

# Fasioskapulohumeral Muskuler Distrofi ve Anestezi

Tarkan Mıngır, Cansu Kılıncı Berktaş, Seray Türkmen Kalyon, Namigar Turgut

T.C Sağlık Bakanlığı Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

## ÖZ

Fasioskapulohumeral msküler distrofi (FSHD), omuz ve yüz kaslarının tutulumuyla başlayan, ilerleyici bir kas distrofisidir. İlerleyici işitme kaybı ve göz dibinde kapiller telanjiektaziler, mikroanevrizmalar, retinal vaskülopati bildirilmiştir. Kas hastalıklarında inhalasyon anestetikleri ve süksinilkolin kullanımının, malign hipertermi, rabdomiyoliz riskiyle karşılaşma olasılığını arttırdığı bilinmektedir. Çalışmamızda, sol gözde vazoproliferatif tümör ve maküler retinopati nedeniyle cerrahi girişim geçiren FSHMD tanılı hastaya uyguladığımız başarılı anestezi yönetimini sunma-ya amaçladık.

**Anahtar kelimeler:** fasioskapulohumeral msküler distrofi, intravenöz anestezi, remifentanil

## ABSTRACT

### **Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy and Anesthesia**

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD), is a progressive muscular disorder. Typical features include wasting of the facial or shoulder muscles. Progressive hearing loss and retinal vasculopathy with capillary telangiectasis and microaneurysms has been reported. It is known that the use of inhalation anesthetics and succinylcholine in muscular diseases increases the risk of malignant hyperthermia, the risk of rhabdomyolysis. In the present report we described successful anesthetic management for a patient with an FSHMD who underwent surgery for vasoproliferative tumor and macular retinopathy in the left eye.

**Keywords:** facioscapulohumeral muscular dystrophy, intravenous anesthesia, remifentanil

## GİRİŞ

Fasioskapulohumeral msküler distrofi (FSHMD); otozomal dominant genetik geçiş gösteren, genellikle ergenlik döneminde yüz mimik ve omuz kaslarında güçsüzlük (asimetrik) ile başlayan yavaş progressif nöromusküler bir hastalıktır <sup>(1)</sup>. Hastalığın prevalansı 1: 15.000 veya 1: 20.000'dir. Hastalığın genetik temeli ile ilgili; 4 g 35-gter geni ile ilgili çalışmalar olmakla birlikte, gen ürünü belirlenememiştir. Aynı mutasyonu destekleyen sporadik olgular da vardır <sup>(2)</sup>. Tanı için klinik bulgular, EMG (elektromiyelografi), kas biyopsileri ile histolojik ve elektrofizyolojik çalışmalar ile moleküler genetik yöntemlerden yararlanılmaktadır <sup>(3)</sup>.

FSHMD'de anestezi yönetimi, progresif msküler hastalık olması nedeniyle önemlidir. İnhalasyon anestetiklerinin, depolarizan kas gevşetici kullanımının bu hastalarda malign hipertermi oluşmasına ve rabdomiyolize neden olabileceği bilinmektedir <sup>(4)</sup>. Malign hipertermi; kas rijiditesi, hiperpotasemi, hipertermi,

arteriyel pCO<sub>2</sub> artışı, solunumsal asidozis, taşikardi ile karakterize ölümcül seyredabilen hipermetabolik bir klinik tablodur <sup>(5)</sup>. Rabdomiyoliz; fiziksel veya fiziksel olmayan etkilerle çizgili kas hücrelerinde hasar oluşması ve bu hasarın sonrasında hücre içeriğinin kan dolaşımına geçmesiyle oluşan, yüksek anyon açıklı metabolik asidoz, akut tübüler nekroz ve akut böbrek yetmezliği görülebilen %8 mortalitesi olan bir tablodur <sup>(6-9)</sup>.

Bu olgu sunumunda, FSHMD tanısı olan ve sol gözde vazoproliferatif tümör ve maküler retinopati nedeniyle cerrahi girişim planlanan bir olguda anestezi yönetimi tartışılmıştır.

## OLGU SUNUMU

Yirmi dört yaşında dört yıldır FSHMD tanısı olan 74 kg ağırlığındaki erkek olgunun sol gözde vazoproliferatif tümör ve maküler retinopati nedeniyle operasyonu planlandı. Preoperatif değerlendirilen olguda, yaklaşık dört yıl önce kollarda güçsüzlük ya-

**Alındığı Tarih:** 30.05.2017

**Kabul Tarihi:** 28.06.2017

**Yazma adresi:** Uzm. Dr. Tarkan Mıngır, Eğitim Mah. Abdibey Sok. Abdibey Apt. No: 12/3, Ziverbey - Kadıköy - İstanbul - Türkiye

**e-posta:** dr\_tarkan@hotmail.com

kınmasıyla başvurduğu dış merkezde yapılan tetkik, EMG, kas biyopsisi sonucu FSHMD tanısı aldığı, takip ve tedavisinin devam ettiği görüldü. Yapılan fizik muayenesinde bir özellik saptanmadı. Hastanın PA AC filmi ve EKG si normaldi ve kan biyokimya değerleri normaldi (SGOT(AST): 45 U/L (5-34 U/L), SGPT(ALT):41 U/L (0-41 U/L) ve CPK: 160 U/L (40-182 U/L) olarak belirlendi. Solunum fonksiyon testleri ve yapılan ekokardiyografi normal sınırlarda bulundu. Nöroloji konsültasyonunda hiperkalemik kardiyak arrest, rabdomyoliz riskinin vurgulanması ve operasyon kararının alınması durumunda uygun anestezi ajan seçimi gerekliliği dikkat çekiciydi. Hasta ve yakınları ile yapılan görüşmede olası riskler anlatılarak onamları alındı. Postoperatif yoğun bakım takibi planlandı. Hastaya EKG, periferik oksijen saturasyonu (SpO<sub>2</sub>) ve non-invaziv arteriyel basınç monitorizasyonu sonrasında, sol kol el sırtından 22 G br-nül ile damar yolu açıldı. Başlangıçta kalp atım hızı (KAH) 82 atım/dk, non-invaziv arteriyel tansiyon (non-invaziv TA) 130/64 mmHg, SpO<sub>2</sub> %98 olarak belirlendi. Anestezi cihazının devreleri ve soda-lime değiştirildi, preoksijenizasyon için %100 oksijen ile 1 dk. süre ile 6 L/dk. maske ventilasyonu uygulandı. Hastaya indüksiyon sırasında: 2,5 mg.kg<sup>-1</sup> dozda propofol i.v. ve 2 µg /kg remifentanil i.v. olarak uygulandı. Nöromusküler bloke edici ajan operasyon bölgesi de gözönünde bulundurularak uygulanmadı. Endotrakeal entübasyon sonrası %50 oksijen / %50 hava karışımı ile tidal volüm 6 ml/kg ve ETCO<sub>2</sub> 30-35 mmHg olacak şekilde ventile edildi. İnhalasyon ajanı kullanılmadı. Anestezi idamesinde propofol 10 mg/kg/s ilk on dk.'da, daha sonraki on dk.'da 8 mg/kg/s, en son olarak da ameliyat boyunca 5-6 mg.kg<sup>-1</sup>. sa<sup>-1</sup>, remifentanil 0,5 µg.kg-1.dk.<sup>-1</sup> olarak infüzyon şeklinde uygulandı. Ameliyat süresince ısı ve ETCO<sub>2</sub> takiplerinde yükselme, herhangi bir aritmi izlenmedi. Peroperatif dönemde komplikasyon yaşanmayan olguda, operasyon bitiminde her iki infüzyon da azaltılarak sonlandırıldı. Toplam ameliyat süresi 75 dk. olarak saptandı. Derlenme ünitesinde 30 dk. monitörize edildi ve nazal kanülle 2-3 l/dk. O<sub>2</sub> verildi. Modifiye Aldrete Skoru da 9'a ulaştıktan sonra ileri dönem takip için yoğun bakım ünitesinde 24 saat gözlem altında tutuldu. Yoğun bakım takibinde olgunun vital bulguları, CPK, SGOT(AST), SGPT(ALT), üre, kreatinin değerleri takip edildi. Hastanın vital bulguları ve laboratuvar değerlerinin normal olması üzerine göz servisine taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Müsküler distrofi hastalarında depolarizan nöromusküler bloke edici ajanların kullanımı şiddetli hiperkalemi ve sonucunda kardiyak arrest riski nedeniyle kontrendikedir (10,11). Ancak nondepolarizan nöromusküler bloke edici ajanlar da bu hasta grubunda uzamış nöromusküler blok ile ilişkilidir (12,13). Akut rabdomyolizin depolarizan kas gevşetici süksinilkolin ve inhalasyon ajanları tarafından tetiklenerek oluştuğu bilinmektedir (14-16). Olgumuzda, olası riskler nedeniyle operasyon bölgesini gözönünde bulundurularak kas gevşetici kullanmadık, inhalasyon ajanı kullanmaktan da kaçındık. Musküler distrofil hastalarda, propofol, remifentanil gibi intravenöz anestezi ajanlar yaygın olarak kullanılmaktadır (17,18). Propofol infüzyonunun riyanodin-Ca reseptörlerini aktive ederek malign hipertermi riskinde güvenli bir alternatif seçenek olduğu gösterilmiştir (19). Olgumuzda, anestezi yöntemi olarak total intravenöz anestezi (TİVA) uygulaması için propofol infüzyonunu ve remifentanil infüzyonunu yeğledik. Propofol infüzyonunun hipotansif etkilerinden söz eden yayınlar bulunsun da (20) olgumuzun takiplerinde hemodinamik instabilite ile karşılaşmadık (20). Anestezi yönetimimizde sedasyon derinliğinin belirleme ve takibinde BİS monitorizasyonunu kullanamayışımız kısıtlılığımız olarak göze çarpmaktadır.

Sonuç olarak, FSHMD'li bir olguda iyi bir preoperatif hazırlığın yanında, anestezi yöntemi seçilirken olası riskler, operasyon yeri, anestezi süresi, nöromusküler bloke edici ajan kullanım gerekliliği göz önünde bulundurulmalıdır. Yeterli monitorizasyon ve yakın izlem ile bu tür olgularda propofol ve remifentanil infüzyonunu içeren total intravenöz anestezi (TİVA) uygulanmasının günümüz koşullarında en iyi seçenek olabileceğini düşünmekteyiz.

## KAYNAKLAR

1. Mostacciolo ML, Pastorello E, Vazza G, Miorin M, Angelini C, Tomelleri G, et al. Facioscapulohumeral muscular dystrophy: epidemiological and molecular study in a north-east Italian population sample. Clin Genet. 2009;75:550-5. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2009.01158.x>
2. Zouvelou V, Manta P, Kalfakis N, Evdokimidis I, Vassilopoulos D. Asymptomatic elevation of serum creatine kinase leading to the diagnosis of 4q35 facioscapulohumeral muscular dystrophy. J Clin Neurosci. 2009;16:1218-19.

- <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2008.12.004>
3. Kanagawa M, Toda T. The genetic and molecular basis of muscular dystrophy: roles of cell-matrix linkage in the pathogenesis. *J Hum Genet.* 2006;51:915-26. <https://doi.org/10.1007/s10038-006-0056-7>
  4. Obata R, Yasumi Y, Suzuki A, Nakajima Y, Sato S. Rhabdomyolysis in association with Duchenne's muscular dystrophy. *Can J Anesth.* 1999;46:564-6. <https://doi.org/10.1007/BF03013547>
  5. Larach MG, Localio AR, Allen GC, Denborough MA, Ellis FR, Gronert GA, et al. A clinical grading scale to predict malignant hyperthermia susceptibility. *Anesthesiology.* 1994;80:771-9. <https://doi.org/10.1097/00000542-199404000-00008>
  6. Melli G, Chaundry V, Cornblath DR. Rhabdomyolysis: an evaluation of 475 hospitalized patients. *Medicine.* 2005;84:377-85. <https://doi.org/10.1097/01.md.0000188565.48918.41>
  7. Counselman FL, Lo BM, Tintinalli JE, Stapczynski JS, Ma OJ, Cline DM, et al. Tintinalli's Emergency Medicine: Rhabdomyolysis. A Comprehensive Study Guide, Seventh Edition. Nobel Tıp Kitabevleri: McGraw-Hill; 2013; 622-4.
  8. Bagley WH, Yang H, Shah KH. Rhabdomyolysis. *Intern Emerg Med.* 2007;2:210-8. <https://doi.org/10.1007/s11739-007-0060-8>
  9. Bywaters EGL, Beall D. Crush injuries with impairment of renal function. 1941. *J Am Soc Nephrol.* 1998;9:322-32.
  10. Breucking E, Reimnitz P, Schara U, Mortier W. The incidence of severe anesthetic complications in patients and families with progressive muscular dystrophy of the Duchenne and Becker types. *Anaesthesist.* 2000;49:187-95. <https://doi.org/10.1007/s001010050813>
  11. Költgen D, Franke C. The coexistence of embryonic and adult acetylcholine receptors in sarcolemma of mdx dystrophic mouse muscle: An effect of regeneration or muscular dystrophy? *Neurosci Lett.* 1994;173:79-82. [https://doi.org/10.1016/0304-3940\(94\)90154-6](https://doi.org/10.1016/0304-3940(94)90154-6)
  12. Wick S, Muenster T, Schmidt J, Forst J, Schmitt HJ. Onset and duration of rocuronium-induced neuromuscular blockade in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Anesthesiology.* 2005;102:915-93. <https://doi.org/10.1097/00000542-200505000-00009>
  13. Schmidt J, Muenster T, Wick S, Forst J, Schmitt HJ. Onset and duration of mivacurium-induced neuromuscular block in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Br J Anaesth.* 2005;95:769-72. <https://doi.org/10.1093/bja/aei249>
  14. Almenrader N, Patel D. Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth.* 2006;97:851-7. <https://doi.org/10.1093/bja/ael273>
  15. Schmidt GN, Burmeister MA, Lilje C, Wappler F, Biscohoff P. Acute heart failure during spinal surgery in a boy with Duchenne muscular dystrophy. *Br J Anaesth.* 2003;90:800-4. <https://doi.org/10.1093/bja/aeg116>
  16. Sethna NF, Rockoff MA, Worthen HM, Rosnow JM. Anesthesia-related complications in children with Duchenne muscular dystrophy. *Anesthesiology.* 1988;68:462-5. <https://doi.org/10.1097/00000542-198803000-00028>
  17. Matsui S, Tanaka S, Kiyosawa K, Tanaka T, Kawamata M. Anesthetic Management of a Patient with Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: Importance of Monitoring Neuromuscular Function at Multiple Sites Masui. 2015;64(12):1273-6.
  18. Özgül Ü, Erdoğan MA, Aydoğan MS, Korkmaz MF, Durmuş M, Ersoy MÖ. Anesthetic Management for a Patient with Limb-Girdle Muscular Dystrophy: Case Report. *Türkiye Klinikleri J Anest Reanim.* 2014;12(1):39-41.
  19. Fruen BR, Michelson JR, Roghair TJ, Litterer LA, Louis CF. Effects of propofol on Ca<sup>2+</sup> regulation by malignant hyperthermia-susceptible muscle membranes. *Anesthesiology.* 1995;82:1274-82. <https://doi.org/10.1097/00000542-199505000-00023>
  20. Kocabas S, Yedicocuklu D, Askar F, Atay Y. Anesthetic management of a child with Duchenne muscular dystrophy undergoing correction of Fallot's Tetralogy. *Pediatric Anesthesia.* 2008;18:448-50. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2008.02456.x>