






# Kabuki Sendromlu Hastada Anestezi Yönetimi

## Anesthesia Management in Patient with Kabuki Syndrome

-  Nizamettin BUCAK,<sup>a</sup>  
 Asım ESEN,<sup>a</sup>  
 Sinan YILMAZ,<sup>a</sup>  
 Kazım KARAASLAN,<sup>a</sup>  
 Ayda TÜRKÖZ<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD,  
Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi  
Tıp Fakültesi,  
İstanbul

Received: 13.10.2017  
Received in revised form: 22.01.2018  
Accepted: 12.02.2018  
Available online: 26.09.2018

Correspondence:  
Nizamettin BUCAK  
Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi  
Tıp Fakültesi,  
Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD,  
İstanbul,  
TÜRKİYE/TURKEY  
dr\_nzmttn@hotmail.com

**ÖZET** Kabuki sendromu, çoklu konjenital malformasyonlarla seyreden nadir bir sendromdur. Hastaların yüz görünüşleri geleneksel Japon tiyatro oyuncularının makyajlarını andırıldığından, Kabuki make-up sendromu olarak da adlandırılmıştır. Sendrom; kraniofasial dismorfik bozukluk, iskelet-kas anomalileri, dermatolojik anomaliler, konjenital kalp defektleri, ürogenital anomaliler, anorektal anomaliler, epilepsi, eklem gevşekliği, dental anomaliler, yüksek damak, oftalmolojik anomaliler ve mental retardasyonla karakterizedir. Sendroma eşlik eden zor havayolu, kardiyovasküler problemler, malign hipertermi, hipotoni, genitoüriner hastalıklar ve epilepsi genel anestezi ile ilişkili risk oranını artırabilmektedir. Bu nedenle bu hastaların anestezi yönetimi özelliğidir. Bu çalışmada, dental nedenler ve fimozis için opere edilecek Mallampati skoru 3, mikrognați, kas güçsüzlüğü ve biküspit aortik valvi olan Kabuki sendromlu 7 yaşındaki erkek olgudaki anestezi yönetiminin sunulması amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Kabuki sendromu; havayolu yönetimi; anestezi; genel

**ABSTRACT** Kabuki syndrome is a rare syndrome with multiple congenital malformations. The facial features of the patients resemble the make-up of traditional Japanese theater players. This is why it is called Kabuki Make-up syndrome. Syndrome is characterized by craniofacial dysmorphic disorder, skeletal-muscle anomalies, dermatological anomalies, congenital heart defects, urogenital anomalies, anorectal anomalies, epilepsy, joint laxity, dental anomalies, high palate, ophthalmologic anomalies and mental retardation. Difficult airway, cardiovascular problems, malignant hyperthermia, hypotonia, genitourinary abnormalities and epilepsy accompanied with this syndrome may increase the risk associated with general anesthesia. For this reason, anesthetic management of these cases are specific. In this case report we present our anesthesia management in a 7-years-old boy with Kabuki's syndrome with Mallampati score class III, micrognathia, muscle weakness and bicuspid aortic valve to be performed due to dental surgery and phimosia.

**Keywords:** Kabuki syndrome; airway management; anesthesia; general

**K**abuki sendromu; ilk kez 1981 yılında Niikawa ve Kuroki tarafından tanımlanan, klinik ve genetik olarak heterojen çoklu konjenital malformasyon sendromudur.<sup>1,2</sup> Etiyoloji tam olarak bilinmemektedir. Çoğu hastada sporadik ve özellikle otozomal dominant mutasyon mevcut ve bazılarında kromozomal anomaliler gösterilmiştir.<sup>3</sup> Sendrom; kraniofasial dismorfik bozukluk, iskelet-kas anomalileri, dermatolojik anomaliler, konjenital kalp defektleri, ürogenital anomaliler, anorektal anomaliler, epilepsi, eklem gevşekliği, dental anomaliler, yüksek damak, oftalmolojik anomaliler ve mental retardasyonla karakterizedir.<sup>2,4</sup> Günümüzde sendromla

ilgili pek çok olası genetik anomali bildirilmiş olsa da tanı kriterleri ve tanıyı kesinleştirecek genetik testler üzerinde bir fikir birliği henüz sağlanamamıştır.<sup>5</sup>

Zor havayolu, kardiyovasküler ve ürogenital hastalıklar, iskelet-kas anomalileri ve epilepsi anestezi riskini artıran faktörler arasında yer almaktadır.<sup>5</sup> Özellikle iskelet-kas hastalığı ve kardiyak anomalinin varlığı nedeni ile anestezi yönetiminin ve seçilecek anestezi ajanlarının preoperatif muayenede belirlenmesi gerekmektedir.

Bu çalışmada, dental cerrahi işlem ve fimozis nedeni ile opere olacak 7 yaşındaki erkek olgunun anestezi yönetiminin sunulması amaçlanmıştır.

## OLGU

Bu olgu, babanın imzası alındıktan sonra sunum olarak hazırlanmıştır. Yedi yaşında, 20 kg ağırlığındaki erkek olguya, 6 aylık iken hipotoni nedeni ile kas biyopsisi ve genetik inceleme sonucunda 2,5 yaşında Kabuki sendromu tanısı konmuştur. Daha önce herhangi bir nedenle anestezi almamış olgunun öyküsünde sık akciğer enfeksiyonu mevcuttu. Bilinen allerji öyküsü bulunmamakta idi. Preoperatif yapılan fizik muayenesinde; uzun kavisli kaşlar, uzun palpebral fissürler, belirgin kulaklar, mikrognati, ayak parmak şekil bozukluğu, eklem gevşekliliği ve motor kayba bağlı kas güçsüzlüğünün derecesi 4/5 olup, Mallampati skoru 3 idi (Resim 1).

Yapılan kan tetkiklerinde; tam kan sayımı, tiroid, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri ile elektrolitleri normal saptandı. Olgunun kraniyal manyetik rezonans görüntülemesi normal idi. Ekokardiyografi (EKG)'sinde biküspit aortik valvi mevcuttu. Mallampati skoru 3 olması nedeni ile zor entübasyon, kas hastalığı nedeni ile malign hipertermi, eklem gevşekliliği nedeni ile dislokasyon, biküspit aortik valvi nedeni ile hemodinamik instabilite görülebileceği için dikkatli preoperatif değerlendirme sonrası derin sedasyon eşliğinde fiberoptik nazotrakeal entübasyon ve idamede total intravenöz anestezi planlandı.

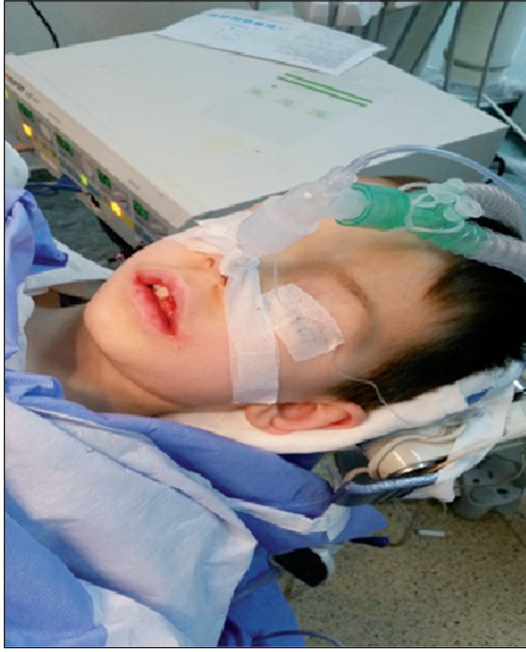
Operasyon sabahı, 0,5 mg/kg oral midazolam içirilerek premedikasyon sağlandı. Yirmi dk sonra operasyon odasına alınan olgunun EKG, SpO<sub>2</sub> ve



RESİM 1: Kabuki sendromu dismorfik yüz görünümü.

noninvasif kan basıncı, end-tidal CO<sub>2</sub> ve vücut ısısı monitörizasyonu operasyon süresince sağlandı. Olgu taşınırken ve pozisyon verilirken eklem gevşekliliği nedeni ile dislokasyon olmamasına özen gösterildi. Yirmi iki gauge kanül ile periferik venöz damar yolu açıldı. İntravenöz 2 mg/kg ketamin ve 0,25 mg atropine ilaveten, 2 mg/kg propofol ve 10 µg fentanil titre edilerek verildikten sonra spontan solunumda nazal oksijen ile fiberoskop eşliğinde subepiglottik, glottik ve subglottik alanlara %1 lidokain sprey sıkıldı. Beş dk sonra 4,5 numaralı spiralli tüp ile fiberoptik nazotrakeal entübasyon gerçekleştirildi (Resim 2).

Kas gevşetici kullanılmayan olguda %50 oksijen ve %50 hava ile anestezi idamesi remifentanil 0,06-0,07 µg/kg/dk ve propofol 90-150 µg/kg/dk ile sağlandı. İndüksiyon öncesi, indüksiyon sonrası fiberoptik entübasyondan 5 dk sonra ve cerrahi süresince 10 dk aralarla nabız, SpO<sub>2</sub>, sistolik, diastolik ve ortalama arter kan basıncı, end-tidal CO<sub>2</sub> ve vücut ısısı kaydedildi. Entübasyon sonrasında kalp hızı 82/dk'dan 99/dk'ya, ortalama kan basıncı 73 mmHg'dan 87 mmHg'ya çıktı. Operasyon boyunca



RESİM 2: Nazotrakeal entübe edilmiş Kabuki sendromlu hasta.

hemodinamik parametreler stabil seyretti. Ortalama kan basıncı  $74 \pm 8$  mmHg (max-94, min-72) kalp hızı  $90 \pm 9$  (max-96, min-77) vücut ısısı  $36$  °C, end-tidal  $CO_2$  35 mmHg olarak kaydedildi. Preoperatif ve postoperatif kan gazı ve kan glukozu izlemi yapıldı. İntraoperatif stabil seyreden olguya, postoperatif ağrı kontrolünde preoperatif dönemde fimosiz için penil blok, dental cerrahi için ise mandibuler blok yapıldı. Olgumuzda periferik sinir blokları yapıldığından, intraoperatif hemodinami ve yeterli anestezi derinliğinin düşük doz anestezi infüzyonu ile sağlanabildiği düşünülmektedir. Blok uygulandığı için analjezik olarak, cerrahi bitiminden 15 dk önce 250 mg parasetamol intravenöz infüzyon gönderildi. İki yüz kırk beş dk süren dental işlem ve fimosiz cerrahisinin ardından 7. dk'da sorunsuz ekstübe edildi. Otuz dk derlenme odasında bekletilen olgunun ağrı düzeyi değerlendirildi. Vizüel analog skalası  $< 3$  ve Aldrete=10 ile servise gönderildi. Herhangi bir komplikasyon görülmeyen olgu bir gün serviste izlem altına alındıktan sonra sorunsuz taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Literatürde Kabuki sendromu olup, genel anestezi ile opere olan 7 olgu belirlenmiştir.<sup>3,5-10</sup> Bunlar;

dental cerrahi ve işitme testi, inguinal herni ve ankiloglossi, koroner anjiyografi, timpanoplasti, skolyoz cerrahisi, yumuşak doku çıkarılması ve laparoskopik orşiopeksi nedeni ile anestezi verilen hastalardır.<sup>3,5-10</sup> Hastaların beşinde inhalasyon ajanı olarak sevofluran kullanılmış olup, sadece ikisinde propofol ile birlikte narkotik ajan kullanılmıştır.<sup>7,10</sup> Hastaların üçünde kas gevşetici ajan kullanılmazken, üçünde kas gevşetici ajan olarak rokuronyum ve bir hastada atrakuryum kullanılmıştır. İki hastada zor havayolu saptanmıştır.<sup>5,6</sup> Mallampatisi 4 olan ve koroner anjiyografi yapılacak hastaya laringeal maske yerleştirilmiş, Mallampatisi 2 olan inguinal herni ve ankiloglossi nedeni ile cerrahi yapılacak hasta zor entübasyon beklendiği için kas gevşetici yapılmadan laringeal maske ile ventile edilmiştir. Yumuşak doku çıkarılması nedeni ile cerrahi planlanan hastanın, daha önceki anestezi deneyiminde allerji öyküsü olduğundan allerji testi yapılmış, lateks allerjisi saptanmış ve anestezi öncesi önlemler alınarak cerrahiye başlanmıştır.<sup>9</sup> Anestezi sonrası üç hasta yakın gözlem için yoğun bakım ünitesine alınmıştır.<sup>5-8</sup>

Hipotoni, bu hastalarda oldukça sık gözlenmektedir.<sup>5</sup> Olgumuzda, zor havayolu ve belirgin hipotoni nedeni ile kas gevşetici ajan kullanılmamış, propofol ve ketamin ile derin sedasyon sağlanarak lokal anestezi insüflasyonu sonrası fiberoptik nazal entübasyon uygulanmıştır. Ayrıca, bu hastalarda kas hipotonisinin varlığı ve nöromusküler blokajın uzaması malign hipertermi riski oluşturabileceğinden, idamede kas gevşetici ve inhalasyon ajanı kullanmayıp, remifentanil ve propofol infüzyonu tercih edilmiştir.<sup>5</sup>

Anestezi indüksiyonunda kan basıncı ve kalp hızı minimal değişiklik göstermiş ve operasyon boyunca hemodinami stabil seyretmiştir. Bu tablo aynı zamanda, kardiyak problemi olan olgumuzda anestezi idamesini sorunsuz olarak sürdürmemize yardımcı olmuştur.

Ketamin propofolun solunum depresyonu ve hipotansiyon etkisini dengeler iken, propofol ise ketaminin halüsinojenik ve emetik etkisini azaltmaktadır. Hemodinamik stabilite dışında ketamin, propofol gereksinimini de azaltmaktadır.<sup>11</sup> Olguda,

lidokain insüflasyonu yaptığımızdan, fiberoptik nazotrakeal entübasyon sırasında kas gevşetici ihtiyacı olmamıştır. Olgumuzda periferik sinir blokları yapıldığı için, intraoperatif hemodinami ve yeterli anestezi derinliğinin düşük doz anestezi infüzyonu ile sağlanabildiği düşünülmektedir. Bu tablo aynı zamanda, kardiyak problemi olan olgumuzda anestezi idamesini sorunsuz olarak sürdürmemize yardımcı olmuştur. Bu gibi olgularda periferik sinir blokları efektif kullanıldığında, hasta güvenliği ve hasta memnuniyeti artmaktadır.

Sonuç olarak; nadir görülen Kabuki sendromu, çoklu organ anomalileri nedeni ile çeşitli cerrahi işlemlere, dolayısıyla anesteziye giderek daha fazla gereksinim duyan bir sendromdur. Anestezistler olarak bizlerin, bu hastaları preoperatif dikkatli değerlendirmemiz, olası zor entübasyon ve diğer risk-

lere karşı önlemlerimizi almamız gerektiği kanısında'yız.

### **Finansal Kaynak**

*Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.*

### **Çıkar Çatışması**

*Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.*

### **Yazar Katkıları**

*Bu çalışma hazırlanırken tüm yazarlar eşit katkı sağlamıştır.*

## KAYNAKLAR

1. Niikawa N, Matsuura N, Fukushima Y, Oh-sawa T, Kajii T. Kabuki make-up syndrome: a syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears, and postnatal growth deficiency. *J Pediatr* 1981;99(4):565-9.
2. Kuroki Y, Suzuki Y, Chyo H, Hata A, Matsui I. A new malformation syndrome of long palpebral fissures, large ears, depressed nasal tip, and skeletal anomalies associated with post-natal dwarfism and mental retardation. *J Pediatr* 1981;99(4):570-3.
3. Johnson G, Mayhew JF. Anesthesia for a child with Kabuki syndrome. *Paediatr Anaesth* 2007;17(9):900-1.
4. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki make-up syndrome: a review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2003;117C(1):57-65.
5. Yücel T, Şalvız EA, Sariaslan D, Ter M, Aksoy RT. An anesthesia experience of a pediatric patient with Kabuki syndrome. *Journal of Anesthesia* 2011;19(3):182-6.
6. Baygın Ö, Saraçoğlu KT, Özcan A. Ambulatory anesthesia management for a pediatric patient with Kabuki Make-up syndrome. *Türkiye Klinikleri J Case Rep* 2015;23(3):211-4.
7. Atalay YO, Soylu AI, Tekcan D. Anaesthesia and orphan disease: sedation with ketofol in two patients Joubert Syndrome. *Eur J Anaesthesiol* 2016;33(11):868-9.
8. Atalay YO, Kaya C, Ustun YB, Sahinoglu AH. Anesthesia management in a patient with Kabuki syndrome. *Med Arch* 2014;68(5):359-60.
9. Teixeira VC, Neves MA, de Castro RA. Latex allergy in a patient with Kabuki syndrome: case report. *Rev Bras Anesthesiol* 2010;60(5):544-50.
10. Roy D, Das T, Ahmed A, Rudra A, Mitra D. Kabuki syndrome and its anaesthetic management. *Indian J Anaesth* 2011;55(4):431-3.
11. Erden İA, Köseoğlu A, Kürkçüoğlu BS, Akıncı SB, Aypar Ü. [The anesthetic management in the patient with Kabuki makeup syndrome]. *J Clin Exp Invest* 2013;4(1):116-8.