

CASE REPORT: SINDROME DI BIRT HOGG DUBÉ E RISCHIO DI PNEUMOTORACE IN ANESTESIA

RITA AZZOLINA, *GIUSEPPA LA CAMERA, **AGOSTINO MESSINA, FEDERICA CHIARENZA, MARCO CAVALIERI, DESIRÉE VIVIANA NAVARRIA, LIVIO SALVATORE FIORINO, MARIA CELESTRI, ALESSIA DI FRANCESCO, ***GIOVANNI LUCA DI BARTOLO
*Università degli Studi di Catania - Dipartimento di Chirurgia - Sezione di Anestesia e Rianimazione (*Responsabile: Prof.ssa Rita Azzolina*) - **Clinica Otorinolaringoiatrica Azienda Ospedaliera Universitaria "G. Rodolico" Catania - ***Ospedale "Umberto I" Siracusa

[Case report: Birt Hogg Dubè syndrome and risk of pneumothorax in anesthesia]

RIASSUNTO

Gli Autori, prendendo lo spunto da una rara patologia autosomica dominante, la Sindrome di Birt Hogg Dubè, riportano un caso clinico accorso alla loro osservazione.

Analizzano l'importanza della valutazione perioperatoria allo scopo di evitare l'insorgenza di pneumotorace in corso di intervento chirurgico in anestesia generale.

Si soffermano sull'esecuzione di esami di controllo di routine e di esami supplementari in associazione ad un continuo monitoraggio dei parametri vitali nell'intra e nel post-operatorio.

Concludono affermando, che al fine di diminuire il rischio di sviluppare pneumotorace, risultano importanti misure precauzionali nonché un'accurata e corretta gestione perioperatoria.

Parole chiave: Patologia autosomica dominante, gestione perioperatoria, monitoraggio, condotta anestesiológica, complicanze

SUMMARY

The authors, taking their hint from a rare autosomal dominant pathology, Birt Hogg Dubè Syndrome, report a clinical case come to their observation. They analyze the importance of perioperative assessment in order to prevent the occurrence of pneumothorax during surgery under general anesthesia.

They dwell on the implementation of routine check-ups and additional tests in association with a continuous monitoring of vital signs during the time of intra and postoperative.

They conclude by saying that in order to reduce the risk of developing pneumothorax, are important precautions and careful perioperative management.

Key words: Autosomal dominant disease, perioperative management, monitoring, anaesthesiologic conduct, complications

Introduzione

La sindrome di Birt Hogg Dubè (BHDS) è una rara patologia autosomica dominante, descritta per la prima volta nel 1977, e caratterizzata inizialmente dal solo riscontro di lesioni cutanee denominate fibrofollicolomi. Successivamente fu scoperta la relazione di questa sindrome anche con tumori renali, cisti polmonari, e pneumotorace spontaneo. L'attuale incidenza di tale patologia è poco nota, nonché sottostimata. Il gene responsabile della sindrome BHD (gene FLCN) risiede nel cromosoma 17p11.2 e codifica per una proteina denominata folliculina, espressa in diversi tessuti quali cute, reni e pneumociti di tipo I; la funzione di tale gene è sconosciuta nonostante sembri svolgere funzioni da oncosoppressore e sia coinvolto nella regolazione della crescita cellulare. Mutazioni a carico di questo gene possono dar luogo all'insorgenza di tumori sia

benigni che maligni nei diversi tessuti coinvolti. Lo sviluppo delle caratteristiche cliniche della patologia pare essere, inoltre, età-correlato; in particolare gli episodi di pneumotorace spesso si verificano tra i 20 ed i 40 anni. I riscontri radiologici polmonari tipici della BHDS includono, inoltre, la presenza di cisti polmonari rotondeggianti, contenenti vasi sanguigni, site prevalentemente in regione subpleurica mediastinica dei lobi medi e basali. L'ipotesi di BHDS deve essere considerata dinanzi a pazienti con episodi ricorrenti di pneumotorace e le suddette caratteristiche radiologiche, nonostante la mancanza di neoformazioni cutanee o tumori renali. Tali pazienti di fatti spesso si rivolgono a reparti assistenziali di medicina respiratoria, per cui gli pneumologi dovrebbero essere a conoscenza del fatto che la BHDS possa anche manifestarsi con il solo coinvolgimento polmonare. Nonostante ciò il rischio di sviluppare i disordini caratteristici della

BHDS è perlopiù sconosciuto, per cui anche in situazioni ordinarie, quali l'applicazione di procedure standard durante l'anestesia generale, si potrebbero slatentizzare le condizioni patologiche tipiche della sindrome, sino a quel momento non diagnosticata.

Caso clinico

Nel giugno 2010 giunge alla nostra osservazione presso l'ambulatorio di anestesia del Policlinico G.Rodolico di Catania, un paziente di sesso maschile di anni 39, per una valutazione clinica generale preoperatoria necessaria al fine di sottoporsi ad un intervento di chirurgia addominale maggiore. Il paziente, peraltro in buone condizioni generali, riferisce di essere affetto dalla sindrome di Birt Hogg Dubè diagnosticatagli circa 10 anni addietro; in seguito a controlli ed analisi genetiche effettuati in seguito all'insorgenza di un pneumotorace (non trattato chirurgicamente) durante un intervento di colecistectomia, avvenuto circa 11 anni fa. Egli non riferisce precedenti familiari di pneumotorace, ma solo di tumore renale (causa della morte del padre). Ha un'anamnesi negativa per fumo ed esposizione professionale a polveri. Il paziente non lamenta altri sintomi. Dall'esame obiettivo generale emerge la presenza di numerose neoformazioni cutanee, a livello del volto e del tronco, la cui natura benigna è stata precedentemente confermata da prelievi biotipici. L'ascoltazione comparativa su tutti i campi polmonari rivela una lieve attenuazione del murmure vescicolare riferibile alla porzione medio basale dell'emitorace destro. Gli esami ematologici non dimostrano alcuna alterazione; l'esame ECG risulta nella norma. La radiografia è stata integrata con l'esame TC del torace il cui referto ha rivelato la presenza di cisti multiple di forma rotondeggiante, con pareti sottili, di diametro compreso tra i 7 ed i 20 mm, e distribuite prevalentemente nella regione subpleurica e mediastinica dei lobi medio basali destri. L'esecuzione di un esame spirometrico non si è ritenuta necessaria bensì controindicata.

Risultati

È stato portato a termine l'intervento chirurgico con successo; il decorso postoperatorio è stato superato senza alcuna complicazione. Il paziente è stato infatti stabilizzato in sala risveglio dove è rimasto monitorizzato, in via precauzionale, anche se in respiro spontaneo in maschera d'ossigeno per

alcune ore al fine di valutare la necessità di un controllo emogasanalitico oppure una ripetizione dell'esame TC-torace ed anche l'eventuale trasferimento in UTI.

Conclusioni

Sulla base della nostra esperienza possiamo affermare che una corretta ed accurata gestione perioperatoria, con gli opportuni accertamenti del caso, rendono ordinarie anche alcune situazioni altrimenti definite straordinarie.

Certe misure precauzionali, nella vita di tutti i giorni, possono in qualche modo diminuire il rischio di sviluppare PNX: i pazienti dovrebbero infatti essere allertati circa il maggior rischio in occasione di immersione subacquea o di viaggio in aereo, proprio per l'ambiente pressurizzato in cui queste condizioni si svolgono.

Durante l'intervento chirurgico in anestesia generale è, invece, opportuno prendersi cura del paziente con BHDS provvedendo ad un'accurata gestione perioperatoria che inizia da un'opportuna valutazione preoperatoria con gli accertamenti necessari ed aggiuntivi relativi al caso, e procede con una condotta anestesiológica adeguata sino all'accertamento di un decorso postoperatorio non gravato da complicanze.

Discussione

L'attuale incidenza della sindrome di Birt Hogg Dubè è non solo sconosciuta, ma spesso è sottostimata. Difficile risulta anche la prevenzione dell'insorgenza di pneumotorace sia nella vita quotidiana che nell'eventualità di un intervento chirurgico in anestesia generale.

Le ragioni che possono essere avanzate riguardo l'insorgenza di pneumotorace (PNX) nel corso di un intervento chirurgico in Anestesia Generale sono molteplici e tra queste citiamo: le lesioni prodotte nel polmone durante il posizionamento di un catetere venoso centrale; l'eccessiva pressione generata nelle vie respiratorie in alcune fasi dell'intervento; le possibili lesioni a carico delle vie aeree superiori. Nel nostro caso è la preesistente patologia polmonare ad incrementare il rischio di PNX; piuttosto viene paventata l'ipotesi di una recidiva di pneumotorace durante l'intervento. A nostro avviso, l'applicazione di determinati accorgimenti nella gestione perioperatoria, può essere di notevole ausilio nel condurre a termine l'intervento senza parti-

colari complicazioni, inclusa la recidiva di pneumotorace.

Nella fattispecie la fase preoperatoria prevede l'esecuzione di routinari esami di controllo, a cui si associa l'aggiuntiva richiesta di un esame TC-torace, in accordo con i numerosi studi presenti in letteratura, dato che il semplice referto Rx-torace potrebbe sottostimare le reali condizioni polmonari del paziente. Tutto ciò al fine di attribuire un rischio ASA.

La fase intraoperatoria richiede il continuo monitoraggio dei parametri vitali tra cui i valori della pressione sistemica e delle vie aeree, la saturazione arteriosa d'ossigeno e l'entidale CO₂.

L'andamento della fase postoperatoria, in sala risveglio, potrebbe porre l'indicazione al ricovero in Unità di Terapia Intensiva (UTI), particolarmente nel caso in cui dovessero insorgere eventuali complicanze.

Nonostante gli utili accorgimenti intrapresi nella gestione perioperatoria del paziente affetto da BHDS, il modo di prevenire l'insorgenza di pneumotorace spontaneo non è ancora del tutto noto. Il rischio, tuttavia, sembra essere correlato al numero ed alle dimensioni delle cisti, presenti a livello polmonare, ed il cui meccanismo di formazione resta ad oggi sconosciuto.

Bibliografia

- 1) Abolnik IZ, Lossos IS, Zlotogora J, Brauer R. "on the inheritance of primary spontaneous pneumothorax"; Am J Med Genet, 1991.
- 2) En Hyung Kim, Seon-Yong Jeong, Hyon J kim, You Chan Kim."A case of Birt Hogg Dubè Syndrome";The Korean Academy of Medical Sciences, 2007.
- 3) Hiroshi I., Hiroaki O., Yuka A., et al. "A Japanese Family with multiple lung cysts and recurrent pneumothorax: a possibility of Birt Hogg Dubè Syndrome"; Internal Medicine, 2009.
- 4) Jorge R.Toro, Stephen E.Pautler, Laveta Stewart, Gladys M. Glenn, et al. "Lung cysts, spontaneous pneumothorax, and genetic association in 89 families with Birt Hogg Dubè Syndrome"; American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine, 2007.
- 5) Makoto H., Noboru T., Takashi I., Yutaka S., Yoshinori K, Yuh F. "Birt Hogg Dubè Syndrome with multiple cysts and recurrent pneumothorax: pathological finding"; Internal Medicine, 2010.
- 6) Yoko G., Taeko A., Teruhiko S., Masatoshi K. Et al. "Mutations of the Birt-Hogg-Dubè gene in patients with multiple lung cysts and recurrent pneumothorax"; J Med Genet, 2007.

Request reprints from:

Dott.ssa FEDERICA CHIARENZA
Via G. Marconi, 4
95022 Acicatena (CT)
(Italy)