

Cornelia de Lange Sendromu Ve Anestezi: Olgu Sunumu

Banu Çevik, Serhan Çolakoğlu, Alican Açıkgöz, İlkur Kitapçı

Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, II. Anesteziyoloji Ve Reanimasyon Kliniği, İstanbul

Yazışma Adresi : Bağdat cad. Noter sok. Yazıcıoğlu apt. 10/12 Erenköy, İstanbul, Türkiye

Tel: 0505 450 69 58 **e-mail:** banueler@yahoo.com

ÖZET:

Cornelia de Lange sendromu (CdLS) nadir görülen, tipik yüz görünümü, büyüme geriliği ve mental retardasyonla karakterize bir sendromdur. Bu yazıda preoperatif değerlendirmede zor entübasyon olabileceği öngörülen bir CdLS olgusunun anestezi uygulaması ve bu olgulara anesteziyolojik yaklaşımların incelenmesi amaçlandı.

Anahtar Kelimeler: Cornelia de Lange sendromu, anestezi

SUMMARY:

Cornelia de Lange Syndrome and Anesthesia (Case Report)

Cornelia de Lange (CdLS) is a rare dysmorphogenic syndrome characterized by distinctive facial appearance, failure to thrive and mental retardation. This article presents anesthetic management of CdLS syndrome suggesting difficult tracheal intubation on preoperative physical examination and evaluation of the anesthesiologic aspects of this syndrome.

Key Words: Cornelia de Lange syndrome, anesthesia

GİRİŞ

Brachmann de Lange sendromu olarak da bilinen Cornelia de Lange (CdLS) sendromu sıklığı 1/10 000-50 000 arasında değişen, motor ve mental retardasyon, kısa boyun, mikrosefali, mikrognati, yüksek damak, tipik yüz görünümü ve extremité anormallikleri ile karakterize bir sendromdur (1,2). Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte bazı vakalarda 3. kromozomun uzun kolundaki trizomi, bazı vakalarda ise 9.kromozomun uzun kolundaki monozomi en sık tanımlanan kromozom anomalileridir (3). Hastaların mikrognati, fırlak dişler, yüksek damak gibi havayoluna ait klinik özellikleri, endotrakeal entübasyon gerektiren vakalarda anesteziistler için problem teşkil etmektedir.

OLGU

On iki yaşında kız çocuk, koanal polip nedeniyle endoskopik sinüs cerrahisi uygulanmak üzere yatırılmış. Büyüme gelişme geriliği, mental retardasyon, yüzdeki anomaliler nedeniyle daha önce başvurduğu sağlık kuruluşunda Cornelia de Lange sendromu tanısı

konmuş ve herhangi bir öneride bulunulmamış. Anestezi öncesi değerlendirmede biyokimyasal tetkikleri ve PA akciğer grafisinde bir patoloji saptanmadı. Sık tekrarlayan üst solunum yolu enfeksiyonları nedeniyle mevcut olan postnazal akıntısı dışında kardiyak ya da solunumsal bir probleme rastlanmadı. Fizik muayenede gelişme geriliği, küçük baş ve çene, fırlak dişler, yüksek damak saptandı ve endotrakeal entübasyonda zorluk yaşanabileceği düşünüldü (**Resim 1**).

Resim 1. Cornelia de Lange sendromlu çocuğun karakteristik yüz görünümü



Hasta, premedikasyon odasında mental retardasyon nedeniyle oral premedikasyon uygulanmasını ve damaryolu açılmasını reddettiğinden ameliyathaneye alınarak maske ile sevofluran kullanılarak sakinleştirildi. Damaryolunun açılması üzerine 0.05 µgr/kg fentanil ve 5 mg/kg tiyopental ile anestezi induksiyonu yapıldı. Kas gevşemesi için 0.6 mg/kg rokuronyum tercih edildi. Macintosh blade kullanarak 5.0 ID endotrakeal tüp ile ikinci denemede entübasyonda başarı sağlandı (Cormack and Lehane III) . Anestezi idamesinde %50 N₂O içinde %2 sevofluran kullanıldı ve ek doz kas gevşetici yapılmadı. Operasyon süresince bir sorun yaşanmayan hasta kas gevşeticinin etkileri geri döndürülerek ekstübe edildi. Postoperatif derlenme odasında bir süre daha takip edildikten sonra sorunsuz olarak servise gönderildi.

TARTIŞMA

Doğumsal anomalileri ve gelişimsel problemleri olan hastalardaki cerrahi uygulamalarda anestetik yaklaşımlardaki zorluklar daha ön plana çıkmaktadır. Mental durum bozukluklarına bağlı yaşanacak kooperasyon problemleri daha da önemlisi kraniyofasial ya da orofasial deformitelerden kaynaklanan zor havayolu, anestezi uygulamalarını daha da güçleştirmektedir. Bu sendromlardan biri olan Cornelia de Lange sendromu (CdLS) kısa boyun mikrosefali, mikrognati, mandibula anomalileri, koanal atrezi ve yüksek damak gibi patolojiler nedeniyle zor entübasyon için potansiyel bir risk taşımaktadır(2). Diş yapısındaki bozukluklar ve gastrik reflüye bağlı gelişen dental erozyonlar da laringoskopi uygulamalarını zorlaştıran problemlerdir (4). CdLS hastalarının anestetik uygulamalarına ilişkin tüm yayınlarda havayolu sağlamadaki güçlükler vurgulanmaktadır. Moschini ve ark, 42 CdLS olgusundaki bildirilmiş anestezi uygulamalarını retrospektif olarak incelediklerinde yaşanan güçlüklerin benzer olduğunu ve bir hastada özel laringoskop kullanımının (McCoy blade) gerekliliğini saptamışlardır (5). Hirai ve ark ise 12 aylık bir bebekte fiberoptik bronkoskop yardımıyla endotrakeal entübasyon sağlayabilmişlerdir (6). Yokoyama ve ark, ağız açıklığı kısıtlı olan

genç bir hastada orotrakeal entübasyonda başarısız olurken kör nazotrakeal entübasyonda başarı sağlayabilmişler, inhalasyon anestetikleri yardımıyla spontan solunum korunarak nazotrakeal entübasyonun bu tip hastalarda daha avantajlı olduğunu savunmuşlardır(7). Bu olgu, entübasyon gerektiren CdLS olgularında zor entübasyon olasılığının göz ardı edilmemesini ve zor entübasyona yönelik hazırlıkların özenle yapılması gerektiğini hatırlatmaktadır. İyi bir preoperatif değerlendirme ve perioperatif dönemdeki yakın bakım bu hastalarda gelişebilecek anestezi komplikasyonlarının azaltılması açısından önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

1. Mizuno J, Ichiishi N, In-nami H, Haraoka K. Anesthetic management in a patient with Cornelia de Lange syndrome. *Masui* 2004;53(8):921-4.
2. Butler MG, Hayes BG, Hathaway MM, Begleiter ML. Specific genetic diseases at risk for sedation/anesthesia complications. *Anesth Analg* 2000;91:837-55.
3. Tranebjaerg L, Baekmark UB, Dyhr-Nielsen M, Kreiborg S. Partial trisomy 3q syndrome inherited from familial t(3;9)(q26.1;p23). *Clin Genet* 1987;32:137-43.
4. Carbo JG, Jimenez JL, Prats MJG, Molins MS. Cornelia de Lange syndrome: A case report. *Med Oral Patol Cir Bucal* 2007;12(6):E445-8.
5. Moschini V, Ambrosini MT, Sofi G. Anesthesiologic considerations in Cornelia de Lange syndrome. 2000 ; 66(11):799-806.
6. Hirai T, Nitahara K, Higa K, Iwakiri S, Shono S, Katori K. Anesthetic management of an infant Cornelia de Lange syndrome. *Masui* 2006;55(4):454-6.
7. Yokoyama T, Tomoda M, Nishiyama T, Matsuda T, Fujimoto S, Hanaoka K, Manabe M. General anesthesia for a patient with Cornelia de Lange syndrome. *Masui* 2000;49(7):785-7.