

Αναισθητική διαχείριση ασθενούς με φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία (X-ALD) ,σχετιζόμενη νόσο του Addison και σύνδρομο Brugada.

Γκιαούρης Εμμανουήλ¹, Ασλανίδης Θεόδωρος¹, Παπαχατζοπούλου Ευδοκία¹, Τσαμασλίδης Γεώργιος¹, Λαζαρίδου Ευθυμία-Ειρήνη¹, Μασούρα Όλγα-Μαρία¹

¹Αναισθησιολογικό τμήμα Γενικού Νοσοκομείου Θεσσαλονίκης «Άγιος Παύλος»

Εισαγωγή

Η φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία (X-ALD) συνιστά μια σπάνια νευροεμφυλιστική διαταραχή. Την πάθηση αυτή συναντάμε σπάνια στις χειρουργικές αίθουσες ως αναισθησιολόγοι

Γενετικά, οφείλεται κυρίως σε μεταλλάξεις του γονιδίου ABCD1 το οποίο εδράζεται στο Xq28. Η πρωτεΐνη που αυτό κωδικοποιεί είναι η ALDP. Η ALDP είναι ένας μεταφορέας απαραίτητος για την διάσπαση των VLCFAs στα υπεροξειδωσώματα. Δυσλειτουργία ή ανεπάρκεια αυτής έχει ως αποτέλεσμα την ελαττωματική β-οξειδωση των πολύ μεγάλης αλυσίδας λιπαρών οξέων (VLCFAs). Τα VLCFAs συσσωρεύονται στο ΚΝΣ (λευκή ουσία εγκέφαλου, νωτιαίος μυελός, επινεφρίδια) ασκώντας τοξική επίδραση σε αυτά.

Η X-ALD παρουσιάζει ένας εύρος φαινοτύπων. Χαρακτηρίζεται από προοδευτική μυελοπάθεια, ενδοκρινική δυσλειτουργία (επινεφριδιακή ανεπάρκεια, ανεπάρκεια των όρχεων) μεταβλητά προοδευτική λευκοδυστροφία και περιφερική νευροπάθεια.

Αναισθησιολογικά, η διαχείριση των ασθενών με X-ALD παρουσιάζει ιδιαίτερες προκλήσεις και απαιτεί προσεκτική διαχείριση:

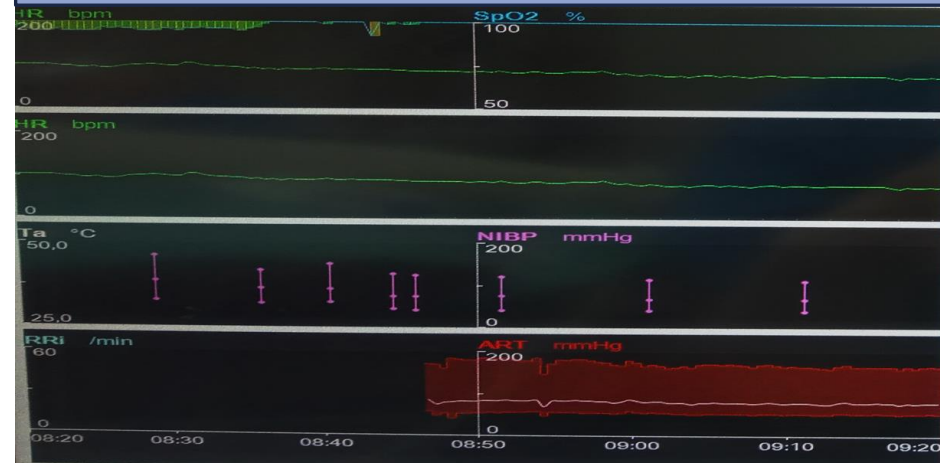
- **Επινεφριδιακή ανεπάρκεια:** Προεγχειρητική έναρξη υποκατάστασης με κορτικοστεροειδή και διαχείριση υγρών και ηλεκτρολυτών
- **Κίνδυνος αναπνευστικής καταστολής:** Αποφυγή προνάρκωσης χορήγηση κατασταλτικών υπό στενή παρακολούθηση
- **Αυξημένος κίνδυνος γαστροοισοφαγικής παλινδρόμησης και εισρόφησης:** Διενέργεια ταχείας εισαγωγής στην αναισθησία
- **Αξιολόγηση εργαστηριακών ευρημάτων λόγω πιθανής θρομβοκυτταροπενίας (θεραπεία με Lorenzo's oil) και επηρεασμένων ηπατικών ενζύμων**
- **Οστεοπόρωση, υπογοναδισμός:** Δυσκολίες στην χορήγηση υπαρανοειδούς αναισθησίας (πιθανή σκολίωση) και αυξημένη πιθανότητα ιατρογενών καταγμάτων (προσεκτική τοποθέτηση και μετακίνηση ασθενών)
- **Συνέχιση αντιεπιληπτικής θεραπείας αποφυγή αναισθητικών παραγόντων που ελαττώνουν τον ουδό των κρίσεων (ισοφλουράνιο, κεταμίνη)**

Παρουσίαση Περιστατικού

Ασθενής ηλικίας 64 ετών βάρους 82κιλά ύψος 1.80 BMI: 25.3 προσήλθε στην ορθοπαιδική του νοσοκομείου μας για χειρουργική αποκατάσταση διατροχαντηρίου κατάγματος με τοποθέτηση ενδομυελικού ήλου (γ-nail).

- **Ατομικό ιστορικό:** φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία (φαινότυπος αδρενομυελοπάθειας, συμπτώματα σπαστικής τετραπληγίας και επινεφριδιακής ανεπάρκειας), μέτριου βαθμού στένωση καρωτίδων, καλοήθης υπερπλάσια του προστάτη και σύνδρομο Brugada τύπου 2. Το T-score από την μέτρηση οστικής πυκνότητας ήταν φυσιολογικό. Αλλεργία στην αμόξυκιλλίνη/κλαβουλανικό και στο gadoterate meglumine. Ελεύθερο χειρουργικό ιστορικό.
- **Προεγχειρητική αγωγή:** υδροκορτιζόνη φλυδροκορτιζόνη, ροσουβαστατίνη/εζετιμίμητη, τελμισαρτάνη/αμλοδιπίνη, προστέθηκαν στην κλινική η ηπαρίνη χαμηλού μοριακού βάρους και αναλγητικά φάρμακα.
- **Προεγχειρητική προετοιμασία:** Συμβολή ενδοκρινολόγου, καρδιολόγου, νευρολόγου. Διακοπή αμλοδιπίνης/τελμισαρτάνης 24 ώρες προ του χειρουργείου. Έναρξη χορήγησης μεθυλπρεδνιζολόνης 500mg/R/L με ροή 30 ml/h 2 ώρες πριν την επέμβαση
- **Αναισθησία:** Υπαρανοειδής αναισθησίας στο διάστημα 03-04 με διάλυμα ροπιβακαΐνης (0.75% 3.8 ml) δεξτρόζης (0.2 ml) , επίπεδο αναισθησίας Θ10. Χορήγηση ονδασετρόνης, ομεπραζόλης και μιδαζολάμης 1mg για καταστολή του άγχους του ασθενούς. Τοποθέτηση αρτηριακής γραμμής και BIS monitoring
- **Διεγχειρητική πορεία:** Προεγχειρητικά αιμοδυναμικά στοιχεία ασθενούς: Α.Π. 169/83, Σφύξεις 101, SpO2:96% . Διάρκεια επέμβασης 75 λεπτά. Ο ασθενής παρέμεινε αιμοδυναμικά σταθερός καθ' όλη την διάρκεια της επέμβασης.
- **Μετεγχειρητική πορεία:** Παραμονή στην Μ.Μ.Α.Φ για 35 λεπτά. Λήψη αερίων αίματος- φυσιολογικά ευρήματα πλην της τιμής της αιμοσφαιρίνης (9.1g/dl). Διακοπή μεθυλπρεδνιζολόνης 10 ώρες μετά. Απουσία μετεγχειρητικών επιπλοκών και λήψη εξιτηρίου 3 ημέρες μετά

Ζωτικά Σημεία Διεγχειρητικά



Συμπεράσματα

Η φυλοσύνδετη αδρενολευκοδυστροφία, όπως αναφέρθηκε δε συναντάται συχνά στις χειρουργικές αίθουσες. Το εύρος των φαινοτύπων της και των κλινικών της χαρακτηριστικών καθιστούν την διαχείριση των ασθενών που πάσχουν από αυτήν μια πρόκληση. Είναι αναγκαία συνεπώς, η κατάλληλη προεγχειρητική τους προετοιμασία και ο σχεδιασμός του πλάνου της αναισθησίας από μια διεπιστημονική ομάδα για την ελαχιστοποίηση των επιπλοκών διεγχειρητικά και μετεγχειρητικά.