

¹ Gürcan Güngör

¹ Müge Kirman

¹ Mehmet Ümit Aslan

² Beyhan Tüysüz

¹ Pervin Sutaş Bozkurt

¹ İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa
Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve
Reanimasyon Anabilim Dalı,
İstanbul

² İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa
Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları
Anabilim Dalı, İstanbul

*Bu çalışma, Balkan Ülkeleri
Anestezi Günleri Pediatrik
Anestezi ve Yoğun Bakım, 23-26
Nisan 2014 Piriştine- Kosova'da
poster bildirisi olarak sunulmuştur.*

Submitted/Başvuru tarihi:

16.09.2014

Accepted/Kabul tarihi:

28.10.2014

Registration/Kayıt no:

14.09.386

**Corresponding Address /
Yazışma Adresi:**

Dr. Gürcan Güngör

Adres: Fahrettin Kerim Gökay
cad. Beyazgül Apt. No:186/5
Göztepe- İstanbul.

Tel: 05326424355

eposta: gugungor@yahoo.com

© 2012 Düzce Medical Journal
e-ISSN 1307- 671X
www.tipdergi.duzce.edu.tr
duzcetipdergisi@duzce.edu.tr

RİZOMELİK KONDRODİSPLAZİ PUNKTATA VE GÖZ ANESTEZİSİ: OLGU SUNUMU

Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata and Eye Anesthesia: A case report

ÖZET

Rizomelik kondrodizplazi punktata (RCDP) peroksizomal metabolizma bozukluğuna bağlı nadir görülen konjenital bir sendromdur. Epifizyel kıkırdakta noktasal kalsifikasyon bozukluğu, her iki gözde katarakt, hipertelorizm, semer şeklinde burun, çıkık alın, yüksek damak, kifoskolyoz, humerus ve femurda kısalık, kalça çıkıklığı, ilerleyici eklem kısıtlılığı ve mental retardasyon görülür.

Olgumuzun boy, vücut ağırlığı ve baş çevresi 3. persantilin altındadır. Hastalar katarakt ve glokom nedeniyle göz muayene ve ameliyatları olmakta bu yüzden genel anestezi uygulanmaktadır. Olgumuza daha önce dokuz defa genel anestezi uygulanmıştır. En son 45 gün arayla her iki gözde glokom nedeniyle ameliyat oldu ve iki kez genel anestezi aldı. Biz bu olgu sunumunda genel anestezi uygulamamızı ve karşılaştığımız zorlukları belirttik. Bu zorluklar; entübasyon güçlüğü ve damar yolu bulunmasındaki güçlüktür.

Yakın monitörizasyon, komplike olmayan anestezi uygulamaları ve perioperatif hava yolu kontrolü bu tip hastalarda başarılı anestezi yönetimi için önemli olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar kelimeler: Rizomelik kondrodizplazia punktata, genel anestezi, zor entübasyon, konjenital katarakt, glokom.

ABSTRACT

Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) is a rare congenital syndrome that is connected to peroxisomal metabolic disorder. Punctate calcification disorder in epiphyseal cartilage, cataract in both eyes, hypertelorism, saddle-shaped nose, prominent forehead, high-arched palate, kyphoscoliosis, short humerus and femur, hip dislocation, progressive restriction of the joints, and mental retardation are seen.

Our patient's height, weight and head circumference were below the 3rd percentile. These patients undergo eye surgeries for cataract and glaucoma and eye examinations under general anaesthesia. Our patient had received nine times general anaesthesia previously. The most recent 45 days apart had surgery for glaucoma in both eyes and received two more times general anaesthesia. In this case we present our general anaesthesia procedures and the challenges we faced during general anaesthesia. These were difficulty in intubation and finding intravenous access.

Close monitoring, uncomplicated anaesthesia and perioperative airway control in these patients are important for successful anaesthetic management.

Key words: Rhizomelic chondrodysplasia punctata, general anaesthesia, difficult intubation, congenital cataract, glaucoma.

GİRİŞ

Rizomelik kondrodizplazi punktata (RCDP) peroksizomal metabolizma bozukluğuna bağlı nadir görülen konjenital bir sendromdur. RCDP kondrodizplazi punktata (CDP) nın otosomal resesif geçen bir alt grubudur. Ayrıca otosomal dominant, X'e bağlı resesif ve dominant geçen tipleride bulunur. Epifizyel kıkırdakta noktasal kalsifikasyon bozukluğu, her iki gözde katarakt, hipertelorizm, semer şeklinde burun, çıkık alın, yüksek damak, kifoskolyoz, humerus ve femurda kısalık, kalça çıkığı, ilerleyici eklem kısıtlılığı ve mental retardasyon ile karakterizedir (1-3).

Hastalar bu tarz iskelet anomalileri ve katarakt gibi sorunlar nedeniyle ortopedi ve göz cerrahisi ameliyatları geçirmekte ve sık olarak genel anestezi almaktadırlar.

Nadir görülen bu sendroma sahip hastamızda konjenital katarakt ve glokom nedeniyle, değişik zamanlarda 9 defa genel anestezi uygulanmıştır. Bu makalede, ailesinden yazılı onam alınan

RCDP'li olgunun son iki göz ameliyatındaki anestezi uygulamamızı sunmak istedik.

OLGU

Hastamız aralarında birinci dereceden akraba evliliği olmayan 23 yaşında sağlıklı anne ile 31 yaşında astım bronşit tanılı babanın 4. Gebelik, 3. Canlı doğum olarak 3200 gram terminde doğmuş kız çocuğudur. Ailede; 3 aylıkken bir düşük, 7 aylık bir kardeş ölüm öyküsü mevcut, 9 yaşında sağlıklı bir erkek çocuk bulunmaktadır. Hastamız doğum sonrası 19 gün solunum sıkıntısı nedeniyle yoğun bakım ünitesinde yatmış, bugüne kadar bir çok kez alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle tedavi görmüştür.

RCDP tanılı 4,5 yaşında kız çocuğu katarakt ve glokom tanısı nedeniyle ameliyat olmak üzere göz anestezi birimine başvurdu. 7 kg ağırlığında (yaşına göre 3. persantilin altında), 77 cm boyunda, 40 cm baş çevresi olan hastada gelişme geriliği bulunuyordu. Burun kökü basık, dil büyük, dişler kireç gibi kolay kırılabilen yapıda, gözler egzoftalmik idi (Resim 1). Üst ekstremitelerde internal rotasyonda kontraktür gelişmiş, alt ekstremiteler ise eksternal rotasyon kontraktüründeydi.

RCDP tanısı ile çocuk hastalıkları genetik kliniğinden takipli olan hastamıza 3 aylıkken katarakt ameliyatı ile 6 defa göz muayenesi ve beyin tomografisi ile manyetik rezonans görüntülemesi olmak üzere 9 defa genel anestezi uygulanmıştır.

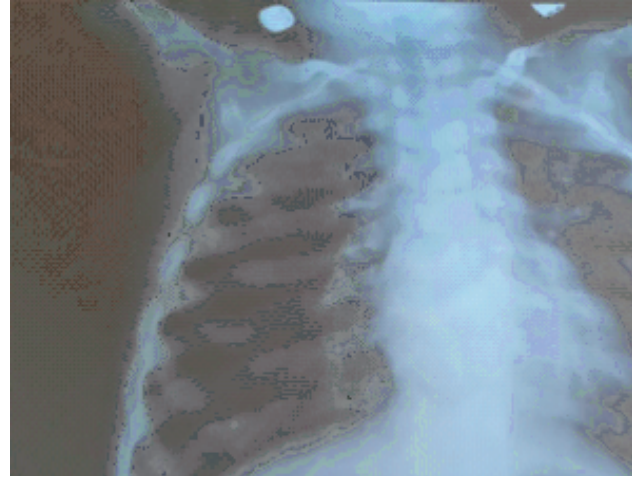
Hastamız en son 45 gün arayla her iki göz de glokom nedeniyle trabekülektomi ameliyatı için iki kere genel anestezi aldı.

Hasta ile yeterli iletişim kurulamadığı için ameliyat öncesi anestezi muayenesinde, hava yolu değerlendirmesinde Mallampati skoru iyi değerlendirilemedi. Boyun hareketleri iyi olmasına rağmen ağız açıklığı normalin altında olduğu için zor entübasyon olasılığı düşünüldü. Solunum sesleri dinlemekle çift taraflı kaba olarak duyulan hastada çekilen akciğer grafisinde hiler dolgunluk ve kalsifikasyonlar saptandı, ayrıca humerusları kısa olduğu görüldü (Resim 2). Kardiyovasküler sistemde bir patoloji saptanmadı. Laboratuvar değerleri: Hct: % 32,1; Hgb: 10,7mg/dL; lökosit sayımı: 4400/uL; trombosit sayımı: 89000/uL; APTT: 20sn; PT: 11,5sn; INR: 1; AST: 33U/L; ALT: 8U/L; üre:23 mg/dL; kreatinin: 0,22mg/dL; total protein: 6,80g/dL; albümin: 4,30 g/dL; sodyum: 144mmol/L; potasyum: 3,45 mmol/L idi.

Hasta ameliyathaneye alındığında her iki kolundaki deformiteler nedeniyle uyanık halde pozisyon verip damar traselerini görmek zor olduğu için, maske ile sevofluran uygulanarak uyutuldu ve damar yolu arandı. %80 oksijen-hava karışımı içinde%



Resim 1: Olgunun yüz görünümü (Olgunun yüzünün tam olarak yayınlanması için ebeveyn onamı alınmıştır).



Resim 2: Olgunun postero-anterior akciğer grafisi.

sevofluran ile herhangi bir zorluk olmadan hasta ventile edildi. Yeterli gevşeme sağlandıktan sonra sevofluran %4'e indirildi. Hastaya üst ekstremitede damar yolu açmakta zorlanıldı, daha sonra sağ ayak dorsal yüzeyinden periferik venöz damar yolu açıldı. Laringoskop ile kas gevşetici ilaç yapılmadan vokal kordlar değerlendirmek için incelendi ve epiglotun üst ucu görülebildi. Ventilasyonun rahat olması sebebiyle 0.4 mg rokuronyum ile kas gevşemesi sağlandı. Laringoskop ile tekrar bakıldığında vokal kordlar görülemedi, entübasyonun zor olduğu düşünüldü. İkinci girişimde 4.5 numara balonlu (hastanın yaşına göre hesap edilenden küçük) entübasyon tüpü ile entübe edildi. Laringoskopi esnasında hastanın dişlerinin adeta kireç parçacıkları gibi parçalandığı görüldü ve ağız içi temizlendi. Zor entübasyon sebebi subglottik bölgede darlık olarak düşünüldü. Entübasyon tüpünün balonu şişirilmeden hasta ventilatöre bağlandı ve hava yolunda kaçak olmadığı görüldü. Kapnografide gözlenen EtCO2 değeri 101 mmHg, SpO2 %100 idi. Sürekli EKG monitörü ile takip edilen hastada entübasyon girişim süreci de dahil SpO2 nin %98' in altına düşmediği gözlemlendi. EtCO2 değeri 15 dk içinde normal sınırlara ulaştı ve ameliyat süresince 36-40 mmHg arasında seyretti. Ameliyat öncesi kalp atım hızı (KAH) 134/dk olan hastanın ameliyat süresince KAH' ı 120-130/dk arası seyretti. Anestezi süresi 85 dk idi. Ameliyat bitiminde sorunsuz olarak ekstübe edildi. Spontan solunumu yeterli olan hasta 1 saat derlenme ünitesinde gözlemlendi ve sonra göz servisine yollandı.

45 gün sonra diğer göze de glokom nedeniyle trabekülektomi yapılmak için hasta göz ameliyathanesine alındı. %80 oksijen-hava karışımı içinde %8 sevofluran ile ventile edilerek anestezi induksiyonu sağlandı. Hastaya sol ön koldan ikinci denemede damar yolu açıldı, 2 mg rokuronyum verildi, %2 sevofluran ile 1 dk ventile edilerek entübe edilmeye çalışıldı. İlk iki girişim başarısız oldu, üçüncü denemede hasta 4 numara balonsuz entübasyon tüpü ile entübe edildi. Mekanik ventilatöre bağlanan hastada SpO2 % 99, EtCO2 27 mmHg idi. Ameliyat sırasında KAH 110-130/dk arasında seyretti. Anestezi süresi 60 dk idi. Ameliyat sonrası hasta ekstübe edildi. Spontan solunumu yeterli olan hasta aynı şekilde 1 saat derlenme ünitesinde gözlemlendi ve sonra göz servisine yollandı.

Daha önceki göz muayenelerinde hastaya altı kere inhalasyon anestezi uygulanmış, sevofluran %4-5 arasında verilmiş, göz muayeneleri yapılmış ve hasta anesteziden sorunsuz olarak uyanmıştır.

TARTIŞMA

White ve ark. belirttiği gibi RCDP'de bilateral katarakt, eklem kontraktürleri ve psikomotor gelişme geriliği bildirilmiştir (2). Bizim olgumuzda da aynı özellikler bulunmaktadır. Akkuş ve ark.

da belirttiği gibi vücut ağırlığı, baş çevresi ve boyu yaşına göre küçük olup 3. persentilin altındadır (4). Bizim olgumuzda da bu özellikler görülmektedir. Jurkiewicz ve ark. göre akciğer filminde vertebra, larinks ve trakea kartilajlarında kalsifikasyonlar görülmektedir (5). Bizim hastamızın servikal tomografi incelemesinde tüm spinal vertebralarda ve vertebral eklemlerde kalsifikasyonlar mevcuttur.

Karoutsos ve ark. bu hastalarda trakeal stenoz olasılığından dolayı entübasyonda kullandıkları entübasyon tüplerinin çaplarını daha küçük tutmuşlardır (6). Bizim anestezi uygulamamızda kullandığımız entübasyon tüpleri de daha küçük çaplıdır.

Said ve ark. kas gevşetici ilaç kullanmadan hava yolu idamesini sağlamışlar ve bunun daha uygun olduğunu belirtmişlerdir (1). Biz de sevofluran ile anestezi induksiyonu yaptık ve hava yolu idamesini sağladıktan sonra kas gevşetici ilaç kullandık. Büyük dil ve küçük çene nedeniyle zor entübasyon olasılığı ve damar yolu bulunmasında zorluk olacağı bilinmelidir. Biz de bu olasılıkları düşünerek anestezi uygulamamızı bu yönde yaptık.

Sonuç

RCDP göz, solunum, iskelet ve nörolojik bulgular ile seyreden peroksizomal metabolik bozukluğa bağlı nadir görülen bir hastalıktır. Yakın monitörizasyon, komplike olmayan anestezi uygulamaları ve perioperatif hava yolu kontrolünün bu tip hastalarda başarılı anestezi yönetimi için önemli olduğunu düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Said M, Takroui M, Maghayreh A, Obeidat M. Rhizomelic chondrodysplasia punctata presenting for surgery and anesthesia. The Internet Journal of Anesthesiology 2008;19:1.
2. White AL, Modaff P, Holland-Morris F, Pauli RM. Natural history of rhizomelic chondrodysplasia punctata. Am J Med GenetA 2003;118A(4):332-42.
3. Canpolat M, Per H, Gümüş H, Poyrazoğlu HG, Kumandaş S. A case of rhizomelic chondrodysplasia punctata. Erciyes Med J 2012;34:100-3.
4. Akkuş PZ, Takcı Ş, Ütine E, Sivri S, Yurdakök H. Rizomelik kondrodizplazi punktata :bir vaka takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2013;56:188-191.
5. Jurkiewicz E, Marcinska B, Bothur-Nowacka J, Dobrzanska A. Clinical and radiological pictures of two newborn babies with manifestations of chondrodysplasia punctata and review of available literature. Pol J Radiol 2013;78:57-64.
6. Karoutsos S, Lansade A, Terrir G, Moulies D. Chondrodysplasia punctata and subglottic stenosis. Anesth Analg 1999;89:1322-3.