

## Emanuel Sendromlu Çocuk Hastada Anestezik Yaklaşım

Bengisu Ercan ©  
Aysun Ankay Yılbaş ©  
Özgür Canbay ©  
Ümitcan Ünver ©

### Anesthetic Management of a Pediatric Patient with Emanuel Syndrome

#### Öz

Emanuel sendromu; multipl konjenital anomaliler, kraniyofasial dismorfizm, ciddi gelişme geriliği ve mental retardasyon ile karakterize oldukça ender, herediter resesif bir hastalıktır. Biz bu olgu sunumunda, izole yarık damak ameliyatı geçiren Emanuel sendromlu pediatrik hastamızdaki anestezik yaklaşımımızı tartışmayı amaçladık. Hastanın anestezik yönetiminde total intravenöz anestezik tercih edildi. Endotrakeal entübasyon videolarinoskopi ile gerçekleştirildi. Sorunsuz intraoperatif takibin ardından, ekstübasyon sonrası solunum sıkıntısı gelişmesi üzerinde hasta yine entübe edilerek yoğun bakım ünitesine devredildi. Hastamızda olduğu gibi, eşlik eden mikro-retrognati nedeniyle anesteziyologlar zor hava yolu olasılığına hazır olmalıdır. Ayrıntılı bir preoperatif değerlendirme, zor hava yolu hazırlığı ve dikkatli hemodinamik monitorizasyon ile bu ender hastalığın anestezik yönetiminde sorunlar en aza indirgenebilir.

**Anahtar kelimeler:** Emanuel Sendromu, genel anestezik, zor hava yolu, pediatrik anestezik

#### ABSTRACT

Emanuel syndrome is a very rare recessive hereditary disorder characterized by multiple congenital anomalies, craniofacial dysmorphism, significant developmental delay and mental retardation. In this case report, we discussed our anesthetic management of a pediatric patient with Emanuel Syndrome undergoing isolated cleft palate repair operation. General anesthesia was maintained with total intravenous anesthetic techniques. Videolarinoscopy was used for endotracheal intubation. The patient was extubated at the operating room following an uneventful intraoperative period, however she developed respiratory distress and was reintubated and transferred to pediatric intensive care unit. Anesthesiologists should be prepared for difficult airway management because of concomitant micro-retrognathia, as in our patient. Most of the problems regarding anesthetic management of this extremely rare syndrome can be reduced by a detailed preoperative assessment, preparation for difficult airway and a careful hemodynamic monitoring.

**Keywords:** Emanuel Syndrome, general anesthesia, difficult airway, pediatric anesthesia

Received/Geliş: 15 January 2021  
Accepted/Kabul: 11 February 2021  
Publication date: 28 April 2021

Cite as: Ercan B, Ankay Yılbaş A, Canbay Ö, Ünver Ü. Emanuel sendromlu çocuk hastada anestezik yaklaşım. JARSS. 2021;29(2):144-6.

Bengisu Ercan  
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Anesteziyoloji ve Reanimasyon  
Anabilim Dalı,  
Ankara - Türkiye  
✉ kocbengisuu@gmail.com  
ORCID: 0000-0002-6011-6721

A. Ankay Yılbaş 0000-0001-6196-3191  
Ö. Canbay 0000-0002-2449-3140  
Ü. Ünver 0000-0001-8939-9633  
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Anesteziyoloji ve Reanimasyon  
Anabilim Dalı,  
Ankara, Türkiye

#### GİRİŞ

Emanuel sendromu; multipl konjenital anomaliler, kraniyofasial dismorfizm, ciddi gelişme geriliği ve mental retardasyon ile karakterize oldukça ender, herediter resesif bir hastalıktır<sup>(1,2)</sup>. Genel popülasyonda prevalansı 1:110.000 olarak tahmin edilmektedir<sup>(2)</sup>. Emanuel sendromu, 22. kromozomun fazladan üretilmesi sonucu ortaya çıkar ve olguların %99'unda 11. ve 22. kromozomlar arasında dengeli translokasyon görülmektedir<sup>(3)</sup>.

Kulak anomalileri, preaurikular sinüs, kleft veya yük-

sek arkuslu damak, mikrognati, mikrosefali, böbrek anomalileri, kalp defektleri de eşlik edebilir. Sık görülen kardiyak anomalilerin başında atrial septal defekt (ASD), ventriküler septal defekt, pulmoner stenoz ve aort stenozu gelir. Diş gelişiminde gecikme, çeşitli iskelet anomalileri (skolyoz, kifoz, konjenital kalça çıkığı), erkeklerde genital anomaliler, nöbet, yaygın gelişme geriliği, mental retardasyon, hipotoni, serebral atrofi, hipoplastik corpus callosum, beslenme güçlüğü, gastroözefageal reflü, konstipasyon, imperfore anüs, diafragma hernisi de bu hastalarda görülebilecek diğer anomalilerdendir<sup>(4)</sup>.



© Telif hakkı Anestezi ve Reanimasyon Uzmanları Derneği. Logos Tıp Yayıncılık tarafından yayınlanmaktadır. Bu dergide yayınlanan bütün makaleler Creative Commons 4.0 Uluslararası Lisansı ile lisanslanmıştır.

© Copyright Anesthesiology and Reanimation Specialists' Society. This journal published by Logos Medical Publishing. Licensed by Creative Commons Attribution 4.0 International (CC)



Literatürde bu ender hastalığın anestezik yaklaşımı ile ilgili bilgi oldukça kısıtlıdır. Bu nedenle, izole yarık damak ameliyatı geçiren Emanuel sendromlu pediatrik hastamızdaki anestezi yaklaşımımızı tartışmayı amaçladık.

## OLGU SUNUMU

İzole yarık damak onarımı ameliyatı planlanan 14 aylık, 7.5 kg ağırlığında, kız hastanın pre-operatif değerlendirmesinde; mikro-retrognati, uzun filtrum, her 2 kulak önünde pit, bifrontal darlık, umbilikal herni, parsiyel damak yarığı, metakarpofalangeal eklemlerde laksisite, hipotoni, beslenme güçlüğü, laringomalazi, mikrosefali, hipertiroidi, sağ tarafta gelişimsel kalça displazisi saptandı. Hastanın başını tutamadığı ve desteksiz oturamadığı görüldü. Global gelişme geriliği vardı ve genetik analizinde 47XX+der (22)t(11:22) (q23.3: Q11.2) saptanmıştı. Ekokardiyografisinde sekundum ASD görüldü. Tiroid fonksiyon testleri normaldi. Pre-operatif alınan tam kan sayımında hemoglobin 13.5 g dL<sup>-1</sup>, hematokrit %38.7, lökosit: 19.000 mikrol, trombosit 323.000 mikrol idi. Hastanın Mallampati skoru 2 ve *American Society of Anesthesiologist* (ASA) sınıflaması 2 olarak değerlendirildi. Daha önce geçirilmiş cerrahi veya yoğun bakım yatışı öyküsü yoktu. Hastanın ailesine zor hava yolu olasılığının olduğu anlatıldı ve aydınlatılmış onam formu imzalatıldı. Başarısız entübasyon olursa gerçekleştirilecek trakeostomi için onam alındı. Zor hava yolu öngörülmesi ve eşlik eden komorbiditeler nedeniyle post-operatif yoğun bakım ünitesi yeri hazırlanarak, hasta ameliyata alındı.

Ameliyat odasında standart monitörizasyonu (elektrokardiyogram, pulse oksimetre, non-invaziv kan basıncı) takiben, %80 fraksiyone inspiratuvar oksijen (FiO<sub>2</sub>) ile preoksijenasyon sağlandı. Sağ el dorsum yüzünden 24 gauge kanül ile intravenöz yol açıldı ve 2 mg kg<sup>-1</sup> propofol, 1 mcg kg<sup>-1</sup> fentanil, 1 mg kg<sup>-1</sup> rokuronyum bromür, 2 mg kg<sup>-1</sup> metilprednizolon ile indüksiyon yapıldı. Çift-el tekniği ile 2 dk. sorunsuz maske ventilasyonunu takiben, Storz C-MAC Miller 1 (Karl Storz, Tuttlingen, Germany) videolarinoskop kullanılarak ilk denemede 4.5 numara spiralli endotrakeal tüple sorunsuz entübe edildi (Cormack-Lehane 2). Endotrakeal tüp orta hatta alt dudağa tespit edildi (Resim 1). İdamede total intravenöz anestezi (propofol ve remifentanil) kullanıldı. Cerrahi boyunca (70

dk.) vital bulguları stabil seyretti. Anestezi sonlandırılarak, 4 mg kg<sup>-1</sup> sugammadex ile kas gevşekliliği geri döndürüldü. Hasta, yeterli spontan solunumu sağladığı düşünüldüğünde uyanık olarak ekstübe edildi. Ancak ekstübasyonu takiben birkaç dk. içinde desaturasyon ve takipne gelişmesi hastanın postoperatif üst hava yolu anatomisindeki değişikliği tolere edememesine bağlandı, uygun sedasyon eşliğinde, yine Storz C-MAC Miller 1 (Karl Storz, Tuttlingen, Germany) videolarinoskop kullanılarak 4.0 numara spiralli endotrakeal tüple entübe edildi. Hasta entübe olarak pediatrik yoğun bakım ünitesinde 8 saat izlemin ardından yine ekstübe edildi, 2 gün sonra da stabil şekilde eve taburculuğu gerçekleştirildi.



Resim 1.

## TARTIŞMA

Emanuel sendromu ender görülen multipl sistemik malformasyonlar içeren bir anomalidir. Bu hastalığın anestezik yaklaşımı ile ilgili yalnızca 5 hasta bildirilmiştir <sup>(1,5,7)</sup>.

Eşlik eden mikro-retrognati nedeniyle anesteziyologlar zor hava yolu olasılığına hazır olmalıdır. Literatürde bildirilmiş olan hastalar incelendiğinde, biri hariç diğerlerinde direkt laringoskopinin başarısızlıkla sonuçlandığı görülmektedir <sup>(1,5,7)</sup>. Biz de bu yüzden hastamızda ilk tercih olarak videolarinoskopi kullandık ve entübasyon sorunsuz olarak gerçekleşti. Damak-dudak onarımı ameliyatlarından sonra özellikle küçük çocuklarda, üst hava yolunun daralmasına bağlı postoperatif solunum yolu obstrüksiyonu %2-3 oranında görülebilir <sup>(8)</sup>. Hastamızın Emanuel sendromunun neden olduğu anatomik zorlukların da eşlik

etmesinin sonucu olarak postoperatif üst hava yolu değişikliğine uyum sağlamakta zorluk çekebileceğini göz önünde bulundurduk. Ekstübasyon videolarinoskop ameliyat odasında hazır iken, kas gevşekliği tam olarak döndürüldükten sonra ve uyanık olarak gerçekleştirildi. Ancak, hastanın yeni hava yolunu akut dönemde tolere edememesi nedeniyle re-entübasyona gereksinim duyuldu. Bu durum, Emanuel sendromlu hastalarda özellikle de yarık damak dudak cerrahilerinde yalnızca indüksiyonda değil ekstübasyon sırasında da olası hava yolu komplikasyonlarına hazır olmanın önemine dikkat çekmektedir.

Eşlik eden kardiyak malformasyonlar nedeniyle preoperatif ekokardiyografi yapılması ve peroperatif kardiyak monitorizasyonun yakın takibi de önemlidir. Hastamızın sekundum ASD dışında kardiyak anomalisi yoktu ve olgu boyunca hemodinamik açıdan stabildi. Diğer olgu sunumlarında hastaların eşlik eden kardiyak anomalileri çeşitlilik gösterse de perioperatif yakın monitorizasyon ile sorunsuz takip edildikleri görülmektedir <sup>(1,5,7)</sup>.

Hastalarda sık görülebilen iskelet anomalileri arasında skolyoz ve kifoz olması malign hipertermi riskini akla getirmektedir. Emanuel sendromu hastalarında bildirilmiş malign hipertermi olgusuna rastlamadık. Birkaç hastada sevofluranın sorunsuz kullanımı bildirilmiş olsa da <sup>(1,6)</sup> literatür bilgisinin çok kısıtlı olması nedeniyle inhalasyon anesteziyelerinin dikkatli kullanılması taraftarız. Bunun yanı sıra sevofluranın neden olabileceği nöbet-benzeri aktivite zaten epilepsi riski olan bu çocuklarda bir diğer soru işaretini gösterebilir. Hiperventilasyondan kaçınmak ve dikkatli soluk-sonu karbon dioksit takibi gereklidir <sup>(7)</sup>. Çocuklarda total intravenöz anestezi (TIVA) kullanımı, daha iyi bir derlenme sağlama ve daha az solunum yolu komplikasyonuna neden olması dolayısıyla da avantajlıdır <sup>(9)</sup>. Biz de güvenli tarafta kalmak ve Emanuel sendromuna eşlik eden iskelet anomalileri nedeniyle malign hipertermi riskini en aza indirmek adına ilk tercih olarak TIVA uyguladık.

## SONUÇ

Emanuel sendromlu hastaların perioperatif yaklaşımı ile ilgili veriler çok kısıtlı olsa da ayrıntılı bir preope-

ratif değerlendirme, zor hava yolu hazırlığı ve dikkatli hemodinamik monitörizasyon ile bu nadir hastalığın anestezi yönetiminde sorunlar en aza indirgenbilir.

**Çıkar Çatışması:** Yoktur

**Hasta Onamı:** Alınmıştır

**Conflict of Interest:** None

**Informed Consent:** Obtained

## KAYNAKLAR

1. Tsukamoto M, Hitosugi T, Esaki K, Yokoyama T. Anesthetic management of a patient with emanuel syndrome. *Anesthesia Progress*. 2016;63:201-3. <https://doi.org/10.2344/16-00028.1>
2. Ohye T, Inagaki H, Kato T, Tsutsumi M, Kurahashi H. Prevalence of emanuel syndrome: theoretical frequency and surveillance result. *Pediatr Int*. 2014;56:462-6. <https://doi.org/10.1111/ped.12437>
3. Saxena D, Srivastana P, Tuteja M, Mandal K, Rhadke S. Phenotypic characterization of derivative 22 syndrome: case series and review. *J Genet*. 2018; 97:205-11. <https://doi.org/10.1007/s12041-018-0905-0>
4. Carter MT, St Pierre SA, Zackai EH, Emanuel BS, Boycott KM. Phenotypic delineation of Emanuel syndrome (supernumerary derivative 22 syndrome): clinical features of 63 individuals. *Am. J. Med. Genet*. 2009;149A:1712-21. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32957>
5. Drum ET, Herlich A, Levine B, Mayhew JF. Anesthesia in a patient with chromosome 11;22 translocation: a case report and literature review. *Pediatric Anesthesia*. 2005;15:985-7. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2005.01561.x>
6. Nishinarita R, Mihara T, Nakamura N, Miyamoto Y, Ka K. Anesthetic management of pediatric patients with Emanuel syndrome. *Journal of Anesthesia*. 2015;29:450-2. <https://doi.org/10.1007/s00540-014-1955-y>
7. Kılıç Y, Vural M, Güleç MS. Anesthetic management for tethered cord syndrome in a child with Emanuel syndrome. *International Journal of Medical Reviews and Case Reports*. 2020;4:46-7. <https://doi.org/10.5455/IJMRCR.tethered-cord-syndrome-child>
8. Kulkarni KP, Patil MR, Shirke AM, Jadhav SB. Perioperative respiratory complications in cleft lip and palate repairs: An audit of 1000 cases under 'Smile Train Project'. *Indian J Anaesth*. 2013;57:562-8. <https://doi.org/10.4103/0019-5049.123328>
9. Omara AF, Abdelrahman AF, Elshiekh ML. Recovery with propofol anesthesia in children undergoing cleft palate repair compared with sevoflurane anesthesia. *Anesth Pain Med*. 2019;25;9(3):e92076 <https://doi.org/10.5812/aapm.92076>