleler başarısız olduğunda veya hava yolu tıkanıklığı birden çok alanı içerdiğinde solunum yolunu korumak için trakeostomi açılması gerekebilir.⁸ Bu yazıda, ani gelişen solunum sıkıntısı nedeniyle acil trakeostomi açılması gereken bir MPS II hastası sunulmuştur.

Olgu Sunumu

On iki yaşında erkek hasta, uyurken nefes alıp vermekte zorlanma şikayetiyle Hacettepe Üniversitesi Çocuk Acil Polikliniğine başvurdu. Hastanın bir yaşından itibaren MPS

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Damla Hanalioğlu, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

E-posta: dhanoglu@gmail.com **ORCID ID:** orcid.org/0000-0003-3278-5394

Geliş Tarihi/Received: 22.02.2018 **Kabul Tarihi/Accepted:** 15.05.2018

©Telif Hakkı 2019 Çocuk Acil Tıp ve Yoğun Bakım Derneği
Çocuk Acil ve Yoğun Bakım Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından yayınlanmıştır.

II tanısıyla Hacettepe Üniversitesi Metabolizma Bölümü takibinde olduğu, 2007-2011 yılları arasında enzim replasman tedavisi aldığı, 2013 yılından bu yana uyku apnesi nedeniyle takip edildiği, ekokardiyografik incelemesinde ikinci derece aort yetmezliği, mitral valv prolapsusu, interventriküler septumda subaortik segmenter hipertrofi olduğu, kraniyal ve servikal manyetik rezonans görüntülemelerinde nazofarenkste hava yolunu tama yakın kapatan adenoid hipertrofi, lingual tonsillerde hipertrofi, foramen magnumda ve üst servikal spinal kolonda darlık saptandığı (Resim 1), poliklinik kontrollerine düzenli getirilmeyen hastanın hiç mekanik ventilatör desteği olmadığı, herhangi bir cerrahi girişim öyküsü olmadığı öğrenildi.

Acil servisteki ilk değerlendirmesinde viral üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları saptandı. Yaşamsal bulguları normal olmasına rağmen hasta gözleme alındı. İzleminde uykuya meyil, uyandırılmama hali olması üzerine tekrarlanan muayenesinde hastanın asidotik soluduğu ve akciğerlerinin iyi havalanmadığı görüldü. Hemen bakılan kan gazı analizinde karbondioksit retansiyonu saptanan hastaya balon maske ile pozitif basınçlı ventilasyon uygulandı ve acil entübasyonu planlandı. Mallampati skoru 3 olan hastanın hava yolu manipülasyonunun zor olacağı ön görülerek kulak burun boğaz (KBB) bölümüne de haber verildi. Endotrakeal entübasyon ve larengeal maske (LMA) girişimleri başarısız olan hastaya yatak başında KBB bölümünce trakeostomi açılmasının ardından hava yolu açıklığı sağlandı. Serviste izleme alınan hasta, tedavisinin tamamlanmasının ardından taburcu edildi. Hasta onayı alınmıştır.

Tartışma

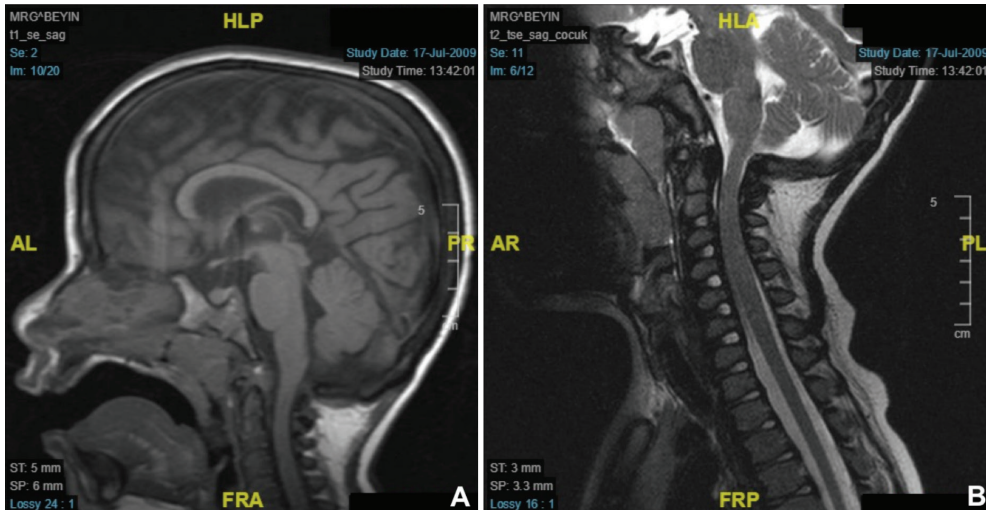
Mukopolisakkaridoz Tip II, primer olarak erkekleri etkileyen, iduronat-2-sülfataz enzim eksikliği sonucunda gelişen,

dermatan ve heparan sülfatın çeşitli doku ve organlarda birikmesine bağlı dokularda kalınlaşma ve organlarda yetmezliğe neden olan süregelen progresif multisistemik tutulumla seyreden bir hastalıktır. Hastalık belirtileri genellikle kaba yüz görünümü, boy kısalığı, iskelet deformiteleri, eklem sertliği ve mental retardasyonu içerir. Hepatomegali, nörolojik deformiteler, iştme kaybı, kalp kapak defektleri, myokardial hastalıklar ve karpal tünel sendromu diğer özellikleri arasında yer almaktadır.²

Mukopolisakkaridoz Tip II tanısı genellikle erken çocukluk döneminde konulur, ancak bazı hastalarda tanı gecikebilir. Tanı sıklıkla özel klinik bulgularla konulur. Kantitatif olarak idrar glikozaminoglikanların ölçülmesi sık kullanılan bir testtir. Kesin tanı serumda, beyaz kan hücrelerinde veya deri biyopsisinden elde edilen fibroblastlarda iduronat-2-sülfataz enzim aktivitesinin ölçümüyle konulur.

Hastalarda genellikle adenotonsillektomi, süregelen hidrosefali, sinir tuzaklanması (karpal tünel sendromu), abdominal duvar fıtıkları, trakeostomi ve eklem kontraktürü açısından cerrahi girişim gerekmektedir. Hastalarda görülen hava yolu güvenliği ile ilgili sorunlar genellikle üst ve orta hava yollarındaki dokularda mukopolisakkaritlerin birikimi, makroglossi ve sık tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonlarından kaynaklanmaktadır.

Hava yolu sorunları süregelen kulak ve sinüs enfeksiyonlarına bağlı kalın sekresyonlar ile daha da kötüleşebilir. Progresif hava yolu obstrüksiyonu, ağır hipoksemili uyku apne sendromuna ve sağ kalp yetmezliğine neden olabilir.³ Bir araştırmada MPS Tip II'li hastalarda restriktif akciğer hastalığı, torasik distrofi, akciğer hipertansiyon ve obstrüktif uyku apnesine bağlı hava yolu sorunları ve akciğer disfonksiyon oranları %53 olarak görülmüştür.⁴ Bu açıdan hastaların hava yolu güvenliğini sağlama konusunda çeşitli girişimler yapılabilmektedir. Tonsillerin ve adenoidlerin cerrahi



Resim 1. Hastanın kraniyal ve servikal manyetik rezonans sagittal görüntülerinde; A. Nazofarenkste hava yolunu tama yakın kapatan adenoid hipertrofi, lingual tonsillerde hipertrofi, B. Foramen magnumda ve üst servikal spinal kolonda darlık görülmektedir

olarak çıkarılması hava yolu obstrüksiyonunun ve uyku apne bulgularının azalmasına yardımcı olabilir, ancak bu sorunlar tekrarlayabilmekte ve cerrahi girişimler çoğunlukla zor entübasyon nedeniyle komplike olmaktadır. Olgumuzun bu başvurusuna kadar herhangi bir cerrahi girişim öyküsü, invaziv veya non-invaziv solunum desteği ihtiyacı olmamıştır. Ancak poliklinik kontrollerine düzenli getirilmediğinden uyku apne sendromu hastalarına yapılan standart yaklaşım bu hastada uygulanmamıştır.

Ani gelişen solunum sıkıntısı halinde entübasyon, LMA, fleksibl fiberoptik entübasyon veya trakeostomi gibi ileri hava yolu uygulamaları kullanılarak hava yolu açıklığının sağlanması yaşamsal önem taşımaktadır (Resim 2).⁵ Walker ve ark.⁶ larengeal maske ile hava yolunun kısa süreli prosedürlerde ve hava yolu obstrükte olan birçok MPS'li hastada oldukça kullanışlı olduğunu göstermiştir. Chen ve ark.⁷ 16 yaşındaki bir MPS'li hastanın başarısız entübasyonunun ardından LMA ile başarılı şekilde resüsite edildiğini bildirmiştir. Bununla

birlikte birçok olguda bizim olgumuzda olduğu gibi LMA'nın hava yolu obstrüksiyonunun yönetiminde başarısız olduğu da gösterilmiştir.⁸

Hava yolunun güvenliğini sağlamada geleneksel olarak kullanılan diğer bir yöntem ise endotrakeal entübasyondur. Ancak MPS Tip II hastalarında entübasyonu zorlu olan hasta oranının %25, başarısız entübasyon oranının %8 olduğu görülmüştür.⁶ Mukopolisakkaridoz olgularının otolaringolojik sorunları yönünden değerlendirildiği bir diğer çalışmada ise Mallampati skoru 3-4 olan hastaların çoğunluğunu MPS II ve MPS VI hastalarının oluşturduğu görülmüştür.⁹⁻¹⁰ Hastamızın da Mallampati skoru 3 olarak değerlendirilmiş, entübasyonun zor olacağı öngörülmüş ve entübasyon denemeleri başarısız olmuştur.

Planlanmış bir cerrahi girişim öncesi hava yolunu korumak için, ilerleyici üst solunum yolu tıkanıklığını tedavi etmek için ve entübasyonun başarısız olduğu acil hava yolu yönetiminde cerrahi hava yolu uygulamaları tercih edilebilir. Trakeostomi işlemi sonrası çevre dokuda granülasyonlar, lokal yara enfeksiyonu ve mekanik travmadan kaynaklanan deri ülseri gibi komplikasyonlar görülebilir. Malik ve ark.⁹ yaptığı çalışmada MPS Tip II tanısı olan ve trakeostomi uygulanan hastalarda, komplikasyonlar açısından diğer hasta gruplarından önemli farklılıklar görülmediği bildirilmiştir. Krikotiroidotomi ise MPS'li hastalarda önerilmemektedir. Krikoid ve tiroid kartilaj bazen kalınlaşmış ve MPS birikimlerine bağlı olarak deforme olabilir. Yapılan hızlı diseksiyon zorlaşır ve vokal kordlara zarar verebilir.¹¹

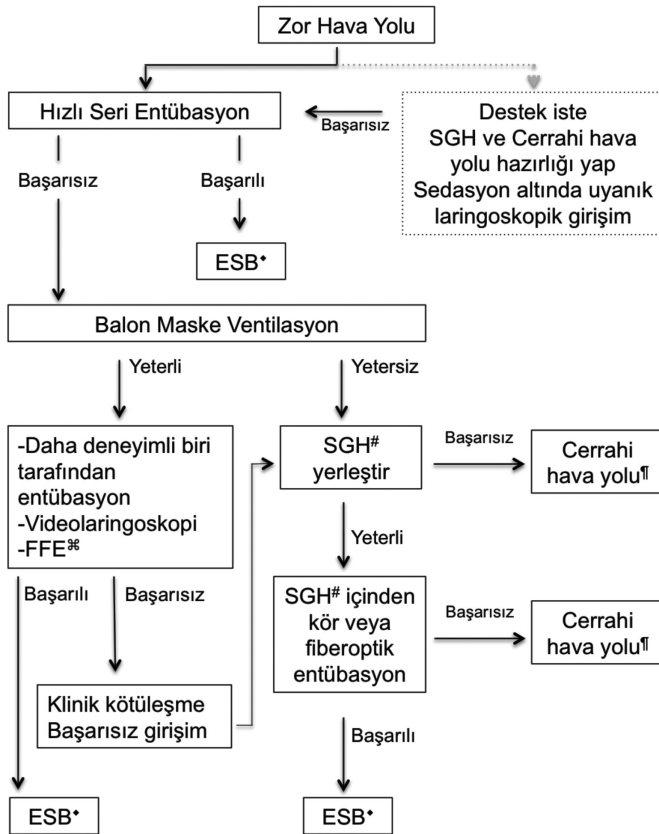
Fleksibl fiberoptik entübasyon, büyük çocuklarda ve yetişkinlerde kullanılacak diğer bir seçenektir. Hava yolu açıklığı sağlanması zor olan hastalarda skopi ile glottis direkt görülerek hava yolu güvenliği daha iyi sağlanır, ancak oral kaviteden geçişi zor olabilir.¹² Bu hastada fleksibl fiberoptik bronkoskopi hava yolu yönetiminde bir alternatif olabilirdi ancak LMA girişiminin başarısız olması nedeniyle cerrahi hava yolu tercih edildi.

Sonuç olarak; MPS Tip II hastalarının riskleri göz önüne alındığında hava yolu güvenliği açısından en iyi standartlarda bakım yapılabilmesi için, bu gibi hastaları yöneten tecrübeli ve çok disiplinli bir ekibin hava yolu yönetimine dahil olması yaşamsal önem taşımaktadır. Hava yolu açıklığı sağlanmasında yaşanan zorluklar MPS Tip II tanılı hastalarda beklenen bir klinik durum olduğundan, çocuk acilde çalışan hekimlerin zor hava yolu yönetimi konusunda hazırlığının olması da oldukça önemlidir.

Etik

Hasta Onayı: Alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.



Resim 2. Çocuk zor hava yolu yönetimi algoritması

• ESB: Entübasyon sonrası bakım: Tüp yerleşiminin kontrol edilmesi, sabitlenmesi, altta yatan hastalık veya yaralanmaya uygun ventilasyon stratejisinin belirlenmesi ve uygun sedasyon ve analjezi;

• FFE: Fleksibl fiberoptik entübasyon;

• SGH: Supra-glottik havayolu: Laringeal maske, CombiTube, laringeal tüp, perilaringeal havayolu;

¶Cerrahi hava yolu: <5 yaş perkütan trakeostomi, 5-10 yaş perkütan krikotiroidotomi, >10 yaş perkütan krikotiroidotomi veya cerrahi krikotiroidotomi

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: D.H., B.Y., A.Z.B., Konsept: D.H., Dizayn: D.H., Veri Toplama veya İşleme: D.H., B.Y., Analiz veya Yorumlama: D.H., S.S., Ö.T., Literatür Arama: D.H., B.Y., Yazan: D.H., B.Y.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Schwartz IV, Ribeiro MG, Mota JG, Toralles MB, Correia P, Horovitz D, et al. A clinical study of 77 patients with mucopolysaccharidosis type II. *Acta Paediatr.* 2007;96:63-70.
2. Tuschl K, Gal a, Paschke E, Kircher S, Bodamer OA. Mucopolysaccharidosis type II in females: case report and review of literature. *Pediatr Neurol.* 2005;32:270-2.
3. Neufeld E and Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. *Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B, assoc eds. The Metabolic and Molecular Basis of Inherited Disease*, 8th ed. New York: Mc Graw-Hill, 2001. p.3421-54.
4. Herrick LA, Rhine EJ. The Mucopolysaccharidoses and anaesthesia: A report of clinical experience. *Can J Anaesth.* 1988;35:67-73.
5. Donoghue A, Nagler J, Yamamoto LG: Chapter 3 Airway. In: Bachur RG and Shaw KN (Ed.): *Fleisher & Ludwig's textbook of pediatric emergency medicine*. Baltimore, Lippincott Williams & Wilkins, 2015;7:94-109.
6. Walker RW, Darowski M, Morris P, Wraith JE. Anaesthesia and mucopolysaccharidoses. A review of airway problems in children. *Anaesthesia.* 1994;49:1078-84.
7. Chen CH, Huang GS, Lee CK, Huang YS, Wong CS. Use of Laryngeal Mask airway for the resuscitation of a Hunter Syndrome patient during general anaesthesia induction. *J Med Sci.* 2003;23:351-4.
8. Busoni P, Fognani G. Failure of the laryngeal mask to secure the airway in a patient with Hunter's syndrome (mucopolysaccharidosis type II) *Pediatr Anaesth.* 1999;9:153-5.
9. Malik V, Nichani J, Rothera MP, Wraith JE, Jones SA, et al. Tracheostomy in mucopolysaccharidosis type {II} (Hunter's syndrome) *Int. J. Pediatr. Otorhinolaryngol.* 2013;77:1204-8.
10. Gönüldaş B, Yılmaz T, Sivri HS, Güçer KŞ, Kılınç K, et al. Mucopolysaccharidosis: Otolaryngologic findings, obstructive sleep apnea and accumulation of glucosaminoglycans in lymphatic tissue of the upper airway. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014;78:944-9.
11. Diaz JH, Belani KG. Perioperative management of children with Mucopolysaccharidoses. *Anesth Analg.* 1993;77:1261-70.
12. Taguchi S, Kusunoki S, Fukuda H, Hamada H, Kawamoto M. Difficult tracheal intubation using airway scope in a pediatric patient with Hunter syndrome. *Masui.* 2009;58:1278-81.