

Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) Sendromlu İki Olguda Anestezi Yönetimi: Olgu Sunumu

Anesthesia Management in Two Cases with Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) Syndrome: Case Report

Cansu Kılınc Berктаş, Merve İkbal Göncü, Özal Adıyeke, Funda Gümüş Özcan

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, İstanbul, Türkiye

ÖZ

Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) sendromu, alt kranial sinir tutulumu, alt ve üst motor nöron ekstremitte bulguları sık görülen, sensörinöral sağlıkla karakterize bir hastalıktır. Solunum yetmezliği (en sık görülen nörolojik olmayan bulgu), kas güçsüzlüğü, geveleyerek konuşma diğer özellikleridir. Avrupa'da son yüzyıl içinde 100 den az hasta bildirilmiştir. Çok nadir görülen bir hastalık olması sebebiyle anestezi yaklaşımıyla ilgili literatürlerde yeterli veri bulunmamaktadır. Motor nöron hastalıklarında nöromüsküler bloker ilaçların paralizisi ve kas güçsüzlüğünü artırabilmesi, rezidüel nöromüsküler blok oluşabilmesi nedenleriyle genel anestezi ile uzamış solunum depresyonu riski bulunmaktadır. Ancak BVVL sendromunun etiopatogenezi hâlâ belirsizliğini koruması nedeniyle iki farklı BVVL sendromlu hastada genel anestezi yönetimimiz anlatıldı.

Anahtar sözcükler: Brown-Vialetto-Van Laere sendromu, pontobulber palsi, sensörinöral sağıklık, malign hipertermi

ABSTRACT

Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) syndrome is a disease characterized by lower cranial nerve involvement, lower and upper motor neuron extremity findings, and sensorineural deafness. Respiratory failure (the most common non-neurological finding), muscle weakness, and slurred speech are other features. Less than 100 patients have been reported in Europe in the last century. Since it is a very rare disease, there is not enough data in the literature regarding the anesthesia approach. In motor neuron diseases, there is a risk of prolonged respiratory depression with general anesthesia because neuromuscular blocking drugs can increase paralysis and muscle weakness and residual neuromuscular block may occur. However, since the etiopathogenesis of BVVL syndrome remains unclear, our general anesthesia management in two different patients with BVVL syndrome is described.

Keywords: Brown-Vialetto-Van Laere syndrome, pontobulbar palsy, sensorineural deafness, malignant hyperthermia

GİRİŞ

Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) sendromu, ilk olarak 1894'te Brown tarafından, daha sonra sırasıyla 1936 ve 1966'da Vialetto ve Van Laere tarafından tanımlanan, sensörinöral sağıklıkla ilişkili ilerleyici pontobulber palsi ile karakterize nadir nörolojik bir hastalıktır (1-3). Avrupada son bir asır içinde 100'den az hasta bildirilmiştir (4). Bu iki olgumuzda, çok nadir görülen BVVL sendromlu hastaların anestezi yönetimine ilişkin klinik deneyimimizi sunmayı amaçladık.

OLGU 1

Brown-Vialetto-Van Laere sendromu olan 16 yaş 28 kg erkek hastaya, daha önce aspirasyon pnömonisiyle gelişen solunum ve kardiyak arrest nedeniyle trakeostomi ve PEG açılmıştır.

Oda havasında takip edilen hastaya plastik ve rekonstrüktif cerrahi kliniği tarafından dekübit yara yeri debridmanı yapılması planlandı. Hastanın yakınından bilgilendirilmiş gönüllü onam alındıktan sonra hastaya standart anestezi monitörizasyonu uygulandı, trakeostomisinden anestezi cihazına bağlandı ve spontan solunum ile %40 oksijen uygulandı. Damar yolundan 1 mg midazolam, 1 mg kg⁻¹ lidokain, 2,5 mg kg⁻¹ propofol, 1 µg kg⁻¹ fentanil ile indüksiyon yapıldı. Anestezi idamesi remifentanil ve propofol ile total intravenöz anestezi uygulanmasıyla sağlandı. Hiperlomber lordozu ve skolyozu olan hastaya lateral dekübit pozisyon verildi. Aynı zamanda orta zincirli açıl-CoA dehidrogenaz eksikliği olan hastamızda hipoglisemi gelişimini önlemek için intravenöz sıvı ihtiyacı 10 mL kg⁻¹ sa⁻¹ den 1/3 dengeli kristaloid mayi ile sağlandı. Yaklaşık 1 saat süren cerrahi süresince komplikasyon gelişmedi.

Geliş tarihi/Received : 26.04.2024

Kabul tarihi/Accepted : 23.07.2024

Yayın tarihi : 29.07.2024

*Yazışma adresi: Cansu Kılınc Berктаş • cansukilinc87@gmail.com

Cansu Kılınc Berктаş 0000-0002-5387-0734 / Merve İkbal Göncü 0000-0001-8279-7874

Özal Adıyeke 0000-0001-5725-0981 / Funda Gümüş Özcan 0000-0003-0641-7977

Atf: Kılınc Berктаş C, Göncü Mİ, Adıyeke Ö, Gümüş Özcan F. Brown-Vialetto-Van Laere (BVVL) sendromlu iki olguda anestezi yönetimi; olgu sunumu. JARSS 2024;32(3):187-189.



Bu eser "Creative Commons Atınlı-GayriTicari-4.0 Uluslararası Lisansı" ile lisanslanmıştır.

Analjezi 15 mg kg⁻¹ parasetamol ile sağlandı. Hasta; trakeostomize mekanik ventilatör eşliğinde çocuk yoğun bakım ünitesine transfer edildi, hastanın 4 ay yoğun bakım ve 2 ay servis yatışı sonrası ev tipi solunum desteği (homevent) ile taburculuğu sağlandı.

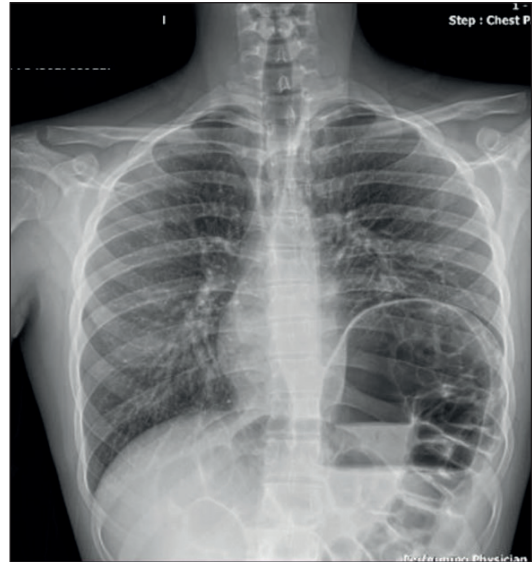
OLGU 2

Brown-Vialetto-Van Laere sendromu olan 17 yaş, 62 kg erkek hastaya, diafragma evantrasyonu nedeniyle göğüs cerrahisi tarafından diafragma plikasyonu yapılması planlandı. Preoperatif fizik muayenesinde işitme kaybı, dilde peltek konuşma, yemek yemesine ve içmesine engel olmayan yutma güçlüğü, el parmak distallerinde kuvvet kaybı, cisimleri kavramada zorluk, nörolojik muayenesinde motor kuvvetin tüm ekstremitelerde 4/5 olduğu ve yürüyebildiği görüldü. Bir süre önce kısa bir süre görme kaybı yaşadığı ama riboflavin takviyesi ile gerilediği öğrenildi. Yapılan solunum fonksiyon testinde FEV1/FVC:%90 (Zorlu ekspiratuvar volüm birinci saniye/zorlu vital kapasite), FEV1: 2,5 L olarak değerlendirildi. Hastanın preoperatif akciğer grafisi Şekil 1'de gösterilmiştir. EKG normal sinüs ritmindeydi. Hasta yakınından bilgilendirilmiş gönüllü onam alındıktan sonra standart ASA monitörizasyonuna ek olarak ısı, Bispektral indeks (BIS) monitörizasyonu yapıldı. Hastaya 1 mg midazolam, 50 µg fentanil, 180 mg propofol ile induksiyonu yapıldı. Nöromusküler bloker ajanlara duyarlılığı bilinmediğinden önce 15 mg daha sonra 5 mg şeklinde titre edilerek toplam 30 mg rokuronyum yapıldı. Sol 35F çift lümenli tüple entübe edildi. Fiberoptik bronkoskopi ile yeri doğrulandı. Nazogastrik tüple mide drenajı sağlandı. Sağ lateral dekübit pozisyonu verildi. İdamede sevofluran %2 ve remifentanil 0,05-0,1 µg kg⁻¹ dk⁻¹ hemodinamisine göre ayarlandı. Hipoglisemiye yatkınlıkları olması nedeniyle 100 mL sa⁻¹ dengeli kristaloid mayi + %5 dekstroz 100 mL sa⁻¹ olarak replase edildi. Operasyon süresi 70 dakika olarak kaydedildi. Postoperatif analjezi için intraoperatif cerrahi sahadan 5. interkostal seviyede interkostal blokaj, intravenöz 1000 mg parasetamol, 100 mg tramadol uygulandı. Sugammadex sonrası 2. dakikada kollarında hareketlilik gözlemlendi ancak spontan solunumu 7. dakikada başlamasıyla ekstübasyon gerçekleştirildi. Postoperatif bakım ünitesinde göz kontağı kurması sonrası yazdıklarımızı okutarak sakinleşmesi sağlandı, ağrısı olması nedeniyle ek 1 mg morfin intravenöz olarak yapıldı. Postoperatif akciğer grafisi Şekil 2'de verilmiştir. Hasta 3. gün taburcu oldu.

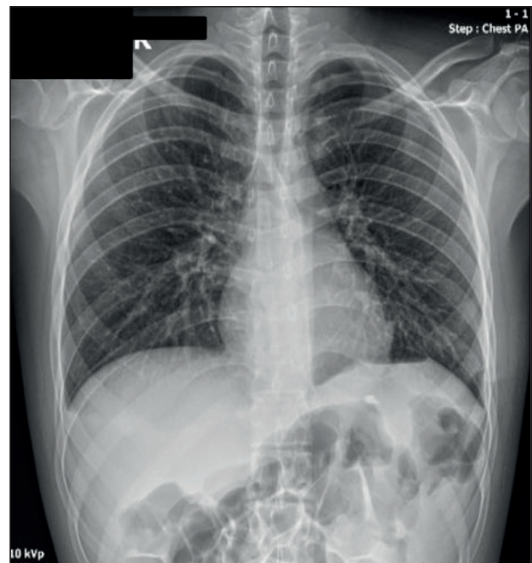
TARTIŞMA

Brown-Vialetto-Van Laere sendromu, ilerleyici sensörinöral sağırılık, ekstremitelerde kuvvet kaybı ve solunum yetmezliğine kadar ilerleyen, kökeni bilinmeyen skleroz benzeri nadir görülen bir motor nöron hastalığıdır. Bu sendrom ilk olarak tanımlandığında işitme kaybıyla birlikte görülen amiyotrofik lateral skleroz (ALS) benzeri bir hastalık olduğu belirtilmiştir

(4,5). Hastalığın kesin patofizyolojisi bilinmemektedir ancak kökeninin, kalıtsal ve otozomal resesif olan ve sırasıyla riboflavin taşıyıcıları RFVT2 ve RFVT3'ü kodlayan SLC52A2 ve SLC52A3 genlerinin mutasyonu nedeniyle olduğu düşünülmektedir (6,7). Alt ve üst motor nöronları tutmasından dolayı ALS ile tam benzerlik göstermemektedir. Ancak motor nöron hastalıklarında nöromusküler bloker (NMB) ilaçların paralizisi ve kas güçsüzlüğünü artırabilmesi, rezidüel nöromusküler blok oluşabilmesi nedenleriyle anestezi yönetiminde nöromusküler blokerlerin düşük dozlarda kullanılması ya da hiç kullanılmaması önerilmektedir (8). Literatürde BVVL sendromlu hastada anestezi yönetimi ile ilgili yalnızca bir vaka sunumuna rastlanmıştır. Bu olguda PEG açılması operasyonu planlanmış, anestezi idamesinde ne tercih ettikleri belirtilme-



Şekil 1. Preoperatif akciğer grafisi.



Şekil 2. Postoperatif akciğer grafisi.

miş, NMB olarak atrakuryum tercih edilmiş vaka bitiminde glikopiroilat ve neostigmin ile antagonize edilmiştir. Ekstübasyon zamanı ile ilgili bilgi verilmemiş ve 48 saat sonra taburcu edilmiştir. Analjezik olarak fentanil, ketorolak ve rektus kılıf bloğu uygulanmıştır (9). Motor kas hastalığı olan vakalarda NMB'lere yanıt değişebilmektedir (10). Bizim ilk olgumuz sendromun ileri seviyesinde ve trakeostomisi olduğundan, geçirdiği cerrahi kas gevşemesi gerektirmedikinden ve ventilatörden ayırma sürecinde sorun yaşanmaması için NMB tercih edilmemiştir. İkinci olgumuzda ise çift lümenli tüp takılacağından NMB ajan doz titrasyonu yapılarak daha düşük doz ile yeterli kas gevşemesi sağlanmıştır.

Bu sendromda alt kraniyal sinirler (VII-XII) sıklıkla etkilenir. Daha az sıklıkla II, III, V ve VI kraniyal sinirlerde anormallikler meydana gelir. Ekstremitelerde alt motor nöron belirtileri yaygındır (11). Dolayısıyla bu sendroma sahip olanlarda belirgin diyafram zayıflığı (FVC'de ciddi şekilde azalma), aspirasyon pnömonisi ve hiperkarbi gibi solunum komplikasyonları riski yüksektir. Bu nedenle FVC'yi artırmak ve solunum komplikasyonlarıyla daha geç dönemde karşılaşmak için diafragma plikasyonu önerilmektedir. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde trakeostomi ihtiyaçları olabilmektedir. Prognoz, bu sendromun doğası gereği kademeli olarak kötüleşme şeklindedir ve hastaların yalnızca %33'ü tanıdan sonraki 10 yıl boyunca hayatta kalabilmektedir (9). İlerleyen dönemlerde yutma güçlüğü yaşayabileceklerinden beslenmeyi desteklemek için de gastrotomi gerekebilmektedir. Nöroaksiyel blokların motor nöron hastalıklarında respiratuvar fonksiyonlar üzerinde minimal etkisi olduğundan, solunumsal açıdan yüksek riskli hastalarda iyi bir alternatif olabilecekleri gösterilmiştir (12). Ancak rejyonel anestezi uygulamasının altta yatan nörolojik hastalığı alevlendirme ihtimali, motor nöron hastalıklarında nöroaksiyel blok uygulaması tartışmalı bir konudur (13). Bizim de olgumuzda analjezi amaçlı interkostal blokaj yapıldı. Hastamızda uygulanan periferik blok ile ilgili komplikasyon gözlenmemiştir. Yapılan bloğun multimodal analjeziye katkısı olup postoperatif analjezi ihtiyacını azaltmıştır.

Brown-Vialetto-Van Laere sendromlu hastalarda dikkat edilmesi ve özen gösterilmesi gereken diğer bir durum ise işitme kaybı olmasından dolayı yapılacak işlemleri ayrıntılı bir şekilde anlatılmasıdır. Bosch ve ark. literatürdeki olgu taramalarında BVVL sendromlu çocukların tanı alma yaşının %66 civarında 4-17 yaş aralığında olduğunu bildirmişlerdir (14). Bu da en azından bu hastaların ya yazarak ya da işaret dili ile anlaşabilecek durumda olduklarını göstermektedir.

Sonuç olarak BVVL sendromlu hastalar nadir görülüyor olsa da yaşamının bir döneminde anestezili bir işleme maruz kalabilir ve hatta tekrarlayan anestezi gerekebilir. Bu iki olguda uygulanan anestezi yöntemlerinin sorun oluşturmadığı görülmüştür.

YAZAR KATKILARI

Çalışmanın fikri veya tasarımı: CKB

Veri toplama: CKB

Veri analizi ve yorumlama: MİG

Makale taslağının hazırlanması: MİG

Makalenin kritik revizyonu: ÖA

Diğer (çalışma denetimi, fonlar, materyal, vb...): FGÖ

Tüm yazarlar (CKB, MİG, ÖA, FGÖ) sonuçları gözden geçirmiş ve makalenin son hâlini onaylamıştır.

KAYNAKLAR

1. Brown CH. Infantile amyotrophic lateral sclerosis of the family type. *J Nerv Ment Dis* 1894;21(2):707-16.
2. Vialetto E. Contributo alla forma ereditaria della paralisi bulbare progressive. *Riv Sper Freniat* 1936;40:1-24.
3. Van Laere J. Paralyse bulbo-pontine chronique progressive familiale avec surdit . Un cas de syndrome de Klippel-Trenaunay dans la m me fratrie – probl mes diagnostiques et g n tiques. *Rev Neurol* 1966;115(2):289-95.
4. Sathasivan S. Brown–Vialetto–Van Laere syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2008;3:9.
5. McShane MA, Boyd S, Harding B, Brett EM, Wilson J. Progressive bulbar paralysis of childhood. A reappraisal of Fazio-Londe disease. *Brain* 1992;115(Pt 6):1889-900.
6. Piecuch AK, Skarzyński PH, Skarzyński H. A case report of riboflavin treatment and cochlear implants in a 4-year-old girl with progressive hearing loss and delayed speech development: Brown-vialetto-van laere syndrome. *Am J Case Rep* 2023;24:e940439.
7. Imannezhad S, Ghayoor Karimiani E, Sezavar M, Khademi GR, Naseri M, Ashrafzadeh F. Brown-Vialetto-Van Laere syndrome. *Iran J Child Neurol* 2024;18(2):141-6.
8. Iwagana S, Kitamura T, Ogawa M, Yamada Y. Anesthetic management of laparotomy for a patient with amyotrophic lateral sclerosis: A case report. *Masui* 2008;57(8):987-9.
9. Fell D. Anesthesia in Brown-Vialetto-Van Laere syndrome. *Paediatr Anaesth* 2009;19(11):1130-1.
10. Diefenbach C, Buzello W. Muscle relaxation in patients with neuromuscular diseases. *Anaesthesist* 1994;43(5):283-8.
11. Sathasivam S, O'Sullivan S, Nicolson A, Tilley PJB, Shaw PJ. Brown-Vialetto-Van Laere syndrome: Case report and literature review. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2000;1(4):277-81.
12. Savas JF, Litwack R, Davis K, Miller TA. Regional anesthesia as an alternative to general anesthesia for abdominal surgery in patients with severe pulmonary impairment. *Am J Surg* 2004; 188(5):603-5.
13. Birlik SÖ, Boztaş N, Kuvaki B, G m şgerdanlı  . Combined spinal epidural anesthesia in a patient with advanced amyotrophic lateral sclerosis and subarachnoid migration of the epidural catheter: Case report. *Turkiye Klinikleri J Anest Reanim* 2012;10(1):57-61.
14. Bosch AM, Stroek K, Abeling NG, Waterham HR, Ijlst L, Wanders RJ. The Brown-Vialetto-Van Laere and Fazio Londe syndrome revisited: Natural history, genetics, treatment and future perspectives. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:83.