

Charge Sendromunda Anestezik Yaklaşım (Olgu Sunumu)

ANESTHETIC APPROACH OF CHARGE SYNDROME (CASE REPORT)

Dr. Berrin IŞIK,^a Dr. Mustafa ARSLAN,^a Dr. Alper DOĞAN,^a Dr. Mehmet AKÇABAY^a

^aAnesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, ANKARA

Özet

Charge Sendromu (CS) büyüme gelişme geriliği, kalp defektleri, genital hipoplazi, koanal atrezi, göz ve kulak anomalileri ile karakterize birden fazla sistemi ilgilendiren, nadir görülen, doğumsal, genetik bir bozukluktur.

Yazımızda prematürite, kardiyak ve genital anomaliler, asimetrik kulak yapısı, gözlerde iris kolobomu, koanal atrezi nedeniyle CS tanısı konulmuş olan 76 günlük olguda, koanal atrezi nedeniyle uygulanan cerrahi girişim sırasındaki anestezi yaklaşımımız sunulmuştur.

Amacımız CS'de beklenebilecek anomalilere dikkat çekerek, literatür bilgileri ışığında anestezi uygulamamızı gözden geçirmektir.

Anahtar Kelimeler: CHARGE Sendromu, koanal atrezi, genel anestezi

Abstract

Charge syndrome (CS) is rare, multisystemic congenital, genetic disorder with growth retardation, heart defects, genital hypoplasia, atresia of choanae, eye and ear anomalies.

In this report we described anaesthetic management of a 76-days-old premature baby with, heart and genital anomalies, assymmetric ear, coloboma of iris, atresia of choanae, during the operation of choanal atresia.

Our aim to point at the different anomalies in CS to review the syndrome and anaesthetic approach with literature highlight.

Key Words: CHARGE Syndrome, atresia of choanae, general anesthesia

Türkiye Klinikleri J Anest Reanim 2004, 2:153-156

CHARGE Sendromu (CS) ilk kez Hall¹ tarafından koanal atrezi nedeniyle araştırılan ve birden çok konjenital anomalisi bulunan çocuklarda 1979 yılında bildirilmişse de CHARGE sendromunun bileşenlerini ilk olarak 1981 yılında Pagon² tanımlamıştır. Görülme sıklığının 1/10000 olduğu tahmin edilmektedir. Bu sendromda; kolobom, kalp defektleri, koanal atrezi, büyüme geriliği, genital hipoplazi, kulak anomalileri ve/veya sağırılık bulunur. Ayrıca hipopituitarizm, beyin anomalileri, fasiyel paralizi, yarı damak, küçük

çene, trakeoözofageyal fistül görülebilir. Sıklıkla sporadik ortaya çıkmakla birlikte X'e bağlı resesif, otozomal resesif veya otozomal dominant kalıtım düşündürecek ailesel olgular da vardır.

Sendromun klinik seyirinde görülen koanal atrezi nazal obstrüksiyona yol açarak yenidoğan döneminde beslenme sırasında normal emme mekanizmasını bozduğundan acil cerrahi gerektiren bir durum olarak ele alınmalıdır.

CHARGE Sendromunda diğer anomalilerin yanısıra adenoid ve tonsillerin büyük oluşu, larinksin yüksekte yerleşimi entübasyon güçlüğü yaratabilir. Bu olgularda entübasyon güçlüğü açısından havayolunun anestezi uygulamasından önce dikkatle değerlendirilmesi gereklidir.³⁻⁶

Yazımızda CS'de beklenebilecek anomalilere dikkat çekilerek, sendromun ve uygulanacak anestezik yaklaşımın literatür bilgileri ışığında gözden geçirilmesi amaçlandı.

Geliş Tarihi/Received: 27.08.2004

Kabul Tarihi/Accepted: 12.01.2005

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Berrin IŞIK
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD
berrin_isik@mynet.com
berrinisik@gazi.edu.tr

Copyright © 2004 by Türkiye Klinikleri

Olgu

Koanal atrezi nedeniyle genel anestezi altında operasyonu planlanan CS tanılı, 76 günlük, 2300 gr ağırlığındaki, kız hastanın; 36. haftada 2000 gram olarak, normal vajinal yolla doğduğu, doğar doğmaz ağlamama, morarma öyküsü olduğu, doğumunun 12. saatinde emmeme, morarma, hırıltılı solunum nedeniyle servise yatırıldığı ve prematürite, respiratuvar distres sendromu (RDS) ön tanıları ile takip edildiği öğrenildi. Fizik muayenede; sendroma has yüz görünümü, kalkık burun, yüksek damak, bilateral düşük kulak ve sağ kulağın daha büyük olması, hipertelorizm, göz kürelerinin dışarıda olması, genital anomali varlığı yanısıra peri-oral siyanoz, inspiyumda interkostal çekilme, solunum seslerinde kabalaşma, kalpte tüm odaklarda II/VI- IV/VI pansistolik üfürüm mevcuttu. Pnömoni nedeniyle başlanan antibiyotik (penisilin, amikasin) tedavisi sürdürülmekteydi. Akciğer grafisinde pnömonik infiltrasyon, kraniyel tomografide solda tam osseöz koanal atrezi, sağda ise parsiyel açıklık, ekografide perimembranöz ventriküler septal defekt (VSD), atriyal septal defekt (ASD), patent duktus arteriyozis (PDA), pulmoner hipertansiyon (PHT), 1.° triküspit yetmezliği (TY), elektrokardiyografi (EKG)'de inkomplet sağ dal bloğu, sağ ventrikül hipertrofisi ve telekardiyografide sınırdaki kardiyomegali ve pulmoner vaskülaritede artma ile uyumlu bulgular tespit edildi. Biyokimya tetkiklerinde kan hemogloblin düzeyi:8.68 g/dL, hematokrit:%28.4 olarak saptandı. Diğer sonuçları normal sınırları içerisinde değerlendirildi.

Birden çok sistemi ilgilendiren anomalilerinin varlığı ile CS tanısı konulan ve ASA III risk grubunda olduğu kabul edilen olgumuzda genel anestezi altında koanal atrezi nedeniyle operasyon planlandı (Resim 1).

Preoperatif değerlendirmede zor entübasyon olasılığı düşünüldüğünden fiberoptik laringoskopi ve acil trakeostomi şartları hazırlandı. Operasyon odasına alınıp, EKG, noninvazif kan basıncı (KB), periferik oksijen saturasyonu (SpO₂) monitörize edilerek, %100 oksijen ile 3 dakika preoksijenizasyonu takiben iv yolla 5mg.kg⁻¹ sod-



Resim 1.

yum-tiyopental ile anestezi indüksiyonuna başlandı. Dört L/dk %100 O₂ içerisinde %3 sevofluran ile yeterli anestezi derinliğine ulaşılarak yapılan direkt laringoskopide, entübasyon yüksek damak ve larinksin yukarıda yerleşimi nedeniyle gerçekleştirilemedi. Maske ile ventilasyona devam edilerek, ikinci denemede 2 numara kafsız tüp ile güçlükle entübe edildi. Anestezi %50/50 O₂/hava içerisinde %1.5-3 sevofluranın yarı açık sistemle, kontrollü ventilasyonu ile sürdürülürken, hidrasyon iv yolla 5 ml.kg⁻¹ ¼ izomiks infüzyonu ile sağlandı. Operasyon süresince kalp atım hızı 120-130 vuru/dakika, KB 85-60/75-45 mmHg, SpO₂ %90-92 arasında seyretti. İki saat süren cerrahi işlemin bitiminde önce %100 O₂ sonra %50/50 O₂/hava ile ventile edilen olgu, spontan solunumunun yeterli düzeye gelmesi üzerine ekstübe edildi. Maske ile 1L/dk %100 O₂ uygulanarak, 1 saat derlenme odasında izlendikten sonra, refakatle servisine götürüldü. Serviste antibiyotik tedavisi ve nazal oksijen desteği sürdürülen olgunun solunumunun önemli ölçüde rahatladığı SpO₂'nin %90-92 arasında seyrettiği gözlemlendi. Mevcut diğer anomalilerin tetkiki ve tedavisi amacıyla yatışı sürdürülen hastanın, postoperatif 3. gün çekilen kontrol akciğer grafisinde pnömonik infiltrasyonun gerilediği ve anestezi uygulamasına bağlı herhangi bir sorun olmadığı saptandı.

Tartışma

CHARGE Sendromunun tanı kriterleri Pagon² tarafından büyüme gelişme geriliği, genito-üriner anomaliler, kalp defektleri, kranial sinir anomalileri, gözde kolobom, koanal atrezi, kulak anomalileri ve/veya sağırılık olarak bildirilmiştir. Ancak Blake ve ark.⁽⁷⁾ tarafından 1998 yılında revize edilmiş; koanal atrezi, iris kolobomu, kranial sinir disfonksiyonları ve eksternal kulak anomalileri major kriterler, konjenital kalp defektleri, büyüme gelişme geriliği, hipotoni, elde şekil bozuklukları, orofasiyal anomaliler minör kriterler olmak üzere 3 majör ya da 2 majör 3 minör kriterin bulunması şeklinde düzenlenmiştir. Sporadik olarak ortaya çıkan, nadir görülen ve multisistemik sorunlarla seyreden bu sendromun anesteziye ait çok az sayıda olgu bildirilmiştir.

Tellier ve ark.⁷ 47 olguluk seride anomalilerin bulunma sıklığını değerlendirdikleri çalışmada; kardiyovasküler malformasyonlar (%89), koanal atrezi (%57), iris kolobomu (%85), fasiyal sinir tutulumu (%54), kulak malformasyonları (%85) ve sağırılık (%90) görüldüğünü bildirmişlerdir.

Teorik olarak koanal atrezi fetal yaşamın 4-11. haftaları arasında oluşur. Canlı doğumların 1/5.000 – 1/8.000'inde görülen bir üst hava yolu tıkanıklığı nedenidir. Olguların %60'ında unilateraldir ve çoğunda major kraniofasial anomali veya visseral malformasyonla beraberdir. Unilateral koanal atrezi hayatı tehdit eden acil bir durum olmamakla beraber, nazal konjesyon ve mukoid burun akıntısı belirtileriyle solunum gücü yaratabilir. Genellikle çocukluk çağında tanı alır. Bilateral koanal atrezi ise yenidoğan döneminde solunum zorunlu olarak nazal yolla sürdürüldüğünden acilen giderilmesi gereken bir sorun olarak ortaya çıkar. Doğumu takiben gelişen siyanoz, solukluk ve interkostal çekilmeler maske, oral airway, McGovern "nipple" veya, endotrakeal entübasyon ile havayolu sağlanmasını gerekli kılar.⁴⁻⁸

Kardiak anomaliler, obstruktif uyku apnesi, hematolojik problemler, prematurite veya büyüme geriliğinin birlikte görüldüğü olgularda bilateral koanal atrezi de anlamlı olarak fazla görülür.⁴⁻¹⁰ Daniel ve ark.⁽⁴⁾ koanal atrezili vaka-

larının %15'inin CS ile birlikte olduğunu bildirmişlerdir.

Olgumuzda da kardiyak anomalilerin yanısıra büyüme gelişme geriliği, bilateral koanal atrezi, kulak deformitesi ve orofasiyal anomaliler saptanmıştır.

CHARGE sendromunda retrognati, posterior çapraz kapanış ile birlikte palatal konstriksiyon, dilin öne çıkık yerleşmesi ve koanal atrezi gibi üst havayolu ve oral kaviteye ait anomalilerin varlığı nazal solunumu önleyerek, solunumun ağızdan sürdürülmesine neden olmanın yanısıra, yutma güçlükleri yaratarak beslenmeyi güçleştirmekte, sıklıkla trakeal aspirasyonlara neden olmaktadır. Bu da tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonlarına yol açmaktadır.⁽¹¹⁻¹²⁾ Üst havayoluna ait deformiteler nedeniyle solunum pasajı ağızdan sürdürülen olgumuzda tedaviye dirençli pnömoni mevcuttu.

CHARGE Sendromunda adenoid ve tonsillerin büyümesinin asıl nedeni anlaşılacak kadar değil, sıklıkla görüleceği ve entübasyon gücüne neden olabileceği bilinmelidir.^(11,12) Havayolunun preanestezik değerlendirilmesi bu nedenle önem taşımaktadır. Koanal atrezi ve yarı dudak damak dışında hastaların %56'sında üst havayolu anomalileri de görülür. Stack⁽¹¹⁾ ve arkadaşları CS'li 4 hastada yaşın artmasıyla birlikte trakeal entübasyonda zorlanma görüldüğünü bildirmişlerdir. Trakeostomi gereken olgular da vardır.⁽⁵⁾

Olgumuzda yüksek damak ve larinks yerleşimi, adenoidlerin ve tonsillerin büyük olması nedeniyle entübasyon gücü olabileceği düşünülerek hazırlık yapıldı. Ancak, entübasyon sorunsuz gerçekleştirildi. Hastamızın 76 günlük olması entübasyonu gerçekleştirebilmemizde bir faktör olabilir.

CHARGE Sendromu olgularında değişen derecelerde kardiyak anomalilerin bulunması anestezi uygulaması sırasında güçlük yaratabilir. Olgumuzda VSD, ASD, 1.° TY, ve PHT bulunmaktaydı. Operasyon boyunca kan basıncı dalgalanmalarını önleyerek, postoperatif dönemde de oksijen desteğini sürdürerek, hemodinamik stabilitenin korunmasını sağladık.

Sonuç olarak; bu olguların entübasyonu preoksijenizasyon sonrası yeterli anestezi derinliği sağlanarak, kas gevşetici verilmeden ya da kısa etki süreli kas gevşeticiler kullanılarak deneyimli kişilerce yapılmalıdır. Çok riskli olgularda uyanık entübasyon veya fiberoptik laringoskop yardımı ile entübasyon planlanmalıdır. Nadiren trakeostomi gerekebileceği akılda tutulmalıdır. Kardiyak malformasyonlar nedeniyle hemodinamik stabilite korunmalı ve izlenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Hall BD. Chonal atresia and associated multiple anomalies. *J Pediatr* 1979;95(3):395-8.
2. Pagon RA, Graham JM, Zonana J, Young SL. Coloboma, congenital heart disease and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr* 1981;99(2):223-7.
3. Civitelli S, Pelizzo G, La Riccia A. CHARGE syndrome: long-term survival. Report of a case. *Pediatr Med Chir* 2001;23(1):69-70.
4. Samadi DS, Shah UK, Handler SD. Choanal atresia: a twenty-year review of medical comorbidities and surgical outcomes. *Laryngoscope* 2003;113(2):254-8.

5. Hoshi T, Matsumiya N, Satsumae T, Takahashi S, Sato K, Tanaka M. A case of the CHARGE association with failed tracheal intubation. *Masui* 1998;47(4):487-9. [abstract]
6. Theodoropoulos DS, Theodoropoulos GA. Immune Deficiency and Hearing Loss in CHARGE Association. *Pediatrics* 2003;111(3):711-2.
7. Blake KD, Davenport SL, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, Lin AE, Graham JM Jr. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr* 1998;37(3):159-73.
8. Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V, et al. CHARGE syndrome: Report of 47 cases and review. *Am J Med Genet* 1998;76:402-9.
9. Sporik R, Dinwiddie R, Wallis C. Lung involvement in the multisystem syndrome CHARGE association. *Eur Respir J* 1997 Jun;10(6):1354-5.
10. Saetti R, Emanuelli E, Cutrone C, Barion U, Rimini A, Giusti F, Derosas F, Name S, Staffieri A. The treatment of choanal atresia. *Acta Otorhinolaryngol Ital* 1998;18(5):307-12.
11. Stack CG, Wyse RK. Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. *Anaesthesia* 1991;46(7):582-5.
12. Grimm SE 3rd, Thomas GP, White MJ. CHARGE syndrome: review of literature and report of case. Coloboma, heart disease, atresia of choanae, retarded mental development, genital hypoplasia, ear abnormalities-deafness. *ASDC J Dent Child* 1997;64(3):218-21,228.