

بیهوشی در یک کودک ۸ ساله مبتلا به بیماری دیس اتونومی فامیلیال (سندرم ریلی دی)پریسا گلغام^{۱*}؛ فرزانه گلغام^۲؛ میترا یاری^۱**چکیده**

زمینه: دیس اتونومی فامیلیال یک بیماری ارثی نادر است که توارث ژنتیکی اتوزومال مغلوب دارد. این بیماری غالباً در یهودیان اشکنازی گزارش شده است. اختلال در سیستم اتونوم، استعداد بروز افزایش شدید حرارت بدن، استفراغ و آسپیراسیون مکرر ریوی و اختلال در درک درد، فرآیند بیهوشی در این بیماران را قابل توجه می‌کند.

معرفی بیمار: بیمار دختر بچه ۸ ساله‌ای بود که به علت استئومیلیت و زخم پا تحت عمل جراحی قرار گرفت. برای بیهوشی بیمار از حداقل مورد نیاز دارو شامل سوفتانیل و نیتروس اکسید استفاده شد. در طی عمل، بیمار از ثبات همودینامیک برخوردار بود. نتیجه‌گیری: طراحی دقیق و مدیریت کارآمد بیهوشی بیمار، هیدراته کردن بیمار قبل از عمل، اطلاع از عواقب فیزیولوژیک و توانایی تجویز تیتره داروها، کلید کاهش عوارض رویاروی این بیماران است.

کلیدواژه‌ها: دیس اتونومی فامیلیال، بیهوشی، عوارض

«دریافت: ۱۳۹۰/۶/۱۲ پذیرش: ۱۳۹۰/۱۲/۲»

۱. گروه بیهوشی، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی کرمانشاه

۲. گروه جراحی، دانشکده پزشکی، دانشگاه شاهد، تهران

* عهده‌دار مکاتبات: کرمانشاه، بیمارستان معتضدی، گروه بیهوشی، تلفن: ۰۹۱۸۱۳۱۰۸۶۴

Email: pargolfam@yahoo.com

مقدمه

آسپیراسیون مکرر ریوی، فقدان اشک هنگام گریه کردن، رنگ‌پریدگی و تأخیر در تکامل و کاهش پاسخ به محرک‌های دردناک می‌باشد. در ۴۰ درصد این افراد، تشنج جنرالیزه اتفاق می‌افتد (۳).

با افزایش سن، مشکل بیمار بدتر می‌شود و ممکن است مبتلایان دچار حمله دیس اتونومی (Dysautonomia crisis) شوند که از مشخصات آن تعریق شدید، اضطراب، تغییرات سریع فشارخون و ضربان قلب در دو سوی طیف، تهوع و استفراغ می‌باشد. مؤثرترین درمان حمله دیس اتونومی، دیازپام است.

هرچند این بیماری تقریباً محدود به نژاد یهود می‌باشد، ولی فرم جهش‌یافته این بیماری در افراد غیریهود نیز گزارش شده است (۴ و ۵).

این بیماری یک اختلال پیشرونده است که باعث کاهش فیبرهای عصبی غیرمیلینه حامل حس درد و حرارت و کنترل سیستم عصبی اتونوم می‌گردد. به علت

دیس اتونومی فامیلی، یک بیماری نادر ژنتیکی است که شیوع آن ۱ در ۱۰۰۰۰ تا ۱ در ۲۰۰۰۰ گزارش شده است. بروز این بیماری در ازدواج‌های فامیلی به مراتب بالاتر است. ژن در ارتباط با این بیماری روی کروموزوم ۹ قرار دارد (۱). دیس اتونومی فامیلی (FD) یا سندرم ریلی دی عمدتاً در یهودیان اشکنازی (ashkenazi) دیده می‌شود. در این بیماری، تکامل اعصاب اتونوم و حسی مختل شده و تعداد اعصاب غیرمیلینه و اکسون‌های میلینه با قطر کوچک کاهش می‌یابد. آسیب، بیشتر در اعصاب سمپاتیک دیده می‌شود و گانگلیون‌های سمپاتیک در این بیماران کوچک است. اعصاب پاراسمپاتیک و اکسون‌های بزرگ معمولاً مشکلی ندارند (۲). FD در هنگام تولد با اختلال در مکیدن و بلعیدن (دیسفاژی)، خود را نشان می‌دهد و با بالا رفتن سن پیشرفت می‌کند. علائم دیگر آن شامل هیپوتونی، ریفلکس معده به مری، استفراغ و

کرده بود. با توجه به سابقه بیماری در فامیل، در همان سال اول تولد با داشتن معیارهای تشخیصی و انجام تست ژنتیکی، تشخیص قطعی بیماری داده شده بود. در معاینه چهره، کودک ظاهر طبیعی نداشت، در تکلم کمی مشکل داشت. در دو طرف زوایای خارجی چشم، پرده (web) وجود داشت که احتمالاً به علت خشکی چشم و اعمال جراحی متعدد بر روی چشم ایجاد شده بود. زبان فاقد پاپیلا بوده و شکل نامنظم داشت. فقط دو دندان در دهان وی موجود بود. در شرح حال مشکل، بیماری از نوزادی با اختلال در مکیدن شروع شده و سپس با ایجاد زخم در دهان و کام و از بین رفتن دندانها در ماههای بعد ادامه یافته بود. بیمار در هنگام گریه کردن اشک نداشته است (تصویر ۱). با توجه به سابقه وجود بیماری در خانواده و ظهور علائم بیماری، این سندرم در همان ماههای اول برای وی مطرح، مورد بررسی قرار گرفته و تشخیص قطعی داده شده بود. بیمار سابقه تشنج و چندبار افزایش شدید علائم را داشت. وی بارها به علت اختلالات چشمی تحت عمل جراحی قرار گرفته بود که در هیچ کدام مشکل عمده‌ای را ذکر نمی‌کردند. این بار نیز عدم توانایی درک درد در وی باعث زخم پا و پیشرفت آن در حد استخوان‌ها شده بود و به همین علت کاندید عمل جراحی در بیمارستان امام رضا کرمانشاه شد.

درگیری اعصاب اتونوم و حسی، این بیماری از نقطه نظر بیهوشی بسیار حایز اهمیت است، زیرا این افراد مستعد افزایش شدید فشارخون وضعیتی و پاسخ شدید به داروهای آدنرژیک و کولینرژیک می‌باشند و از سویی دیگر به علت هیپوتونی، اختلال بلع و استفراغ‌های مکرر در معرض خطر آسپیراسیون محتویات معده هستند.

در گذشته، تشخیص این بیماری بر اساس یافته‌های بالینی بیمار شامل کاهش یا فقدان اشک، کاهش یا فقدان رفلکس عمقی تاندون‌ها، قرمزی اکسون پس از تزریق ایترادرمال هیستامین، افزایش فشارخون وضعیتی، کاهش یا فقدان پاپیلاهای زبان و متعلق به نژاد یهود بود اما امروزه به صورت قطعی با آنالیز و تست‌های ژنتیکی تشخیص داده می‌شود.

پاسخ غیر عادی این بیماران به درد و نیز بعضی از داروهای بیهوشی، عمل جراحی و بیهوشی این افراد را شایان توجه خاص نموده است.

معرفی بیمار

بیمار دختر بچه ۸ ساله و مورد شناخته شده دیس اتونومی فامیلیال بود که به علت زخم پا و استئومیلیت، کاندید جراحی شد. وی از نژاد یهودی نبود. پسرعموی او نیز مبتلا به این بیماری بوده و در پنج سالگی فوت



تصویر ۱- از راست به چپ: چهره بیمار، زخم عمیق و استئومیلیت پای چپ، زخم پای راست (از خانواده بیمار برای چاپ عکس اجازه گرفته شده است)

افزایش فشارخون حین عمل باید با تجویز مایعات و وازوپرسور با اثر مستقیم درمان شود. در این بیماران از تیوپنتال، کتامین و پروپوفول با موفقیت استفاده شده است. بیحسی رژیونال نیز بدون مشکل خاصی در این افراد تحمل شده است (۶ و ۷). در یک مطالعه از داروی دکس‌مدتومیدین که در واقع یک آگونیست α_2 می‌باشد برای بیهوشی با موفقیت استفاده شده است (۸).

در حین بیهوشی باید به درجه حرارت بیمار نیز توجه کرد زیرا اختلال در کنترل درجه حرارت بدن وجود دارد. تعیین سطح دارو در این بیماران مهم است. مثلاً در مورد معرفی شده، درحالی‌که کودک با نمایش فیلم توسط موبایل سرگرم شده و استرس زیادی نداشت با تجویز $2/5$ میکروگرم سوفتانیل، با احتیاط شستشوی زخم صورت گرفت. بعد از این‌که مشاهده شد بیمار درد چندانی را حس نمی‌کند، سایر مراحل عمل شامل شستشو و دبریدمان عمیق نیز با توجه به پاسخ کودک به درد و تنها با اضافه کردن نیتروس اکسید صورت گرفت و بیمار مشکل خاصی نداشت. طبیعتاً در اعمال جراحی وسیع‌تر، تداخلات دارویی به مراتب وسیع‌تر و کنترل بیمار مشکل‌تر خواهد بود. در این مورد خاص در صورتی‌که به کاهش حس درد در بیمار توجه نمی‌شد و بیهوشی بیمار به‌صورت معمول با تجویز داروی القاء بیهوشی و لوله‌گذاری تراشه پیش می‌رفت ممکن بود به بیمار، خطرات متعددی تحمیل گردد.

نتیجه‌گیری

هرچند این بیماری غالباً در یهودیان گزارش شده و قبلاً تعلق به نژاد یهود جزو معیارهای تشخیصی بوده است ولی همان‌طور که اشاره شد فرم جهش‌یافته این بیماری در مواردی دیده و گزارش شده است (۴، ۵ و ۹). گرچه این بیماری نادر است ولی به‌علت مشکلات خاص مبتلایان، این بیماران بارها کاندید عمل جراحی و بیهوشی می‌شوند و در صورتی‌که به نکات ذکرشده در بیهوشی آنان توجه نشود، جان بیمار ممکن است به مخاطره افتد.

برای بیهوشی بیمار پس از هیدراتاسیون مناسب و برقراری مانیتورینگ استاندارد، ضمن آماده بودن وسایل برای بیهوشی کامل، تنها از $2/5$ میکروگرم ($0/5$ سی‌سی) سوفتانیل و گاهاً به‌صورت منقطع نیتروس اکسید و اکسیژن استفاده شد. بیمار در حین عمل تقریباً بیدار بوده و ندرتاً درد اندکی را ذکر می‌کرد. در طی عمل برای کاهش اضطراب کودک از روش پرت کردن حواس (distraction) با پخش فیلم از طریق موبایل نیز استفاده شد. عمل جراحی او حدود نیم ساعت به‌طول انجامید، فشارخون و ضربان قلب بیمار، تغییر قابل‌توجهی نداشت و بعد از عمل مشکل خاصی مشاهده نشد.

بحث

از چهره‌های بارز این سندرم که از نقطه‌نظر بیهوشی نیز جالب است بی‌تفاوتی به دردهای سوماتیک است ولی دردهای احشایی را ممکن است به‌خوبی حس کنند (۲). از سویی فقدان اشک در این بیماران آن‌ها را مستعد به زخم قرنیه می‌کند و باید به این نکته حین بیهوشی توجه نمود.

این بیماران باید قبل از عمل مورد ارزیابی قرار گیرند. رادیوگرافی از قفسه سینه به‌علت احتمال آسپیراسیون‌های مکرر لازم است. اصلاح دهیدراتاسیون و هیپوناترمی احتمالی (به‌علت تعریق زیاد) در آن‌ها لازم است. پره‌مدیکاسیون با بنزودیازپین‌ها در این افراد توصیه می‌شود چون اضطراب می‌تواند سبب تشدید دیس اتونومی گردد. نکاتی که در حین عمل باید مدنظر داشت عبارتند از خطر آسپیراسیون ریوی (اینداکشن سریع با مانور سلیک)، حفظ ثبات قلبی-عروقی، مانیتورینگ مناسب، تجویز مناسب داروهای آنالژزیک بر حسب شرایط، موضع عمل و نوع عمل.

هرچند این بیماران ناتوان از درک درد و حرارت می‌باشند ولی باید حتماً توجه داشت که درک دردهای احشایی در آن‌ها ممکن است مانند افراد نرمال باشد. ممکن است نیاز به بی‌دردی بعد از عمل داشته باشند و معمولاً داروهای ضدالتهاب غیراستروئیدی کفایت می‌کنند.

References

- 1-Axelrod FB, Naehrigal P, Dancis J. Autonomic neuropathies. In: Richard E, Behrman RM, Kliegman Hall B. Nelson textbook of pediatrics. Philadelphia: Saunders. 2000;1981-82.
- 2- Flesher LA. Anesthesia and uncommon disease. 5th ed. Philadelphia: Elsevier. 2006; 280-2.
- 3-Charles L, Igor L, Bunu B, Linda JM. Pediatric diseases. In: Hines RL, Marshall KE. Anesthesia and co-existing disease. 5th ed. Philadelphia: Elsevier. 2008;626-7.
- 4- Orbeck H, Oftedal G. Familial dysautonomia in a non-Jewish child. Acta Paediatr Scand. 1977;66(6):777-81.
- 5- Guzzetta F, Tortorella G, Cardia E, Ferrière G. Familial dysautonomia in a non-Jewish girl, with histological evidence of progression in the sural nerve. Dev Med Child Neurol. 1986;28(1):62-8.
- 6- Challands JF, Facer EK. Epidural anaesthesia and familial dysautonomia (the Riley Day syndrome). Three case reports. Paediatr Anaesth. 1998;8(1):83-8.
- 7- Ngai J, Kreymin I, Kim JT, Axelrod FB. Anesthesia management of familial dysautonomia. Paediatr Anaesth. 2006;16(6):611-20
- 8- Abulhasan Y, Buu N, Frigon C. Perioperative use of dexmedetomidine in an infant with familial dysautonomia. Br J Anaesth. 2009;103(3):413-5.
- 9-Sheikhi F, Ansari M, Omidian J, Daneshgar F. [Familial dysautonomia presenting with bilateral corneal ulcer (Persian)]. Journal of Kermanshah University of Medical Sciences. 2002;6(3):57-60.