



## Olgu Tartışması

# Solunum Yetmezlikli Miyotonik Distrofisi Olan Bir Hastada Noninvaziv Mekanik Ventilasyon

Banu ERİŞ GÜLBAY\*, Akın KAYA\*, Füsun ÜLGER\*, Özlem URAL GÜRKAN\*,  
Özlem KUMBASAR\*, Turan ACICAN\*, Sevgi SARYAL\*

\* Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göğüs Hastalıkları ve Tüberküloz Anabilim Dalı, Solunum Yoğun Bakım Ünitesi, ANKARA

Miyotonik distrofi (MD) otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Miyotoni, progresif kas güçsüzlüğü, endokrin anormallikler ve erken başlangıçlı katarakt hastalıkta en sık görülen bulgulardır. Özellikle ekstremitelerde güçsüzlüğü olan MD'li hastalarda sıklıkla solunum yetmezliği gelişebilir<sup>[1]</sup>.

Solunum yetmezliği gelişen bu hastalarda sadece oksijen tedavisi değil, özellikle geceleri yüksek tidal volüm oluşturacak basınç düzeylerinde iki seviyeli pozitif havayolu basıncı (BIPAP) tedavisinin başarılı olduğu görülmüştür<sup>[2]</sup>. Biz MD ve solunum yetmezliği tanısı ile solunum yoğun bakım ünitesinde izlediğimiz bir olguyu sunuyoruz.

### OLGU SUNUMU

Katarakt operasyonu amacıyla göz kliniğine başvuran 46 yaşındaki erkek hastada hipoksemi saptanması üzerine ileri tetkik amacıyla kliniğimize yatırıldı. Hastanın son 6 aydır eforla artan nefes darlığı, çömelme ve yerden bir şey kaldırmada zorlanma yakınmalarının bulunduğu tespit edildi.

Fizik incelemede, genel durumu iyi, vital bulguları stabildi. Deri ve mukozalarda hafif siyanoz ve sağ gözde pitozu mevcuttu. Solunum, kalp ve karın muayenesi normaldi. Nörolojik incelemede, sola bakışta diplopi, sağ gözde hafif pitoz (miyotonik yakınma ile pitozda artış mevcut), global olarak kas gücü alt ve üst ekstremitelerde proksimal ve distal kaslarda 4/5, bilateral fasiyal kaslarda güçsüzlük (göz yumma ve kaş kaldırma hareketlerini tam yapamadı), çömelince desteksiz kalkamama ve sol el tenar bölgede kas atrofi saptandı.

Laboratuvar incelemelerinde, hemoglobin: 14.5 g/dL, hematokrit: %43.1, lökosit: 5400/mm<sup>3</sup>, trombosit: 230.000/mm<sup>3</sup> bulundu. Eritrosit sedimentasyon hızı 26 mm/saat olup, kan biyokimyası karaciğer fonksiyon testleri (AST: 49 U/L, ALT: 87 U/L) ve kan şekeri (açlık kan glukozu: 153 mg/dL) dışında normal sınırlardaydı. ASO, CRP, IgG, IgM, IgA düzeyleri ile antids DNA normal sınırlarda olup anti-nükleer antikor (ANA) negatifti.

Solunum fonksiyon testlerinde, FVC: %32, FEV<sub>1</sub>: %35 (1.12 L), FEV<sub>1</sub>/FVC: %93, FEF:

**Yazışma Adresi:** Uzm. Dr. Akın KAYA

Ankara Üniv. Tıp Fak. Göğüs Hastalıkları ve Tüberküloz Anabilim Dalı, Solunum Yoğun Bakım Ünitesi, ANKARA

%25-75: %37, MVV: %44, TLC: %60, MIP: -15, MEP: 51 olarak saptandı. Yatış arter kan gazında, pH: 7.40, parsiyel karbondioksit basıncı (PaCO<sub>2</sub>): 49 mmHg, parsiyel oksijen basıncı (PaO<sub>2</sub>): 54.7 mmHg, oksijen saturasyonu (SaO<sub>2</sub>): %88, bikarbonat değeri (HCO<sub>3</sub>): 27.3 ölçüldü.

PA akciğer grafisinde her iki hemidiyafragma yukarı yerleşimli, bazallerde lineer infiltratlar mevcuttu. Ekokardiyografide, kalp boşlukları ile sol ventrikül duvar hareketleri normal, kapaklarda darlık bulgusu izlenmedi.

Elektromiyografi (ENMG)'de (biceps, tibialis anterior kasları ile median ve ulnar motor ve duysal sinirler incelendi), miyotoni ve miyopati ile uyumlu bulgular saptandı.

Sol quadriceps femoris kasından yapılan biyopside hipertrofik ve atrofik fibrillerin birarada bulunduğu erişkin tip miyotonik distrofi ile uyumlu bulgular gösterildi.

Hastanın klinikteki izlemi sırasında siyanozunda artma ve eklenen üst solunum yolu enfeksiyonunu takiben arter kan gazında bozulma (pH: 7.32, pCO<sub>2</sub>: 54 mmHg, pO<sub>2</sub>: 52 mmHg, SaO<sub>2</sub>: %84) nedeni ile hasta solunum yoğun bakım ünitesine alındı. Hastaya nazal noninvaziv ventilasyon (BIPAP IPAP:10/EPAP: 5) uygulanmaya başlandı. BIPAP ile arter kan gazı değerlerinde YBÜ'ye gelişinden ortalama 5 gün sonunda düzelme olan hasta eve oksijen konsantratorü ve BIPAP (gece ortalama 4-6 saat alacak

şekilde eğitim verildi) ile gönderildi. Taburculuğundan yaklaşık 1.5 ay sonra yapılan kontrolünde fizik incelemesi normal sınırlarda olan hastanın arter kan gazı kontrolünde pH: 7.38, pCO<sub>2</sub>: 48 mmHg, pO<sub>2</sub>: 54 mmHg, SaO<sub>2</sub>: %87 olarak ölçüldü (Tablo 1). Hasta halen izlenmekte olup aile taraması yapılmaktadır.

### TARTIŞMA

Miyotonik distrofi otozomal dominant kalıtıma sahip miyotoni, ilerleyici kas güçsüzlüğü, kardiyak iletim bozuklukları, endokrin anormallikler ve erken başlangıçlı katarakt ile görülen bir hastalıktır. Bu hastalıktan sorumlu olan gen 19. kromozomun uzun kolu üzerindedir. Hastalık kongenital başlangıç gösterebileceği gibi asemptomatik gen taşıyıcıları da olabilir. Bulgular genellikle 2-3 dekatlarda ortaya çıkabilir ve ellerde kuvvetsizlik ve düşük ayak oluşur. Genellikle distal kas grubu tutulur ve simetrik pitoz, ekstraoküler kaslarda hafif kuvvetsizlik, şakaklarda atrofi nedeni ile derinleşme yüze tipik kederli görünümü verir<sup>[1]</sup>.

Solunum yetmezliği solunum kaslarındaki güçsüzlük ve miyotoni, faringoözefageal disfonksiyon, santral hipoventilasyon ve gündüz aşırı uyuklama nedeniyle oluşur. Aspirasyon bu hastalarda önemli bir sorundur ve böyle hastaların beslenmesine dikkat edilmelidir<sup>[3-5]</sup>.

Genel olarak nöromusküler hastalıklarda uzun süreli noninvaziv mekanik ventilasyon uygulama kriterleri<sup>[6]</sup>;

**Tablo 1. Olgunun YBÜ'de ve 1.5 ay sonraki sonuçları.**

| Olgunun sonuçları | Giriş  | 60. dakika | 6. saat | 24. saat | 5. gün | YBÜ'den çıkış | Kontrol (1.5 ayın sonunda) |
|-------------------|--------|------------|---------|----------|--------|---------------|----------------------------|
| APACHE II         | 15     | 15         | 13      | 13       |        |               |                            |
| Solunum sayısı    | 26     | 27         | 27      | 27       | 28     | 18            | 16                         |
| TA                | 140/70 | 130/70     | 130/70  | 140/70   | 120/70 | 120/70        | 130/70                     |
| Nabız             | 100    | 100        | 98      | 98       | 110    | 80            | 84                         |
| PH                | 7.32   | 7.34       | 7.36    | 7.34     | 7.29   | 7.37          | 7.38                       |
| PaO <sub>2</sub>  | 52     | 49         | 62      | 118      | 73.5   | 60            | 54                         |
| PaCO <sub>2</sub> | 54     | 38         | 45      | 55       | 64.3   | 45            | 48                         |
| HCO <sub>3</sub>  | 27     | 26.4       | 24.9    | 29       | 30.8   | 25            | 27                         |
| SaO <sub>2</sub>  | 84     | 69.7       | 91      | 98       | 92.9   | 90            | 87                         |
| BE                | 1.9    | 0.7        | -0.6    | 4.1      | 4.4    | 0.3           | 2.3                        |
| IPAP              | 10     | 12         | 15      | 15       | 16     | 15            | 14                         |
| EPAP              | 5      | 5          | 5       | 5        | 5      | 5             | 5                          |

1. Hastalıkla ilgili klinik, labaratuvar bilgilerin sağlanması,

2. Semptomlar (yorgunluk, dispne, sabah baş ağrısı vb.) ve aşağıdakilerden birinin olması

3. Fizyolojik kriterler:

a. PaCO<sub>2</sub> > 45 mmHg

b. Nokturnal oksijen satürasyonu < %88

c. Progresive nöromusküler hastalıklar için maksimal inspiratuvar basınç (MIP) < 60 cm/H<sub>2</sub>O veya FVC < %50 beklenen.

Nöromusküler hastalıklarda uzun süreli noninvaziv ventilasyonda relativ kontrendikasyonlar<sup>[7]</sup>;

1. Yetersiz hava yolu korunma mekanizmaları (kronik aspirasyona yol açan bozulmuş yutma fonksiyonu ve öksürük),

2. Aşırı hava yolu sekresyonu,

3. Devamlı ventilatör desteğine gereksinim,

4. Maske uygulanmasına izin vermeyen anormal yüz deformitesi,

5. İyi motive olmayan hasta ve hasta yakınları,

6. Kooperasyon ve kavrama yetersizliği.

Nöromusküler hastalarda noninvaziv ventilasyon uygulamasının mekanik ventilasyona göre avantajları aşağıda sıralanmıştır<sup>[7]</sup>;

1. Trakeostomi gerekmeyp yüz ya da nazal maske kullanımı,

2. Hastane infeksiyonu riskini azaltması,

3. Aspirasyon riskini azaltması,

4. Maliyetin daha ucuz olması.

Bunun yanında NIMV uygulanması için hasta uyumu çok gereklidir. Hastalar genellikle ara vermeden 8-10 saat NIMV uygulayabilir. İnvaziv mekanik ventilasyon (IMV) için ise hasta uyumu çok az gereklidir ve 24 saat süre-

li uygulanabilir. Trakeostomi IMV için gereklidir ve bu yaklaşımda aspirasyon ve infeksiyon riskini arttıracaktır.

Kronik solunum yetmezliği olan hastalarda seçilecek spesifik tedavi alveoler hipoventilasyona neden olan hastalığa göre planlanmalıdır. Kronik ancak stabil seyreden nöromusküler hastalıklarda (postpoliyo sendromu, guatropleji veya kifoskolyoz gibi) NIMV hasta semptomlarını düzeltir. Kronik ancak progresiv nöromusküler hastalıklarda (ALS, musküler distrofi gibi) NIMV semptomlarında düzelme sağlayabilir ancak solunum yetmezliğinde parsiyel iyileşme izlenir ve hasta oryantasyonu bozulan ileri dönemlerde tam ventilatör desteği gerekir<sup>[7]</sup>.

#### KAYNAKLAR

1. Lynn DJ, Woda RP, Mendell JR. Respiratory dysfunction in muscular dystrophy and other myopathies. Clinics in Chest Medicine 1994;15:661-74.
2. Guilleminault C, Philip P, Robinson A. Sleep and neuromuscular disease: Bilevel positive airway pressure by nasal mask as a treatment for sleep disordered breathing in patients with neuromuscular-disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1998;65: 225-32.
3. Dahlbom K, Ahlstrom G, Barany M, Kihlgren A, Gunnarsson LG. Muscular dystrophy in adults: A five-year follow-up. Scand J Rehabil Med 1999;31: 178-84.
4. Begin P, Mathieu J, Almirall J, Grassino A. Relationship between chronic hypercapnia and inspiratory-muscle weakness in myotonic dystrophy. Am J Respir Crit Care Med 1997;156:133-9.
5. Misuri G, Lanini B, Gigliotti F, et al. Mechanism of CO (2) retention in patients with neuromuscular disease. Chest 2000;117:447-53.
6. Consensus Conference. Clinical indications NPPV in chronic respiratory failure due to restrictive lung disease, COPD and nocturnal hypoventilation. Chest 1999;116:521-34.
7. Mehta S, Hill NH. Noninvasive ventilation. Am Rev Respir Crit Care Med 2001;163:540-77.