

Αντικατάσταση αορτικής βαλβίδας σε ασθενή με νόσο Mc Ardle

Σταθόπουλος Αναστάσιος¹, Βαρβαρίδη Ιωάννα², Ρέμπελου Μαρία², Κυριάκος Κυριάκος³, Μπάρμπα Χρυσάνθη², Κωνσταντίνα Ρωμανά⁴
1. Επιμελήτης Α ΕΣΥ ΓΝΑ Ευαγγελισμός 2. Ειδικευόμενη ΓΝΑ Ευαγγελισμός 3. Ειδικευόμενος ΓΝΑ Ευαγγελισμός
4. Συντονίστρια διευθύντρια ΓΝΑ Ευαγγελισμός

Παρουσίαση περιστατικού

Άνδρας 32 γ, 70kg, 170 cm προς αντικατάσταση δίπτυχης AV με σοβαρή στένωση
Απο το ιστορικό του νόσος Mc Ardle, 2 *νοσηλίες λόγω ραβδομυόλυσης, ανεπίπλεκτη σκληροειδικοτομή σε παιδική ηλικία. Κλινικά συστολικό φύσημα στην AV.
CK=1462 U/lit
Κ/Δ: AVA=0.75cm², meanGr=58mmHg, v_{max}=4.7m/s, LV ΕΦΟ όμως ανιούσα αορτή 47mm.

IV ενυδάτωση το βράδυ προ του χ/ου (80ml/h)
Πρωτόκολλο κακοήθους υπερπυρεξίας (προετοιμασία μηχανήματος, αποφυγή εκλυτικών παραγόντων και άμεσα διαθέσιμο δαντρολένιο)
Προσεκτική τοποθέτηση στο χ/κο τραπέζι - επαγρύπνηση για σημεία πίεσης-ισχαιμίας
Ενεργητική θέρμανση με φυσούνα (αποφυγή του ρίγους)
Αποφυγή μη επεμβατικής μέτρησης BP- άμεση τοποθέτηση καθετήρα για IBP

IV εισαγωγή στην αναισθησία- λιδοκαϊνη 1mg/kg, fentanyl 3γ/kg, προποφόλη 140mg IV, cisατρακουριο 14mg IV

Διατήρηση αναισθησίας με TIVA-έγχυση προποφόλης, ρεμφεντανύλης
Ελεύθερη στρατηγική χορήγησης υγρών [1,5 lt R/L/3h προ CBP]
Στενός έλεγχος Glu (121-157), στενός έλεγχος διούρησης (>200ml/h)

Πορεία χωρίς συμβάματα προ και κατά τη διάρκεια της εξωσωματικής κυκλοφορίας.

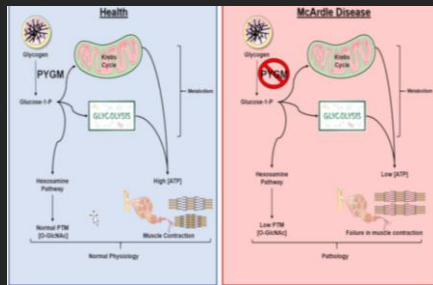
Διάρκεια: 140min (cross clamp 80min)

Αλλαγή χειρουργικού πλάνου +συνθετικό ευθύ μόσχευμα ανιούσας αορτής

Υποθερμία έως 32°C

Εύκολη αποδέσμευση με χαμηλή δόση αγγειοσυσπαστικών και ινότροπων.

MTX πορεία ομαλή, **αποσωλήνωση** μετά από πέντε ώρες, αναπνευστικά επαρκής, νορμοθερμικός, χωρίς ρίγος, χωρίς μυοσκελετικά άλγη και με υπερηχογραφικά καλώς λειτουργούσα βαλβιδική πρόθεση. **CK=634 U/lit.**



Εικόνα : McArdle disease Scheme [2]

Αναισθησιολογικό checklist για ασθενή με νόσο McArdle [1,3]

- ✓ Baseline βιοχημικός-νεφρική λειτουργία
- ✓ **Πρωτόκολλο για κακοήθη υπερπυρεξία**
- ✓ Glucose IV infusion
- ✓ Αποφυγή tourniquet, προσοχή στην τοποθέτηση του ασθενούς
- ✓ Αποφυγή ρίγους
- ✓ Ενυδάτωση -διούρηση
- ✓ Τοπικοπεριοχική αναισθησία προτιμάται αν είναι δυνατόν
- ✓ Απαραίτητα EtCO₂, ECG, SPO₂, BP
- ✓ Αν high risk ασθενείς σκεφτείτε για: central venous access, arterial catheterization
- ✓ 24h ICU παρακολούθηση ?

Γλυκογονίαση τύπου V (GSD V-Νόσος McArdle)

- Σπάνια διαταραχή 1/100.000 γεννήσεις [1]
- Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα
- Γονιδιακή μετάλλαξη μυοφωσφορυλάσης του γλυκογόνου (PYGM)
- Αδυναμία διάσπασης του γλυκογόνου-συσσώρευση
- Έλλειψη ενέργειας - μυική βλάβη
- ΚΕ: έντονη κόπωση, μυαλγίες, μυϊκές κράμπες, έντονες συσπάσεις, μυϊκή ακαμψία μετά απο φυσική δραστηριότητα
- Διάγνωση: ιστορικό, αυξημένη baseline CK [3], exercise testing, βιοψία μυος +/- γενετικός έλεγχος
- Αντιμετώπιση: αλλαγές lifestyle
- Κίνδυνος για: ραβδομυόλυση, ONA, μη κόπωση, δυσκολία wéaning, υπογλυκαιμία, μυϊκή ισχαιμία - σύνδρομο διαμερίσματος, **κακοήθη υπερπυρεξία**

Αντικατάσταση αορτικής βαλβίδας σε ασθενή με νόσο Mc Ardle

Σταθόπουλος Αναστάσιος¹ Βαρβαρίδη Ιωάννα², Ρέμπελου Μαρία², Κυριάκος Κυριάκος³, Μπάρμπα Χρυσάνθη², Κωνσταντίνα Ρωμανά⁴
1.Επιμελητής Α ΕΣΥ ΓΝΑ Ευαγγελισμός 2. Ειδικευόμενη ΓΝΑ Ευαγγελισμός 3.Ειδικευόμενος ΓΝΑ Ευαγγελισμός
4. Συντονίστρια διευθύντρια ΓΝΑ Ευαγγελισμός

Βιβλιογραφία

- 1.Lucia A. et al.**Clinical practice guidelines for glycogen storage disease V & VII (McArdle disease and Tarui disease) from an international study group.** Neuromuscular Disorders 31 (2021) 1296–1310
- 2.Llaverro F et al . **McArdle Disease: New Insights into Its Underlying Molecular Mechanisms.** Int J Mol Sci 2019 Nov 25;20(23):5919
- 3.Bollig G. **McArdle’s disease (glycogen storage disease type V) and anesthesia – a case report and review of the literature.** Paediatr Anaesth. 2013 Sep;23(9):817-23
- 4.Martin M et al . **Glycogen Storage Disease Type V.** GeneReviews® 2006 Apr 19 [updated 2019 Jun 20].
- 5.McMillan B.M. et al. **McArdle disease causing rhabdomyolysis following vaginal delivery.**Anaesthesia Reports 2019, 7, 73–75