

# Cornelia de Lange Sendromlu Olgunun Anestezi Yönetimi

## Anesthetic Management of Cornelia de Lange Syndrome: Case Report

Esen ŞİMŞEK,<sup>a</sup>  
Zeki T. TEKGÜL,<sup>a</sup>  
Murat TURAN,<sup>a</sup>  
Mustafa GÖNÜLLÜ<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği,  
İzmir Tepecik Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi, İzmir

Geliş Tarihi/Received: 05.03.2012  
Kabul Tarihi/Accepted: 29.08.2012

*Bu olgu sunumu, 45. Türkiye Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kongresi (26-30 Ekim 2011, Antalya)'nde poster olarak sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:

Zeki T. TEKGÜL  
İzmir Tepecik Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi,  
Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği,  
İzmir,  
TÜRKİYE/TURKEY  
zekittekgul@yahoo.com

**ÖZET** Cornelia de Lange Sendromu (CDLS), nadir görülen kardiyak, gastrointestinal, kraniyofasial, genitoüriner, muskuloskeletal ve santral sinir sistemi gibi çoklu malformasyonlar nedeniyle anestezi yönetiminin özellik gösterdiği konjenital bir sendromdur. Muskuloskeletal deformite varlığı, disformik diş ve yüz yapısı zor hava yoluna neden olmaktadır. On yaşında, 20 kg, erkek hastaya nazal polipektomi nedeniyle genel anestezi altında cerrahi uygulanması planlandı. Nazal polipektomi yapılması dolayısıyla nazal entübasyon ve dismorfik diş yapısı, yüksek oranda görülen gastroözofeagal reflü nedeniyle de laringeal maske uygulaması komplikasyonlara sebep olabileceği düşünülmüş ve kullanılmadı. Hastada zor hava yolu öngörülerek fiberoptik bronkoskop ve acil trakeostomi koşulları hazırlandıktan sonra anestezi induksiyonu yapıldı. Preoksijenasyonu sağlanan ve spontan solunumu devam eden hastada 3. denemede oral yoldan entübasyon başarılı oldu. Anestezi idamesinde sevofluran ve remifentanil kullanıldı. Takip döneminde ve ekstübasyonunda sorun yaşanmayan hasta servise gönderildi. CDLS deformiteleri nedeniyle anestezi yönetiminde sorunlar yaratabileceğinden hazırlıklı ve kontrollü olunmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Cornelia de Lange sendromu; anestezi

**ABSTRACT** Cornelia de Lange Syndrome (CDLS) is a rare cardiac, gastrointestinal, craniofacial, genitourinary, musculoskeletal and central nervous system multi-anomalies congenital syndrome; because of these anomalies anesthetic management needs special approach. The presence of musculoskeletal deformity, teeth and facial dysmorphism causes difficulties in airway management. We planned nasal polypectomy under the general anesthesia to a male patient 10 year-old and 20 kg weight. Because of nasal polypectomy operation performing nasal intubation was not suitable also dysmorphic teeth structure and high incidence of gastroesophageal reflux which these thought to be cause complications, laryngeal mask application was not performed. As intubation was predicted to be difficult, emergency tracheostomy circumstances and fiberoptic bronchoscope was prepared before induction of general anesthesia. We succeeded oral intubation in third attempt on patient with ongoing spontaneous respiration whose preoxygenation was provided. Sevoflurane and remifentanil used for maintenance of anesthesia. Patient was discharged to the service without having any problem with the follow-up period and extubation. Because of CDLS deformities, we should be prepared and controlled for difficulties on anesthesia management.

**Key Words:** Cornelia de Lange syndrome; anesthesia

Türkiye Klinikleri J Anest Reanim 2014;12(1):42-5

Cornelia de Lange sendromu (CDLS), nadir görülen kardiyak, gastrointestinal, kraniyofasial, genitoüriner, muskuloskeletal ve santral sinir sistemi gibi çoklu malformasyonlar içeren konjenital bir sendromdur.<sup>1-6</sup> İntrauterin gelişme geriliği, prematürite, büyüme ve gelişme geriliği, mental retardasyon, işitme ve konuşma anomalileri, mikrosefali,

hirsutizm, ventriküler septal defekt, pulmoner hipertansiyon, periferik nöropati, davranış bozuklukları, nöbet, yarı damak, renal malformasyon, veziköüretal reflü, pilor stenozu ve gastrointestinal reflü, sık akciğer enfeksiyonu bu hastalarda görülebilen bulgulardandır.<sup>1-4</sup> Bu olgularda sinofiz (orta hatta birleşen kaşlar), uzun kirpikler, antevort burun delikleri, uzun filtrum, ince dudaklar, dismorfik dişler gibi karakteristik yüz bulguları da görülmektedir.<sup>2,4,7</sup> İlk olarak 1933 yılında tariflenen CDLS prevalansı 1/10 000 ile 1/50 000 arası değişmekte olup, sonraki gebelikte tekrarlama riski %2-5'tir.<sup>8</sup> Etiyolojisinin multifaktöriyel olduğu düşünülen CDLS genellikle sporadik görülür ve genetik geçişi düşük penetrasyonlu otozomal dominant veya resesif olabilmektedir.<sup>9</sup> Bu olgu sunumunda farklı anomalilerin eşlik ettiği, zor hava yoluyla karşılaştığımız ve yönetimini başarıyla sağladığımız CDLS tanılı olgu sunulmaktadır.

## OLGU SUNUMU

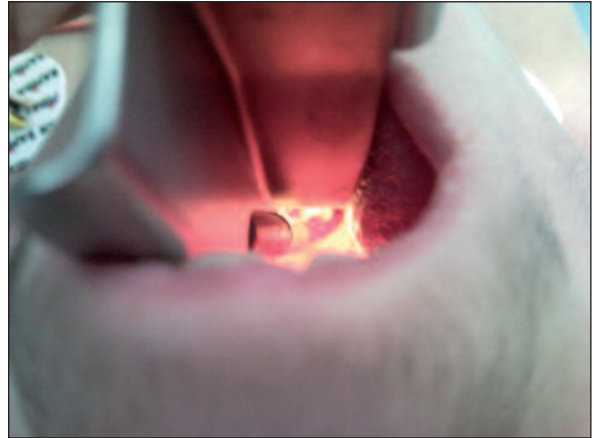
On yaşında, 20 kg, erkek hastaya nazal polipektomi nedeniyle genel anestezi altında cerrahi planlandı. Preoperatif değerlendirmede hastanın pulmoner stenoz, patent foramen ovale, triküspit yetmezliği gibi kardiyovasküler malformasyonları, geçirilmiş nöbet öyküsü, çölyak hastalığı, hirsutizm, mikromeli, mikrosefali, psikomotor retardasyon, tipik yüz bulguları bulunmaktaydı (Resim 1). Laboratuvar testleri normal sınırlardaydı. Hasta ebeveyninden bilgilendirilmiş olur alınarak ameliyathaneye alındı. Kooperasyon kurulamayan hasta kendine zarar verici davranışlarda bulunmaktaydı. Kısa ve kalın boyun, temporomandibular eklem deformitesi, mikrognati, sınırlı açılan ağız yapısı, disformik ve çıkık üst santral kesici dişler, kısıtlı ağız açıklığı (3,5 cm'den az) olan hastaya (Resim 2) zor hava yolu ön görülerek uyanık entübasyon yapılmasına karar verildi, fiberoptik bronkoskop ve acil trakeostomi koşulları hazırlandı. İntravenöz 1g amoksisilin ile enfektif endokardit profilaksisi yapılan hastanın non-invaziv kan basıncı, elektrokardiyogram, oksijen saturasyonu, kapnograf ve bispektral indeks monitörizasyonu yapıldı. 1 mg midazolam ile premedikasyon ve %10 lidokain sprey ile orofarengeal lokal anestezi uygulandı daha sonra hastaya 20



**RESİM 1:** CDL sendromunun tipik yüz görünümü.

(Renkli hali için Bkz.

<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/anesteziyoloji-reanimasyon-dergisi/1304-0499/>)



**RESİM 2:** CDL sendromlu olguda laringoskopi görüntüsü.

(Renkli hali için Bkz.

<http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/anesteziyoloji-reanimasyon-dergisi/1304-0499/>)

mcg fentanil ve 30 mg propofolle anestezi induksiyonu yapıldı. Preoksijenasyonu sağlanan ve spontan solunumu devam eden ve BIS değeri 50-55 arasındayken hastaya oral yoldan entübasyona baş-

landı. Üçüncü denemede 4 mm spiralli endotrakeal tüple hasta entübe edildi. Kontroller sonucu tüp 12 cm ağız kenarında tespit edilerek kas gevşetici olarak 10 mg atrakuryum uygulandı ve cerrahi başlatıldı. İntraoperatif dönemde anestezi idamesinde %2 sevofluran ve 0,01 mcg<sup>-1</sup>kg<sup>-1</sup>dk remifentanil infüzyonu ile yapıldı. Ek kas gevşetici ihtiyacı olmayan hastaya postoperatif analjezi amacıyla intravenöz 200 mg parasetamol ve 10 mg tramadol uygulandı, takibinde sorun olmayan olgu 40 dakika süren cerrahi işlem sonrasında sorunsuz şekilde ekstübe edilerek postoperatif bakım ünitesine alındı.

## TARTIŞMA

CDL, nadir görülmesine rağmen, klinik olarak iyi tanımlanmış bir sendromdur. Hastalar genellikle iskelet malformasyonları ve gastrointestinal patolojileri nedeniyle cerrahi operasyonlara ihtiyaç duyarlar.<sup>1</sup>

Multipl malformasyonlar nedeniyle CDLS'de anestezi yaklaşım özellik göstermektedir. Ekstremitelerde deformiteleri nedeniyle damar yolu açılması ve noninvaziv kan basıncı ölçümü sorun oluşturmaktadır. Yine kısa ve kalın boyun santral vasküler erişimi de zorlaştırmaktadır.<sup>2</sup> Damaryolu açılmasında sorun olmayan hastanın, santral vasküler erişimi gerekmediğinden uygulanmadı. Non invaziv basınç ölçümü için manşon üst ekstremitelerde kontraktürleri nedeniyle 2-3 cm yukarıya uygulandı.

Bu olguda görülen pulmoner stenoz, patent foramen ovale (PFO), triküspit yetmezliği gibi kardiyovasküler malformasyonlar aritmi zemini olması ve preoperatif antibiyotik profilaksisi gerekliliği nedeniyle anestezi yönetiminde önem arz etmektedir.<sup>2,4,7-9</sup>

PFO nedeniyle paradoksal emboliyi engellemek için; hastanın damar yolu açılması, sıvı gönderilmesi sırasında sette ve ilaç uygulamaları sırasında üçlü muslukta hava kabarcığı ve pıhtı olmamasına dikkat edildi. Sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu %60 olan hastanın, 1. derece pulmoner stenoz ve triküspit yetmezliğinin olması nedeniyle aritmiyi engellemek açısından midazolam ile premedikasyon yapıldı ve hemodinamik parametreler non-invaziv kan basıncı ve elektrokardiyogram ile yakından izlendi.

Epilepsi nedeniyle düzensiz antikonvulzan ilaç kullanan hastaya yapılan yeterli premedikasyon, indüksiyon ve uygulanan anestezi idamesiyle oluşabilecek konvulziyon engellenmeye çalışıldı. Uzun süre kullanılan antikonvulzan ilaçlar, anesteziye kullanılan ilaçların metabolizmasını etkileyerek zorluk oluşturabilmektedir.<sup>2</sup> İlaç etkinliğindeki değişim açısından hastanın indüksiyon ve idamesindeki ilaçlar titre edilerek uygulandı.

Sık geçirilen akciğer enfeksiyonları ve gastroözofageal reflüye bağlı olarak oluşabilecek aspirasyon pnömonileri nedeniyle de anestezi yaklaşımında dikkatli olunmalıdır.<sup>1,2</sup> Hastamıza operasyondan bir saat önce H2 reseptör antagonisti verilerek gastroözofageal reflü ve aspirasyon önlenmeye çalışıldı.

Muskuloskeletal deformite varlığı, disformik diş ve yüz yapısı gibi faktörler zor hava yoluna neden olmaktadır.<sup>1,2</sup> Preoperatif değerlendirmenin zorluğu ve malformasyonlar nedeniyle rutin yöntemler kullanılarak hava yolu açıklığını sağlamak mümkün olmayabilir. Anestezi indüksiyonu zor entübasyon nedeniyle literatürde de olduğu gibi nöromusküler bloker kullanılmadan derin sedasyonla yapılmıştır.<sup>1,9,10</sup> CDLS hava yolu yönetiminde kör nazal entübasyon, laringeal maske, laringeal maske içerisinden entübasyon ve fiberoptik entübasyon önerilen yöntemlerdendir.<sup>1,9</sup> Olgumuzda endotrakeal entübasyon denemesinde başarılı olmamız nedeniyle fiberoptik entübasyona gerek kalmadı ve nazal polipektomi yapılacak olması dolayısıyla da nazal entübasyon ve laringeal maske cerrahi işlemi engelleyeceğinden düşünülmedi.

Zor entübasyon ve tekrarlayan hava yolu sorunları nedeniyle rejyonel anestezi de tercih edilen yöntemlerdendir, fakat skolyoz ve kifozun sıklıkla görülmesi nedeniyle nöroaksiyel teknikler komplikasyonlara neden olabilmektedir. Periferik rejyonel teknikler de kooperasyon gücü nedeniyle kullanılamamaktadır.<sup>1</sup> Sonuç olarak, CDLS deformiteleri damar yolu açılma zorluğu, entübasyon gücü ve intraoperatif hemodinamik instabiliteye neden olmaktadır. Bu olguların hava yolu ve anestezi yönetiminde deneyimli uzman varlığında, gerekli zor hava yolu koşulları ve yeterli monitörizasyon önceden hazırlanarak başarı oranları artırılabilir.

## KAYNAKLAR

1. Torres MD, Calvo E, Fernández Esplá F, Gilsanz F. Anesthetic management of an adult patient with Cornelia de Lange Syndrome. *Minerva Anesthesiol* 2010;76(3):229-31.
2. Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for Genetic, Metabolic, and Dysmorphic Syndromes of Childhood. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2007. p.85-6.
3. Yeşildağ E, Elemen L, Erdoğan E. [Association of Cornelia de Lange syndrome with gastroesophageal reflux]. *Turkiye Klinikleri J Pediatr* 2000;9(2):113-5.
4. Kurugöl Z, Özkınay F, Küçüktaş A, Darcan Ş, Özyürek R, Özkınay C. [A case of Cornelia de Lange syndrome with pericardial effusion and growth hormone deficiency]. *Turkiye Klinikleri J Pediatr* 1995;4(3):109-11.
5. Uçar Ş, Altınel E, Zorlu P, Şahin G, Çifci A, Karacan C. [Cornelia de Lange syndrome: a report of two cases]. *New Journal of Medicine* 2008;25(2):118-20.
6. Çevik B, Çolakoğlu S, Açıkgöz A, Kitapçı İ. [Cornelia de Lange syndrome and anesthesia: case report]. *Zeynep Kamil Tıp Bülteni* 2008;39(2):93-4.
7. Kline AD, Krantz ID, Sommer A, Kliewer M, Jackson LG, FitzPatrick DR, et al. Cornelia de Lange syndrome: clinical review, diagnostic and scoring systems, and anticipatory guidance. *Am J Med Genet A* 2007;143A(12):1287-96.
8. Beck B, Mikkelsen M. Chromosomes in the Cornelia de Lange syndrome. *Hum Genet* 1981;59(4):271-6.
9. Hirai T, Nitahara K, Higa K, Iwakiri S, Shono S, Katori K. [Anesthetic management of an infant with Cornelia de Lange syndrome]. *Masui* 2006;55(4):454-6.
10. Tsukazaki Y, Tachibana C, Satoh K, Fukada T, Ohe Y. [A patient with Cornelia de Lange syndrome with difficulty in orotracheal intubation]. *Masui* 1996;45(8):991-3.