

Jeune Sendromu ve Anestezi

JEUNE SYNDROME AND ANESTHESIA: CASE REPORT

Dr. Nursel ŞAHİN,^a Dr. Hanife KARA,^a Dr. Fatma ERTUĞRUL,^a
Dr. Tülin AYDOĞDU TİTİZ,^a Dr. Erol İÇEL^a

^aAnesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, ANTALYA

Özet

Jeune sendromu; otozomal resesif geçiş gösteren, toraks ve ekstremitelerdeki anomalileri, bebeklik döneminde solunum yetmezliği, ileri dönemlerde ise hepatik fibrosis ve renal yetmezlikle sonuçlanabilen konjenital bir anomalidir. Bu sendromun karakteristik bulgusu değişik derecelerde solunum problemlerine neden olabilen tipik radyolojik görünümü dar bir torakstır. Prognoz göğüs anomalilerinin ciddiyetine bağlıdır ve hastaların çoğu yaşamlarının ilk yıllarında solunum yetmezliğinden kaybedilirler. Sunumuzda hipospadias onarımı için genel anestezi uyguladığımız Jeune sendromlu bir hastada semptomlar ve genel anestezi ile oluşabilecek komplikasyonlar tartışıldı. Bu olgularda özellikle solunum sistemi ve ileri yaşlarda ortaya çıkabilecek organ disfonksiyonları açısından uyanık olunması gerektiği düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Anestezi, genel; konjenital, herediter ve neonatal hastalıklar ve anomaliler

Abstract

Jeune syndrome is an autosomal recessive congenital anomaly, which is characterized with thoracic and extremity anomalies. The clinical progress may be respiratory failure in the infancy period, hepatic fibrosis and renal failure in the childhood period. The characteristic radiologic finding of the syndrome is a narrow thoracic appearance that may lead to respiratory problems. The prognosis is dependent on the severity of the thoracic anomaly and most of the patients are lost in the first years of their life due to severe respiratory failure. In this case report, we have discussed the symptoms and possible general anesthesia complications of a Jeune syndrome patient with hypospadias. Preoperative evaluation should be performed in these patients with the awareness of the possible respiratory and other systemic problems.

Key Words: Anesthesia, general; congenital, hereditary, and neonatal diseases and abnormalities

Türkiye Klinikleri J Anest Reanim 2007, 5:150-153

Jeune sendromu; toraks ve ekstremitelerde iskelet bozuklukları ile karakterize, infantlarda respiratuar distrese neden olan, bazen hepatik ve pankreatik fibrosis ile ilişkili, geç dönemde böbrek yetmezliği gelişebilen, tipik radyolojik görünümü küçük dar toraks olan otozomal resesif bir bozukluktur.^{1,2} Jeune sendromu letal, şiddetli, ılımlı ve latent olmak üzere dört farklı formda tanımlanmıştır. İlımlı form genellikle kısa yapı, azalmış kapasiteli uzun dar toraks, kısa parmaklar ve progressif renal tutulum ile karakterize-

dir.³ Pulmoner defektlere sahip olmayan hastalarda interstisyel fibrozisten dolayı progressif renal hasar gelişebilir.⁴ Renal lezyonların en sık görüleni familial juvenil nefronofitizis olup sistinüri ile seyreden olgular da vardır.⁵⁻⁸ Hepatik disfonksiyon temelde direkt hiperbilirubinemi ve hepatik fibrosis olarak görülebilir.⁹

Şiddetli respiratuar yetmezlik gösteren Jeune sendromlu olgular infantil dönemde genellikle ölümlü sonuçlanır.^{9,10} Olgular neonatal dönemde solunum yollarının tekrarlayan enfeksiyonlarına maruz kalabilirler.²

Sunumuzda hipospadias onarımı nedeniyle genel anestezi uyguladığımız, hipoplazik toraks ve ektopik sol böbreği olan Jeune sendromlu bir olguda peroperatif dönemde karşılaşılabilecek sorunların literatür bilgileri doğrultusunda tartışılması amaçlandı.

Geliş Tarihi/Received: 02.11.2006 Kabul Tarihi/Accepted: 16.02.2007

XXXII. Ulusal TARD kongresinde poster olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Fatma ERTUĞRUL
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, ANTALYA
fertug@hotmail.com

Copyright © 2007 by Türkiye Klinikleri

Olgu Sunumu

Altı yaşında, 15 kilogram ağırlığındaki olgunun preoperatif değerlendirmesinde, vital bulguları stabildi. Sistem muayenesinde kaput kuadratumu, uzun ve dar göğüs kafesi, pektus ekskavatumu, Harrison oluğu bulguları mevcuttu (Resim 1, Resim 2). Oskültasyonla akciğer ve kalp seslerinde patolojik bulgu saptanmadı. Olgunun boyu 3.5 yaş ile ve kemik yaşında 6.4 yaşla uyumlu olarak değerlendirildi (TW₂: 6.4). Total el uzunluğu %50, ayak uzunluğu ise %75 persantil ile uyumluydu. Göğüs çevresi (46.5 cm) %3 persantilin altında olup üst segment/alt segment oranı normal sınırlarda idi (55.5 cm/ 44 cm= 1.26). Laboratuvar tetkiklerinde hemogram, serum elektrolitleri, böbrek fonksiyon testleri ve idrar analizi normaldi. Solunum fonksi-

yon testlerinde obstrüktif paternde ileri derecede, restriktif paternde ise orta derecede düşüş gösteren bulgular mevcuttu [FVC: 0.44 Lt (%48); FEV1: 0.26 Lt (%33)]. Akciğer grafisinde toraks uzun ve dar görünümdeydi. Abdominal ultrasonografide sağ böbrek normal olup, sol böbrek umblikus altı sol alt kadranda ektopik yerleşim göstermekteydi.

Nazal yolla 0.4 mg kg⁻¹ midazolam ile premedikasyon uygulanarak EKG, pulsoksimetri, noninvaziv kan basıncı monitörizasyonu yapıldı ve damar yolu açıldı. 5 mg kg⁻¹ Na (sodyum) tiyopental ile induksiyonu takiben endotrakeal entübasyon için 1 mg kg⁻¹ süksinilkolin verildi ve 5.5 numara kafsız tüp ile sorunsuz bir entübasyon gerçekleştirildi. İdamede %66 O₂, %33 N₂O, %1 konsantrasyonda isofluran; analjezi için gerektiğinde 0.03 mg fentanyl ve kas gevşemesi için 1 mg vekuronyum kullanıldı. İndüksiyon sonrası alınan



Resim 1. Olgunun yandan görünüşü.



Resim 2. Olgunun önden görünüşü.

kan gazında pH: 7.37, PCO₂: 49.4 mmHg, PO₂: 143.1 mmHg, SpO₂: %99.1 olan olgunun seksen dakika süren operasyonu boyunca hemodinamik veya solunumsal sorunu olmadı. Operasyon bitiminde spontan solunumu ve refleksi döneme geçişinde deküritasyon gereksinimi olmadan ekstübe edildi. Postoperatif dönemde olgunun interkostal çekilmelerinin gözlenmesi üzerine alınan kan gazında pH: 7.24, PCO₂: 65.3 mmHg, PO₂: 348.5 mmHg, SpO₂: %99.9 olarak saptandı. Operasyon odasında hiperkapni takibi açısından 20 dakika gözlenen olgu, alınan kontrol kan gazında pH: 7.46, PCO₂: 34.5 mmHg, PO₂: 93.4 mmHg, SpO₂: %97.8 saptanması üzerine servise gönderildi.

Tartışma

Jeune sendromunun genetik olarak heterojen yapıda olduğu düşünülmektedir. Hayatı tehdit eden, ölüme yol açan neonatal formu ve geç çocukluk çağında renal disfonksiyonla ortaya çıkan bir diğer formu mevcuttur. Neonatal Jeune sendromunun major özelliği torasik duvar deformitesidir. Bu deformite normal interkostal solunum hareketini önler ve respiratuar yetmezliğe neden olur. En ciddi olarak etkilenenler altta yatan pulmoner hipoplaziye sahip olan olgulardır. Özellikle yenidoğanlarda pulmoner hiperplazi ve dirençli hipertansiyon görülme olasılığı yüksektir. Bu olgularda istirahatte kostal kafes ve abdominal hareket senkronize iken hasta ajite olduğunda bu uyumun bozulduğu ve şiddetli oksihemoglobin desatürasyonunun olduğu bildirilmiştir. Jeune sendromlu olgulara sıklıkla neonatal dönemde düzeltici torakoplasti, trakeostomi, bronkoskopi ve direkt laringoskopi için genel anestezi vermek gerekebilir. Torakoplasti sonrası ise uzun dönem mekanik ventilatör desteği ihtiyacı doğabilir. Bu dönemde bildirilen mortalitenin en büyük nedeni araya giren enfeksiyondur. İleri yaşlarda ise kronik hipokseminin bir sekeli olarak pulmoner hipertansiyon ve kor pulmonale gelişebilir.¹¹

Kadavradan böbrek transplantasyonu için genel anestezi alan dört yaşındaki Jeune sendromlu bir olguda indüksiyon sırasında laringospazm ve ek olarak erken postoperatif dönemde pnömotoraks gelişmiş, göğüs tüpü ile tedavi edilmiştir.¹¹ Jeune sendromlu olgularda akciğer volümleri azalmış

olup, laringospazm gelişen bu olguda olduğu gibi pozitif basınçlı ventilasyonla havayolu basıncının artırılmasının pnömotoraksa neden olabileceği bildirilmiştir. İntraoperatif dönemde pik havayolu basıncı, hem barotravmayı hem de artmış havayolu basıncının pulmoner arteriyel yataktaki etkisini en aza indirmek için olabildiği kadar düşük tutulmalıdır.¹¹ Olgumuz tidal volüm 7 ml kg⁻¹, solunum frekansı 16 dk⁻¹ olacak şekilde ventile edilmiş olup böyle bir komplikasyonla karşılaşmamıştır.

Jeune sendromunda lenfoblastik infiltrasyonlu diffüz interstisyel fibrozis ve değişik derecelerde dilatasyon ve atrofiyi içeren tübüler değişikliklerle oluşan renal hasar, geç bebeklik veya erken çocukluk döneminde açığa çıkabilir.¹¹ Literatürde üç, dört ve altı yaşlarında kronik renal hasarı olan üç vaka tanımlanmış ve Jeune sendromlu büyük çocuklarda renal lezyonların önemi vurgulanmıştır.¹² Ektopik renal yerleşimli fakat normal böbrek fonksiyonları olan olgumuzun yaşamının daha ileri döneminde olası renal yetmezlik açısından dikkatli takibi gerekmektedir. Jeune sendromlu erişkinlerde miyokardial disfonksiyonda gözlenebilir. Bunun intrinsek miyokardial hasarın mı yoksa hipoksemi ve uzun süreli alveoler hipoventilasyonun bir sonucu mu olduğu bilinmemektedir.¹¹

Sonuç olarak; genel anestezi alacak Jeune sendromlu olguların pulmoner, kardiyovasküler ve renal fonksiyonları içeren dikkatli bir preoperatif değerlendirmesi yapılmalıdır. Sendromun tüm patofizyolojik değişikliklerinin aynı hastada bir arada görünümü seyrekdir. Bu nedenle etyolojiye yönelik uygun bir fiziksel değerlendirme, laboratuvar analizleri ve uygulanacak cerrahi girişimin türü seçilecek anestezi tekniğinde belirleyici olmalıdır. Torasik hipoplazili olgularda anestezi sonrası beklenen en sık komplikasyon solunum sistemine ait olmaktadır. Olgumuzda kısa süreli hiperkapni dışında herhangi bir sorunla karşılaşmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Georgiou-Theodoropoulos M, Agapitos M, Theodoropoulos P, Koutselinis A. Jeune syndrome associated with pancreatic fibrosis. *Pediatr Pathol* 1988;8:541-4.
2. Reiterer F, Muller WD, Wendler H. Variance in the clinical picture and course of asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune syndrome) *Klin Padiatr* 1986;198:340-3.

3. Capilupi B, Olappi G, Cornaglia AM, Novati GP. Asphyxiating thoracic dysplasia or Jeune's syndrome. Description of 2 mild familial cases. *Pediatr Med Chir* 1996;18:529-32.
4. Harms K, Klinge O, Speeder CP. Variability of Jeune syndrome. Lung hypoplasia, renal failure and direct hyperbilirubinemia in a newborn infant (Abstract). *Monatsschr Kinderheilkd* 1993;141:868-73.
5. Rinaldi S, Dionisi-Vici C, Goffredo B, Dallapiccola B, Rizzoni G. Jeune syndrome associated with cystinuria: Report of two sisters. *Am J Med Genet* 1990;37:301-3.
6. Novokovic I, Kostic M, Popovic-Rolovic M, et al. Jeune's syndrome (3 case reports)(Abstract). *Srp Arh Celok Lek* 1996;124 Suppl 1:244-6.
7. Ring E, Zobel G, Ratschek M, Trop M, Wendler H. Retrospective diagnosis of Jeune's syndrome in two patients with chronic renal failure. *Child Nephrol Urol* 1990;10: 88-91.
8. Donaldson MD, Warner AA, Trompeter RS, Haycock GB, Chantler C./ Familial juvenile nephronophthisis Jeune's syndrome and associated disorders. *Arch Dis Child* 1985;60: 426-34.
9. Whitley CB, Schwarzenberg SJ, Burke BA, Freese DK, Gorlin RJ. Direct hyperbilirubinemia and hepatic fibrosis: a new presentation of Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Am J Med Genet Suppl* 1987;3:211-20.
10. Wilson DJ, Weleber RG, Beals RK. Retinal dystrophy in Jeune's syndrome. *Arch Ophthalmol* 1987;105:651-7.
11. Borland LM. Anesthesia for children with Jeune's syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Anesthesiology*. 1987;66:86-8.
12. Shah KJ. Renal lesion in Jeune's syndrome. *Br J Radiol* 1980;53:432-6.