

OPIS PRZYPADKU/CASE REPORT

Otrzymano/Submitted: 30.03.2011 • Poprawiono/Corrected: 09.05.2011 • Zaakceptowano/Accepted: 10.05.2011

© Akademia Medycyny

Zespół Krabbe-Bartelsa – trudności rozpoznania i znieczulenia - opis przypadku***Krabbe-Bartels syndrome – difficulties of diagnosis and anaesthesia - case report*****Katarzyna Adamkiewicz¹, Tatiana Pietrzyńska², Wojciech Rocznik³, Kazimierz Berezowski³, Ewa Podwińska⁴**¹ Oddział Anestezjologii, Szpital Specjalistyczny Nr 2, Bytom² Oddział Opieki Paliatywnej, Szpital Miejski Nr 1, Będzin³ Oddział Chirurgii Urazowo-Ortopedycznej, Szpital Specjalistyczny Nr 2, Bytom⁴ Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii w Zabrze, Śląski Uniwersytet Medyczny, Katowice**Streszczenie**

Wstęp. W artykule przedstawiono przypadek chorego z podejrzeniem rzadkiego zespołu Krabbe-Bartelsa. **Opis przypadku.** Opisano problematykę diagnostyczno-terapeutyczną grupy chorób określanej mianem fakomatoz, z uwzględnieniem aspektów anestezjologicznych. *Anestezjologia i Ratownictwo 2011; 5: 52-54.*

Słowa kluczowe: dysplazje nerwowo-skinne, zespół Krabbe-Bartelsa, implikacje anestezjologiczne

Summary

Background. Authors present a case of male patient with rare Krabbe-Bartels Syndrome suspected. **Case report.** We describe diagnostic and therapeutic problems relating to the large group of phakomatoses with regard to anaesthesiological aspects. *Anestezjologia i Ratownictwo 2011; 5: 52-54.*

Keywords: neurocutaneous syndromes, Krabbe-Bartels syndrome, anaesthesiological implications

Wstęp

Zespół Krabbe-Bartelsa - *multiple circumscribed lipomatosis* - to rzadkie zaburzenie organogenezy należąca do grupy dysplazji neuroektomezodermalnych, czyli fakomatoz. Pierwszego opisu dokonali w 1944 roku Knud Krabbe i Eric Bartels u chorego z rozsianymi zmianami skórnymi zlokalizowanymi symetrycznie w obrębie kończyn i znacznej części tułowia [1].

W 1921 roku duński oftalmolog Jan van der Hoeve (1878-1952) jako pierwszy użył określenia fakomatoza - greckie *phacos* oznacza „naznaczony przy urodzeniu” - dla opisaną grupy chorób skórno-nerwowych.

Do grupy tej zaliczył między innymi stwardnienie guzowate, czyli chorobę Bourneville’a-Pringle’a, zespół von Hippa-Lindaua, chorobę Recklinghausena - neurofibromatosis i zespół Sturge’a-Webera [1-6]. Współcześnie liczy ona ponad 30 jednostek chorobowych, których cechą charakterystyczną jest występowanie zmian skórnych o charakterze przebarwień (café au lait – kawa z mlekiem), ognisk skóry szagrynowej, plam odbarwieniowych, guzków podskórnych i płaskich naczynek. Zaburzenia mogą dotyczyć także mózgu, serca, nerek i innych narządów wewnętrznych, przybierając postać torbieli lub guzów, wykazujących nierzadko tendencję do nowotworzenia. Zmiany

w układzie nerwowym przyjmują postać zwapnień w okolicy komór mózgu (stwardnienie guzowate), naczynek mózgu i opon mózgowych (zespół Sturge'a-Webera), guzów typu hamartoma (neurofibromatosis) i stanowią nierzadko podłoże dla napadów padaczkowych a nawet złośliwych zmian rozrostowych w obrębie ośrodkowego układu nerwowego [1,3,7].

Mutacje genowe w grupie dysplazji neuroektomezodermalnych powstają w pierwszym miesiącu życia płodowego, mają charakter dziedziczny lub przypadkowy, dając tym samym zróżnicowany i urozmaicony obraz kliniczny, który ulega przemianom wraz z wiekiem chorego [2].

Opis przypadku

Chory 67-letni rencista, z rozpoznaną chorobą wrzodową i zespołem jelita drażliwego został skierowany do leczenia operacyjnego prawego stawu kolanowego z powodu guza okolicy przedrzepkowej i rozległych zmian zwyrodnieniowych. Około 40 lat temu przebył operację usunięcia wyrostka robaczkowego i wycięcie migdałków podniebiennych a kilka lat wcześniej poddał się zabiegowi usuwania licznych tłuszczaków umiejscowionych w obrębie kończyny górnej prawej i obu kończyn dolnych.

Mnogie guzki w obrębie skóry kończyn i tułowia zaczęły się pojawiać u chorego około 20. roku życia. Ich powstawaniu towarzyszył wolno postępujący niedowład kończyn dolnych i zanik mięśni dłoni. Na podstawie przeprowadzonej diagnostyki neurologicznej i histopatologicznej u 44-letniego chorego rozpoznano chorobę Charcot-Marie-Tootha. Zalecono stosowanie preparatów witaminowych oraz fizykoterapię. Sześć lat później - po kolejnych badaniach - rozpoznano polineuropatię w przebiegu bliżej nieokreślonej dysplazji neuroektomezodermalnej. Zalecenia utrzymano.

Po upływie kilku miesięcy chory został ponownie skierowany do diagnostyki neurologicznej z podejrzeniem choroby Recklinghausena. Stwierdzono obraz przedmiotowy przypominający neuralny zanik mięśni, z typowym chodem brodzącym i asymetrycznym niedowładem stóp. Wykazano też zaburzenia przewodzenia w nerwach obwodowych i cechy neurogenne w badaniu elektromiograficznym (EMG). Badanie szybkości przewodzenia w zakresie włókien ruchowych, obwodowych wykazało następujące czasy przewodzenia: *n. medianus dex.* - 14,6 m/s (norma 54,4-64,6 m/s) (na przedramieniu), *n. peroneus dex.*

- 13,8 m/s (norma 48,7-58,8 m/s), *n. tibialis dex.* - 15,3 m/s (norma 41,8-56,0 m/s), *n. peroneus sin.* - brak elektrycznej odpowiedzi mięśniowej, *n. tibialis sin.* - brak elektrycznej odpowiedzi mięśniowej z punktu dystalnego. Badanie mięśni: W zakresie *m. gastrocnemius dex.* wykazało w spoczynku pojedyncze potencjały jednostki ruchowej, zapis skurczu maksymalnego pośredni o woltażu 3000 uV, występują zaburzenia gradacji. W zakresie *m. tibialis ant. sin.* - w spoczynku pojedyncze potencjały jednostki ruchowej, zapis skurczu maksymalnego pośredni o woltażu 1600 uV, zaburzenia gradacji, średni czas potencjałów jednostki ruchowej 16,2 m/s (norma 13,7 m/s), 15% potencjałów wielofazowych. W zakresie mięśni prawego kłębu - w spoczynku nieliczne potencjały jednostki ruchowej, zapis skurczu maksymalnego pośredni bogaty o woltażu 650 uV, zaburzenia gradacji, średni czas potencjałów jednostki ruchowej 11,5 m/s (norma 11,7 m/s), 20% potencjałów wielofazowych. Wykluczono podejrzenie nerwiakowłókniakowatości i wysunięto rozpoznanie zespołu Krabbe-Bartelsa.

Chory nie zgłaszał istotnych dolegliwości, negował uczulenia i stosowanie używek. Wskazywał na występowanie u rodzzonego brata - czynnego sportowca - licznych guzków skórnych, jednak bez ubytków neurologicznych. W badaniu klinicznym nie stwierdzono istotnych odchyżeń od stanu prawidłowego poza opisanymi w badaniu neurologicznym. Masa ciała wynosiła 82 kg, wzrost 170 cm, pomiar ciśnienia tętniczego krwi - 120/80 mmHg.

Operację ortopedyczną wykonano w przeprowadzonym typowo znieczuleniu podpajęczynówkowym (ASA III). Nakłucia przestrzeni podpajęczynówkowej w odcinku L₃-L₄ dokonano igłą 25 G typu standard, po czym podano 2,5 ml 0,5% roztworu izobarycznej bupivacainy. Uzyskano zadowalający jakościowo, choć trudny do określenia - z powodu zaburzeń czucia - zakres znieczulenia. Nie obserwowano nieprawidłowości w przebiegu znieczulenia, jak i okresie pooperacyjnym. Chory został wypisany ze szpitala w stanie ogólnym i miejscowym dobrym z odpowiednimi zaleceniami.

Omówienie

Na zespół Krabbe-Bartelsa składają się zaburzenia rozwojowe tkanek obejmujące równocześnie trzy listki zarodkowe. Choroba jest uwarunkowana genetycznie, jednak tylko w części przypadków występuje rodzin-

nie. Nie zawsze istnieje możliwość wykonania badań prenatalnych lub potwierdzenia choroby badaniem genetycznym [2]. Fakomatozy diagnozowane są na podstawie obrazu klinicznego oraz w oparciu o wyniki badań dodatkowych, jednak w znacznej liczbie przypadków pozostają nierozpoznane. Przyczynia się do tego częste występowanie postaci poronnych, natomiast w dostępnym piśmiennictwie prezentowane są przypadki wykazujące krańcowe nasilenie objawów skórnych [2,3,7].

Z anestezjologicznego punktu widzenia istotne są przede wszystkim zaburzenia czynności serca, nerek, wątroby oraz skłonność do występowania nowotworów tych narządów a także zaburzenia dotyczące ośrodkowego układu nerwowego i towarzyszących objawowych napadów padaczkowych, mających często charakter lekooporny. Wczesne rozpoznanie zmian i odpowiednie monitorowanie chorego jest sprawą wielkiej wagi. W postępowaniu przedoperacyjnym konieczne jest wykonanie badania echokardiograficznego, ultrasonograficznego, tomografii komputerowej i/lub rezonansu magnetycznego [6].

Nie mniej ważne pozostają zmiany skórne. Występujące w zespole Krabbe-Bartelsa mnogie tłuszczaki, ze względu na umiejscowienie, mogą utrudnić bądź uniemożliwić wykonanie anestezji regionalnej. Znieczulenie chorego z fakomatozą wymaga indywidualizacji postępowania anestezjologicznego, a ryzyko i ewentualne powikłania zależą w dużej mierze od charakteru, lokalizacji i stopnia zaawansowania zmian narządowych [2].

Przypadek chorego z podejrzeniem rzadkiej

postaci dysplazji neuroektomezodermalnej, jaką jest zespół Krabbe-Bartelsa, przedstawiono celem uzupełnienia nielicznych informacji dostępnych w piśmiennictwie. Autorzy chcą podkreślić trudności diagnostyczne wynikające z wielości form poronnych fakomatoz, braku jasnych kryteriów rozpoznawczych i ograniczeń badań genetycznych w tym zakresie. Podkreślają jednocześnie możliwość rewizji i zmiany rozpoznania a także sygnalizują potencjalne problemy postępowania anestezjologicznego.

Należy zauważyć, że równolegle z pojęciem zespołu Krabbe-Bartelsa występuje jednostka opisywana jako choroba Krabbego. Stanowi ona przykład leukodystrofii globoidalnej o nieustalonej przyczynie, związanej z niedoborem galaktocerebrozydazy. Choroba charakteryzuje się sztywnością mięśni, drgawkami i postępującymi zaburzeniami połykania oraz zahamowaniem rozwoju motorycznego i intelektualnego. Rozpoznawana w pierwszych miesiącach życia, prowadzi nieuchronnie do ciężkiej niepełnosprawności i zgonu [8,9].

Adres do korespondencji:

Ewa Podwińska

Oddział Anestezjologii, Szpital Specjalistyczny Nr 2
41-902 Bytom, ul. Stefana Batorego 15

☎ +48 32 7861-594

✉ ewapodwinska@post.pl

Konflikt interesów / Conflict of interest

Brak/None

Piśmiennictwo

1. Vaqero J, Cabezudo JM, Areitio E. To the Editor. Arch Neurol 1982;39:456.
2. Zajączek S, von Wetering T. Nerwiakowłókniaowatość typu 1 (NF1, choroba von Recklinghausena). Post Nauk Med 2008;8:510-4.
3. Krzystolik K, Cybulski C, Lubiński J. Choroba von Hippel-Lindau. Neur i Neurochir 1998;32:5-8.
4. Podwińska E, Niemiec A. Problemy anestezjologiczne u chorych na twardzinę układową. Opis przypadku. Anest Inten Ter 1996;28:183-5.
5. Podwińska E, Bednarski P, Niemiec A. Znieczulenie w chorobie Dariera - opis przypadku. Anest Inten Ter 2000;32:187-8.
6. Cichoń-Mikołajczyk A, Podwińska E, Śmietana J, Słota P. Choroba Bourneville'a- Pringle'a. Opis przypadku. Przeg Lek 2006;63:104-5.
7. Iglesias L, Perez-Llantada E, Saro G, Saro G, Pino M, Hernandez JL. Benign symmetric lipomatosis (Madelung disease). Eur J Intern Med 2000;11:171-3.
8. Sawnor-Korszyńska D, Kmieć T, Jamroz E, Kuczyński D, Orzeszko E, Pronicka E. Deficyt galaktocerebrozydazy (choroba Krabbego) w czterech przypadkach postępującej choroby układu nerwowego. Pediatr Pol 1997;72:459-63.
9. Tokarska J. Choroba Krabbego rozpoznana przyżyciowo u 9-miesięcznej dziewczynki. Pediatr Pol 1996;71:1109-12.