

Nöromusküler Bozukluklar ve Göğüs Duvarı Hastalıkları

Dr. Derya GÖKÇINAR

DUCHENNE MÜSKÜLER DİSTROFİDE NONİNVAZİV MEKANİK VENTİLASYON

GİRİŞ

Duchenne musküler distrofi, X'e bağlı resesif nöromusküler bozukluktur. X kromozomunun Xp21 bandı içerisindeki defekte bağlı olarak kaslarda distrofin yoktur. İskelet kas güçsüzlüğü ile karakterize ilerleyici fatal bir hastalıktır. Kadınlar çoğunlukla taşıyıcı iken mutasyon içeren X kromozomu taşıyan erkeklerde klinik tablo ortaya çıkar. Erkek cinsiyette doğumlarda 1/3,300 oranında görülür (1). İlk olarak Guillaume Benjamin Amand Duchenne tarafından 19. Yüzyılda tanımlanmıştır. Belirtileri kalça, pelvis, uyluk ve omuz kaslarında güçsüzlük şeklinde başlayarak bebeklik çağında yürümede gecikme ve çocukluk çağında sık düşme şeklinde görülür. Hareket kaybı, diyafram ve diğer solunum kaslarında zayıflama 9 yaş civarında başlar. Tekerlekli sandalyeye bağımlı hale gelirler, skolyoz gelişir ve kronik solunum yetmezliği ortaya çıkar. Kronik solunum yetmezliğinin ilk semptomları uyku kalitesinin azalması, kabuslar ve sabah başağrısı şeklindedir. Geceleri solunum yetmezliğine bağlı hiperkapni ortaya çıkar. Hastalık ilerledikçe hem gece hem gündüz diurnal hiperkapni ve bunun yanısıra yorgunluk, dispne, ortopne, göğse baskı hissi, ellerde terleme, yutma güçlüğü ve iştah kaybı gibi semptomlar ortaya çıkar. Öksürme zorlaşır ve solunum yolu enfeksiyonu riski artar. Distrofin eksikliği kalp kasında da vardır ve kardiyomyopatiye neden olarak hayatı tehdit eder. Noninvasiv aralıklı pozitif basınçlı ventilasyon uygulanmazsa çoğunlukla 19-21 yaşları arasında kaybedilirler (2). Hastalar, solunum işini azaltmak için solunum hızlarını progresif olarak artırırlar. Hastalık ilerledikçe yeterli alveolar ventilasyon sağlanamaz ve arteriyel karbondioksit basıncı yükselir. Geceleri ölçülen vital kapasite, beklenen değer in %40'ının altına düşer ve nokturnal hiperkapni tespit edilir. Bu hastaların %70'inde 12 ay içerisinde kötü ilerleyiş devam ederek hem gece hem gündüz görülen diurnal hiperkapniye yol açar (3,4). Geceleri noninvasiv pozitif basınçlı ventilasyon kullanımı ile gündüzleri olan hiperkapni 4-5 yıl geciktirilebilir.

SONUÇ

Duchenne müsküler distrofi, bebeklik çağında başlayıp ilerleyerek çocukluk ve gençlik çağında kronik solunum yetmezliği ile sonuçlanır. Hiperkapnik Duchenne hastalarında noninvaziv ventilasyon solunum işini azaltıp, parsiyel karbondioksit basıncını düşürür. Noninvaziv ventilasyon ile birlikte etkin öksürme tekniklerinin uygulanması bronşial hijyen sağlayarak yaşam süresini uzatır.

KAYNAKLAR

1. Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJ. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol.* 1990;26:271-7.
2. Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med.* 2001;164:2191-4.
3. Hukins CA, Hillman DR. Day time predictors of sleep hypoventilation in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med.* 2000;161:166-70.
4. Toussaint M, Steens M, Soudon P. Lung Function accurately predicts hypercapnia in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Chest.* 2007;131:368-75.
5. Toussaint M, Steens M, Wasteels G, Soudon P. Diurnal ventilation via mouthpiece: survival in end-stage Duchenne patients. *Eur Respir J.* 2006;28:549-55.
6. Toussaint M, Chatwin M, Soudon P. Mechanical ventilation in Duchenne patients with chronic respiratory insufficiency: clinical implications of 20 years published experience. *Chron Respir Dis.* 2007;4:167-77.
7. Neve V, Cuisset JM, Edme JL et al. Sniff nasal inspiratory pressure in the longitudinal assessment of young Duchenne muscular dystrophy children. *Eur Respir J.* 2013 Sep;42:671-80.
8. Andrews JG, Soim A, Pandya S et al. Respiratory care received by individuals with Duchenne muscular dystrophy from 2000 to 2011. *Respir Care.* 2016;61:1349-59.
9. Finder JD, Birnkrant D, Carl J et al. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *Am J Respir Crit Care Med.* 2004;170:456-65.
10. Fauroux B, Aubertin G, Clement A, Lofaso F, Bonora M. Which tests may predict the need for noninvasive ventilation in children with neuromuscular disease? *Respir Med.* 2009;103:574-81.
11. Hamada S, Ishikawa Y, Aoyagi T, Ishikawa Y, Minami R, Bach JR. Indicators for ventilator use in Duchenne muscular dystrophy. *Respir Med.* 2011;105:625-9.
12. Villanova M, Brancalion B, Mehta AD. Duchenne muscular dystrophy: life prolongation by noninvasive ventilatory support. *Am J Phys Med Rehabil.* 2014;93:595-9.
13. Bach JR, Martinez D. Duchenne muscular dystrophy: continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. *Respir Care.* 2011;56:744-50.

14. Annane D, Orlikowski D, Chevret S. Nocturnal mechanical ventilation for chronic hypoventilation in patients with neuromuscular and chest wall disorders. *Cochrane Database Syst Rev.* 2014;12:CD001941.
15. Barbe F, Quera-Salva MA, McCann C, et al. Sleep-related respiratory disturbances in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Eur Respir J.* 1994;7:1403-8.
16. Khan Y, Heckmatt JZ. Obstructive apnoeas in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1994;49:157-61.
17. Hamada S, Ishikawa Y, Aoyagi T, Ishikawa Y, Minami R, Bach JR. Plasma Krebs von den Lungen glycoprotein, lung injury, and noninvasive ventilation in Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil.* 2012;91:831-5.
18. Ishikawa Y, Miura T, Ishikawa Y, et al. Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscul Disord* 2011;21:47-51.
19. Brito MF, Moreira GA, Pradella-Hallinan M, Tufik S. Air stacking and chest compression increase peak cough flow in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Bras Pneumol.* 2009;35:973-9.
20. Fiorentino G, Pisano A, Annunziata A. Noninvasive Mechanical Ventilation in Duchenne Muscular Dystrophy: What Have We Learned? In: Esquinas AM (ed). *Noninvasive Mechanical Ventilation: Theory, Equipment and Clinical Applications.* Switzerland: Springer International Publishing; 2016, 333-338.