

Strokovni prispevek/Professional article

MOEBIUSOV SINDROM IN ANESTEZIJA – KLINIČNI PRIMER

MOEBIUS SYNDROME AND ANAESTHESIA – CASE REPORT

Darja Šervit-Kuchler

Klinični oddelek za anesteziologijo in intenzivno terapijo operativnih strok, Klinični center, Zaloška 7, 1525 Ljubljana

Prispelo 2004-05-28, sprejeto 2004-10-12; ZDRAV VESTN 2005; 74: 75-7

Ključne besede: Moebiusov sindrom; anestezija; težka intubacija; zatekanje želodčne vsebine; vdihnenje v pljuča

Izvleček – Izhodišča. Moebiusov sindrom je prirojena bolezen s parezo 6. in 7. možganskega živca, ki so ji pridružene še nepravilnosti obraza in udov. Otroci so lahko umsko zaostali, celo avtisti. Vzroki so različni in še niso popolnoma raziskani. Bolnike pogosto operirajo zaradi osnovne bolezni. Pri anesteziji je zaradi obraznih nepravilnosti lahko otežena intubacija.

Bolniki in metode. 21-mesečna deklica z Moebiusovim sindromom je bila zaradi operativne korekcije konjskega spodvitega stopala predvidena za poseg v splošni anesteziji. Težko intubacijo smo zaradi obraznih nepravilnosti pričakovali. V anamnezi so prisotni tudi zapleti med poprejšnjo anestezijo zaradi zatekanja in vdihnenja želodčne vsebine. Tudi pri nas je pri poskusu intubacije prišlo do zatekanja čaja iz želodca, čeprav naj bi bila deklica tešča. Po intubaciji s fiberoptičnim bronhoskopom je bila operacija uspešno izvedena.

Zaključki. Pri bolnikih z Moebiusovim sindromom moramo zaradi prisotnih obraznih nepravilnosti pričakovati težko intubacijo. Pri naši bolnici smo težko intubacijo predvideli in jo tudi uspešno izvedli z fiberoptičnim bronhoskopom. Nismo pa predvideli možnosti obilnega zatekanja želodčne vsebine. Upočasnjeno praznjenje želodca pri tem sindromu v razpoložljivi literaturi ni opisano.

Uvod

Moebiusov sindrom je prirojena bolezen, ki se po navadi pojavlja naključno, znane pa so tudi družine, kjer se sindrom pojavlja pogosto v več zaporednih generacijah (2). Diagnoza je po navadi klinična. Različni avtorji postavljajo za to diagnozo različna merila. Najpogostejši znaki, ki jih navajajo, so: prirojena eno- ali obojestranska pareza 6. in 7. možganskega živca (1, 6-10, 12). Izjemoma so prizadeti tudi drugi možganski živci, npr. tudi 3., 4. in 10. možganski živec. Pogosto so pridružene še nepravilnosti glave in obraza ter nepravilnosti udov. Nekateri otroci imajo težave pri hranjenju, ker nimajo razvitega sesalnega in požiralnega refleksa (12). Zaradi razcepljenosti neba hrana pogosto uhaja skozi nos. Opisani so tudi primeri,

Key words: Moebius syndrome; anaesthesia; difficult intubation; gastric-fluid regurgitation; pulmonal aspiration

Abstract – Background. Moebius syndrome is a congenital disorder involving the 6th and 7th cerebral nerves. It very often involves facial and limb anomalies, and the children with this disorder can be mentally retarded. Reasons for Moebius syndrome are various and not fully understood. Children with this disease undergo a lot of corrective surgery that requires anaesthesia. Due to their facial anomalies, we have to expect intubation difficulties with these patients.

Material and methods. This clinical case report presents a 21-month-old girl with Moebius syndrome who underwent surgery for clubfoot correction under general anaesthesia. We expected difficult airways, and the child also had a history of complications during anaesthesia. During the induction of anaesthesia we encountered a complication associated with the regurgitation of tea. This occurred even though she had not eaten or drunk that day. After a successful intubation with a fibre-optic bronchoscope the surgery was successfully completed.

Conclusions. When dealing with a Moebius-syndrome patient, we have to expect a difficult intubation because of the numerous problems associated with this syndrome. We successfully intubated our patient with a fibre-optic bronchoscope. What we did not expect was the regurgitation of tea from the stomach. In related literature we did not find any data about delayed gastric emptying.

da so otroci umrli kmalu po rojstvu, ker niso imeli razvitega dihalnega centra v možganskem deblu. V nekaterih primerih je upočasnen tudi razvoj govora, ker nebne strukture in jezik niso razviti. Druge pogostejše nepravilnosti so še majhna čeljust in spremenjeni zobje.

Spremembe na udih se kažejo kot zraščeni prsti, konjsko spodvito stopalo, deformacije prstov na nogi do odsotnosti prstov ali pa kot odsotnost udov. Možne so lahko še druge sistemske nepravilnosti, duševna manjrazvitost in avtizem.

Incidenca in prevalenca nista poznani. Na Nizozemskem je prevalenca najmanj 0,002% vseh rojstev. Moški in ženske zbolijo v enakem razmerju.

Etiologija in patogeneza sindroma sta nejasni. Obstajata dve hipotezi. Prva zagovarja kot vzrok motnjo prekrvitve možgan-

skih struktur, druga pa navaja kot vzrok sindroma primarno genetsko spremembo (1, 5, 8–10, 12, 14). Kot teratogene dejavnike navaja literatura talidomid, prostaglandin misoprostol, kokain, ergotamin, hipertermijo in travmo (9, 13). Misoprostol je prostaglandin, ki se uporablja za sproženje splava, predvsem v Braziliji. Moebiusov sindrom se pojavlja pri nekaterih otrocih, ki so poskus splava preživeli (3). Verjetno gre za motnjo v zgodnji organogenezi zarodka (8). Nastanek tega sindroma povezujejo tudi z znotrajmaternično izpostavljenostjo kokainu, ergotaminu, pregretju ali poškodb. Vzrok so lahko tudi krvavitve zaradi zgodnjih popadkov, do katerih pride iz različnih razlogov, ti pa privedejo do ishemije ploda (12). Zaradi motnje v organogenezi ploda nastanejo okvare možganskih živcev, njihovih jeter ali samo mišic. (7, 10, 12). To je večkrat prikazalo magnetno resonančno slikanje (9, 11). V nekaterih primerih gre za slabo razvito možgansko deblo z nerazvitim dihalnim centrom, ki privede do hudih motenj dihanja, ki niso združljive z življenjem (9).

Žilna hipoteza kot vzrok za sindrom predvideva ishemijo v spodnjem delu možganskega debla in zapore primitivne arterije subklavije. To pa ne pojasnjuje pogoste nepravilnosti na spodnjih dihal ali pa kje drugje zunaj njenega prehranjevalnega območja (10).

Verjetnejša je genetska hipoteza. Okvare na genih, ki so jih našli pri bolnikih s tem sindromom, so namreč različne. Napaka je verjetno poligenska. Fenotip te bolezni naj bi se razvil, če pride do več hkratnih mutacij na več različnih genih, ki so potrebni za razvoj spodnjega dela možganskega debla. Zato je tudi sindrom zelo raznolik. Pomembno vlogo pri mutaciji naj bi odigrali tudi prej omenjeni teratogeni dejavniki, katerim so bile izpostavljene nosečnice (10).

Pri anesteziji imamo pri bolnikih s tem sindromom težave pri intubaciji zaradi nepravilnosti obraza in struktur v ustih (4).

Opis primera

21-mesečna deklica z Moebiusovim sindromom je bila predvidena za poseg v splošni anesteziji zaradi poprave konjskega spodvitga stopala. V sklopu Moebiusovega sindroma je imela ugotovljeno nerazvitost korpusa kalozuma, nevrolške motnje kot naglušnost, obojestransko škilavost, odsotnost mimike, obojestransko parezo 6. možganskega živca in splošno mišično slabost. Prisotne so bile tudi številne nepravilnosti okostja (konjsko spodvito stopalo, skolioza, majhna in slabo pomična spodnja čeljust).

Mati nam je povedala, da je deklica že prejela anestezijo. Preiskava je bila po eni uri prekinjena, ker naj bi se deklici »zaletel« sirup, ki ga je prejela tik pred preiskavo. Po zapletu je bila deklica intubirana in en dan hospitalizirana na Kliničnem oddelku za otroško kirurgijo in intenzivno terapijo zaradi opazovanja. Postavili so sum, da je šlo za vdihnenje želodčne vsebine ob zapletu med anestezijo z laringealno masko. Glede na podatke iz anamneze in dokumentacije smo pričakovali, da je anestezija z endotrahealno intubacijo za deklico varna. Do zapleta je prišlo eno uro po začetku anestezije z laringealno masko, ki dihal ne zaščiti pred aspiracijo.

Glede na otrokovo stanje smo se odločili, da jo intubira pediater, večš intubacije s fiberoptičnim bronhoskopom.

Otroku smo pred intubacijo dali midazolam v sirupu, uvedli smo intravensko kanilo in ga prek obrazne maske predihavali s 100-odstotnim kisikom. Uspavali smo ga s hlapnim anestetikom Sevofluranom ter intravensko dodali opioid Fentanyl. Deklico smo z masko brez težav predihavali. Ob laringoskopiji smo videli le vrh epiglotisa (po Cormackovi skali stopnja 3), kar napoveduje slabe pogoje za uspešno intubacijo. Ob ponovni laringoskopiji z ravno žlico vidljivost ni bila boljša in prišlo je do obilnega zatekanja čaja, ki ga je deklica zaužila pred več kot štirimi urami. Deklico smo obrnili na bok in ji posrkali čaj iz ust in žrela. Zasičenost arterijske krvi s kisikom je bila ves čas nad 96%. Deklico smo ves čas brez težav ročno predihavali z balonom prek obrazne maske in nato intubirali s fiberoptičnim bronhoskopom. Dali smo ji antibiotično zaščito.

Celotna operacija je potekala brez zapletov. Tudi ob ekstubaciji in v zgodnjem pooperativnem obdobju zapletov ni bilo, zato smo se odločili, da deklico iz prebujevalnice premestimo na otroški oddelek Or-

topedske klinike, kjer smo deklico ves čas nadzorovali s pulznim oksimetrom.

Deklici smo dali kartico o anestezijskih posebnostih, kjer smo navedli, da ima upočasnjeno praznjenje želodca in da obstaja nevarnost zatekanja želodčne vsebine ne glede na to, da je tešča.

Razpravljanje

Bolniki z Moebiusovim sindromom sicer niso pogosti, vendar zaradi številnih diagnostičnih preiskav, posegov na očeh, obrazu ali na udih večkrat potrebujejo anestezijo.

Zaradi obraznih nepravilnosti je lahko intubacija otežena. Glede na zunanji izgled naše bolnice smo težko intubacijo pričakovali in se nanjo tudi ustrezno pripravili. Intubirali smo jo s fiberoptičnim bronhoskopom. Ob poprejšnjem laringoskopiranju smo videli le vrh poklopca (Cormack 3). Možnosti zatekanja želodčne vsebine nismo predvideli, ker je bila anamneza nejasna in podatki v popisu skopi. Glede na to, da je do prejšnjega zapleta prišlo eno uro po anesteziji z laringealno masko, smo predvidevali, da je anestezija z endotrahealno intubacijo za otroka varna.

V razpoložljivi literaturi nismo našli podatkov o spremembah v prebavilih pri bolnikih z Moebiusovim sindromom. Našli smo le podatek, da je lahko okvarjeno tudi vegetativno živčevje.

Zaključki

Z opisom tega primera bi radi opozorili na Moebiusov sindrom, ki je zelo redka prirojena bolezen, ki še ni povsem raziskana. Kljub temu da so bolniki redki, pa zaradi narave prirojenih napak v sklopu tega sindroma večkrat potrebujejo anestezijo za diagnostične preiskave ali operativne posege. Za anesteziologa je pomembno, da pričakuje težko intubacijo in se nanjo pripravi.

Namen tega članka je tudi, da bi spodbudil anesteziologe, naj bolnikom, pri katerih je med anestezijo prišlo do kakršnega koli zapleta, izpolnijo kartico anestezioloških posebnosti. To je edini dokument, ki ga dobi anesteziolog od svojega kolega in ki lahko natančno opredeli težavo, ki je nastopila v zvezi z bolnikom pri predhodnih anestezijah. Če bi bil v našem primeru predhodni zaplet jasno opisan v takšni obliki, bi regurgitacijo čaja iz želodca ob poskusu intubacije morda lahko preprečili.

Literatura

1. Stroemland K, Sjoergen L, Miller M, Gillberg C, Wentz E, Johansson M, Nylen O, et al. Moebius sequence – a Swedish multidiscipline study. *Eur J Pediatr* 2002; 6: 35–45.
2. Becker-Christensen F, Lund H. A family with Moebius syndrome. *J Pediatr* 1974; 84: 115–7.
3. Bandini J, Ventura L, Miller M. Autism and Moebius sequence. *Arq Neuropsiquiatr* 2003; 61: 181–5.
4. Joehr M. Anaesthesie bei seltenen Erkrankungen und Syndromen. In: Joehr M. *Kinder Anaesthesie*. 5. ueberarbeitete Auflage. Muenchen, Jena: Urban und Fisher, 2001. p. 289–304.
5. Borck G, Wirth J, Hardt T, Tonnie H, Brondum-Nielsen K, Bugge M, Tommerup N, et al. Molecular cytogenetic characterisation of a complex 46, XY,t(7; 8; 11; 13) chromosome rearrangement in a patient with Moebius syndrome. *J Med Genet* 2001; 38(2): 117–21.
6. Fialho-Cronemberger M, Moreira JBC, Brunoni D, Mendonca TS, Alvarenga EHL, Pfeifer-Pereira-Rizzo AM, et al. Ocular and clinical manifestations of Moebius syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2001; 38: 156–62.
7. Kirath H, Erdener U. Poland-Moebius syndrome: case report. *Jpn J Ophthalmol* 2000; 44: 677–89.
8. Yeh PC, Kipp MA. A case of Moebius syndrome in association with Klinefelter syndrome. *Ophthalmic Genetics* 2002; 23: 185–9.
9. Lammens M, Moerman P, Frys JP, Schroeder JM, Spinewyn D, Casaer P, Dom R. Neuropathological findings in Moebius syndrome. *Clin Genet* 1998; 54: 136–41.
10. Verzijl HTFM, Zwaag B, Cruysberg JRM, Padberg GW. Moebius syndrome redefined a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. *Neurology* 2003; 61: 327–33.

11. Lengyel D, Zaunbauer W, Keller E, Gottlob I. Moebius syndrome: MRI findings in three cases. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2000; 37: 305–8.
12. Peleg D, Nelson GM, Williamson RA, Widness JA. Expanded Moebius syndrome. *Pediatric Neurology* 2001; 24: 306–9.
13. Lipson AH, Gillerot Y, Tannenberg AEG, Giurgea S. Two cases of maternal antenatal splenic rupture and hypotension associated with Moebius syndrome and cerebral palsy in offspring. *Eur J Pediatr* 1996; 155: 800–4.
14. Zwaag B, Verzijl HTFM, Bernabe DBV, Schuster VL, Bokhoven H, Kremer H, Reen M, et al. Mutation analysis in candidate Moebius syndrome genes PGT and GATA2 on chromosome 3 and EGR2 on chromosome 10. www.jmedgenet.com:1–3

V tej številki so sodelovali:

- prof. dr. Elko Borko, dr. med., specialist ginekolog in porodničar, Služba za ginekologijo in perinatologijo, Splošna bolnišnica Maribor
- doc. dr. Borut Bratanič, dr. med., specialist pediater, Pediatrična klinika, Klinični center Ljubljana
- prim. Matija Cevc, dr. med., specialist internist, Klinični oddelek za žilne bolezni, Klinični center Ljubljana
- Davorin Dajčman, dr. med., specialist internist, Oddelek za gastroenterologijo in endoskopijo, Splošna bolnišnica Maribor
- mag. Matej Drobnič, dr. med., specialist ortoped, Ortopedska klinika, Klinični center Ljubljana
- Jože Felkar, dr. med., specialist splošne medicine, Zdravstveni dom Murska Sobota
- asist. mag. Aleš Fidler, dr. dent. med., Katedra za zobne bolezni, Medicinska fakulteta Ljubljana
- prof. dr. Miran F. Kenda, dr. med., specialist internist, Klinični oddelek za kardiologijo, Klinični center Ljubljana
- prim. doc. dr. Matija Kozak, dr. med., specialist internist, Klinični oddelek za žilne bolezni, Klinični center Ljubljana
- asist. mag. Mitja Lainščak, dr. med., specializant interne medicine, Interni oddelek, Splošna bolnišnica Murska Sobota
- prim. Bogdan Leskovic, dr. med., specialist internist, Ljubljana
- prim. prof. dr. Gorazd Lešničar, dr. med., specialist internist in specialist infektolog, Oddelek za infekcijske bolezni in vročinska stanja, Splošna bolnišnica Celje
- prim. Tatjana Lužnik-Bufon, dr. med., specialistka pediatrija, Klinika za infekcijske bolezni in vročinska stanja, Klinični center Ljubljana
- Petruša Miholič, univ. dipl. ing. zoot., Inštitut za varovanje zdravja RS, Ljubljana
- Marija Mulej, dr. med., specialistka internistka, Interni oddelek, Splošna bolnišnica Jesenice
- Marjeta Novosel-Sever, dr. med., specialistka pediatrija, Pediatrična klinika, Klinični center Ljubljana
- prim. Cvetka Pernat, dr. med., specialistka internistka, Oddelek za gastroenterologijo in endoskopijo, Splošna bolnišnica Maribor
- asist. mag. Teodor Pevec, dr. med., specialist kirurg, Kirurški oddelek, Splošna bolnišnica Ptuj
- prim. dr. Metka Prešern-Štrukelj, dr. med., specialistka fizikalne medicine in rehabilitacije, Inštitut za rehabilitacijo republike Slovenije, Ljubljana
- mag. Katarina Prosenc-Trilar, univ. dipl. biol., Center za nalezljive bolezni, Laboratorij za viruse, Ljubljana
- prim. doc. dr. Marjan Skalicky, dr. med., specialist internist, Oddelek za gastroenterologijo in endoskopijo, Splošna bolnišnica Maribor
- prof. dr. Vladimir Smrkolj, dr. med., specialist kirurg, Klinični oddelek za travmatologijo, Klinični center Ljubljana
- asist. dr. Maja Sočan, dr. med., specialistka internistka, Inštitut za varovanje zdravja RS, Ljubljana
- Darja Šervic-Kuchler, dr. med., specialistka anesteziologinja, Klinični oddelek za anesteziologijo in intenzivno terapijo operativnih strok, Klinični center Ljubljana
- prof. dr. Igor Švab, dr. med., specialist splošne medicine, Katedra za družinsko medicino, Medicinska fakulteta Ljubljana
- doc. dr. Matjaž Veselko, dr. med., specialist kirurg, Klinični oddelek za travmatologijo, Klinični center Ljubljana
- prim. dr. Velimir Vulikić, dr. dent. med., Domžale
- asist. dr. Marjan Zaletel, dr. med., specialist nevrolog, Klinični oddelek za nevrologijo, Klinični center Ljubljana