

Μεταμόσχευση νεφρού σε ασθενή με σύνδρομο Frasier

Μπάρδα Μαρία, Τσουμαρόπουλος Γεώργιος, Μαυρόπουλος Χρήστος, Λιάζου Δέσποινα, Παπακωνσταντίνου Κωνσταντίνος, Κατσανούλας Κωνσταντίνος
Αναισθησιολογικό Τμήμα, Ιπποκράτειο Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης

ΕΙΣΑΓΩΓΗ: Το σύνδρομο Frasier χαρακτηρίζεται από δυσγενεσία των γονάδων με υψηλό κίνδυνο ανάπτυξης γοναδοβλαστώματος, νεφρωσικό σύνδρομο και χρόνια νεφρική ανεπάρκεια.

Επίπτωση < 1 / 1.000.000 γεννήσεις. **Παγκοσμίως και έχουν περιγραφεί <150 περιπτώσεις.**

Η υποψία του συνδρόμου τίθεται συνήθως στην εφηβική ηλικία σε θήλεα άτομα λόγω καθυστερημένης ήβης ή πρωτοπαθούς αμηνόρροιας. Η πλειονότητα των ασθενών εμφανίζει σε βρεφική ηλικία κορτικοανθεκτικό νεφρωσικό σύνδρομο το οποίο προοδευτικά οδηγεί σε χρόνια νεφρική ανεπάρκεια.

ΣΚΟΠΟΣ: Η γνωστοποίηση του συνδρόμου και η παρουσίαση περίπτωσης μεταμόσχευσης νεφρού σε φαινοτυπικά θήλυ άτομο με γονότυπο 46XY (ψευδοερμαφροδιτιτισμός).

Παρούσα νόσος: Ασθενής 14 ετών με χρόνια νεφρική ανεπάρκεια, αιμοκαθαιρόμενη από έτους λόγω Εστιακής και Τμηματικής Σπειραματοσκλήρυνσης σε έδαφος συνδρόμου Frasier.

Ατομικό ιστορικό: Υδρονέφρωση (προγεννητική διάγνωση), Γοναδοβλάστωμα με αμφοτερόπλευρη ωθηκεκτομή
Χρόνια νεφρική ανεπάρκεια με αρτηριακή υπέρταση και δευτεροπαθή υπερπαραθυρεοειδισμό.

Φαρμακευτική αγωγή: Σεβελαμέρη, ασβέστιο, ατορβαστατίνη, δροσπιρενόνη, βιταμίνη D3, νεμπιβολόλη, αμλοδιπίνη.

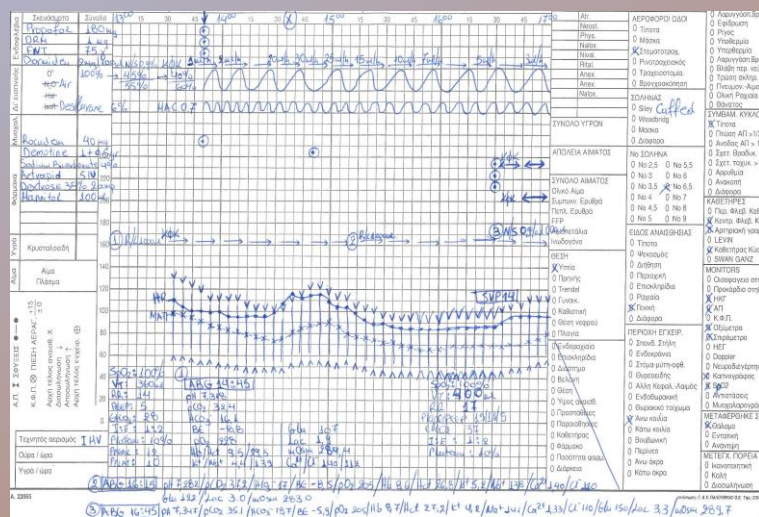
Συμπεράσματα: Το σύνδρομο Frasier είναι μια εξαιρετικά σπάνια διαταραχή με βαρύτερες εκδηλώσεις.

Μέχρι σήμερα υπάρχουν λιγοστές πληροφορίες για το προσδόκιμο επιβίωσης των ασθενών.

Σύμφωνα με τη βιβλιογραφία μετά τη νεφρική μεταμόσχευση το νεφρωσικό σύνδρομο δεν επανεμφανίζεται.

Η αναισθησιολογική διαχείριση της νεφρικής μεταμόσχευσης σύμφωνα με την εμπειρία μας αλλά και με τα έως τώρα βιβλιογραφικά δεδομένα, δεν παρουσίασε ιδιαιτερότητες πέραν των αναμενόμενων. Κρίνουμε όμως σημαντική την καταγραφή παρόμοιας σπανιότητας περιστατικών, τόσο για ενημέρωση της διεθνούς βιβλιογραφίας όσο και ως περιστατικά αναφοράς.

Η ΑΣΘΕΝΗΣ ΥΠΟΒΛΗΘΗΚΕ ΣΕ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗ ΝΕΦΡΟΥ ΥΠΟ ΓΕΝΙΚΗ ΑΝΑΙΣΘΗΣΙΑ



Εισαγωγή: μιδαζολάμη, προποφόλη, φεντανύλη και ροκουρόνιο

Διατήρηση: δεσφλουράνιο (MAC 1) και στάγδην έγχυση ρεμιφεντανύλης.

Μετεγχειρητική αναλγησία: μορφίνη, παρακεταμόλη, τραμαδόλη.

Αφύπνιση: σουγκαμμαντέξη.

Διάρκεια: 5 ώρες.

Διεγχειρητική πορεία: Ομαλή.

Ασθενής αεριομετρικά και αιμοδυναμικά σταθερή.

Έλαβε 3 lt θερμών κρυσταλλοειδών χωρίς ανάγκη για μεταγγιση.

Μετά την τοποθέτηση του νεφρικού μοσχεύματος η διούρηση ενισχύθηκε με μαννιτόλη και φουροσεμίδη.

Μετεγχειρητική πορεία: Ομαλή