

Olgu Sunumu

CHARGE Sendromu Olgusunda Hava Yolu Yönetimi

Hüseyin Sert, Muhammet Gözdemir, Nuran Kavun Çimen, Bünyamin Muslu

Fatih Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı

ÖZET

CHARGE Sendromu gözde kolobom, kardiyak anomaliler, koana atrezisi, gelişme geriliği, genital hipoplazi ve kulak anomalileri ile kendini gösteren otozomal dominant bir sendromdur. Bu olgu sunusunda kardiyak anomaliler, her iki gözde de iris kolobomu, asimetric kulak yapısı, sağ kulakta işitme azlığı, yüksek damak, renal kistler, inmemiş testis, bilateral inguinal herni ve doğumsal kalça çıkığı olan 18 aylık hastada inmemiş testis ve bilateral inguinal herni ameliyatındaki anestezi yönetimi, aynı zamanda CHARGE Sendromlu hastalardaki anestezi uygulamalarında ve hava yolu sağlamada dikkat edilmesi gereken noktaları vurgulamak istedik.

Anahtar kelimeler: CHARGE sendromu, inmemiş testis, inguinal herni, entübasyon, genel anestezi

SUMMARY

Airway Management of CHARGE Syndrome: Case Report

CHARGE Syndrome is an autosomal dominant disorder in patients with coloboma of the eye, heart disease, atresia of choanae, retarded growth, genital hypoplasia, and ear anomalies. In this case report we described anaesthetic management of a 18 months-patient with cardiac anomalies, coloboma of iris, asymmetric ear and hearing impairment at right ear, high palate, renal cysts who undergoes bilateral inguinal hernia and undescended testicle operation. We wanted to emphasize the points which should be considered for patients with CHARGE Syndrome in providing anesthesia and airway patency.

Key words: CHARGE syndrome, undescended testicle, inguinal hernia, intubation, general anesthesia

J Turk Anaesth Int Care 2011; 39(3):149-152

Alındığı Tarih: 07.10.2010

Kabul Tarihi: 23.12.2010

Yazışma adresi: Yrd. Doç. Dr. Hüseyin Sert, Alparslan Türkeş Cad. No:57 Emek Yenimahalle, 06520, Ankara

e-posta: drhuseyinsert@yahoo.com

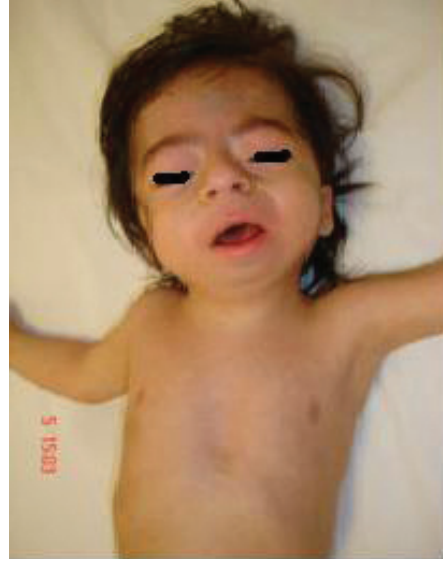
GİRİŞ

CHARGE Sendromu (CS) ilk defa 1979 yılında, Hall⁽¹⁾ tarafından koanal atrezi açısından araştırılan doğuştan multipl anomalili çocuklarda tanımlanmıştır. CS'nu oluşturan hastalıklar ise ilk defa 1981 yılında Pagon⁽²⁾ ve ark. tarafından belirlenmiştir. Bu hastalıklar gözde kolobom (C), kalp defektleri (H), koanal atrezi (A), büyüme geriliği (R), genital hipoplazi (G), kulak anomalileri (E) ve/veya sağırılık olarak tanımlanmıştır. Bunlara ilave olarak trakeoözefageal fistül, yutma güçlüğü, yarı damak, mikrognati, fasial paralizi, hipopitüitarizm ve beyin anomalileri gibi bulgularda görülebilmektedir. CS'nda görülen larinksin yüksekte yerleşimi, adenoid ve tonsillerin büyük oluşu entübasyon güçlüğüne neden olabileceğinden hava yolunun anestezi uygulamasından önce dikkatle değerlendirilmesi gereklidir.⁽³⁻⁶⁾

Bu olgu sunusunda CS'lu hastalarda anestezi uygulamalarında ve hava yolu sağlama da dikkat edilmesi gereken noktaları vurgulamak istedik.

OLGU SUNUMU

Bilateral inmemiş testis ve bilateral inguinal herni nedeniyle genel anestezi altında operasyonu planlanan CS tanılı 18 aylık erkek çocuk hastanın fizik muayenesinde sendroma has yüz görünümü, yüksek damak, (Resim 1,2) bilateral düşük kulak, sağ kulağın büyük olması ve aynı kulakta işitme azlığı, ekzoftalmus, hipertelorizm, bilateral iris kolobomu, inmemiş testis ve inguinal herni, doğumsal kalça çıkığı, mezokardiyak ve apikal odakta 3/6 derece pansistolik üfürüm, pulmoner odakta devamlı üfürüm tespit edildi. Elektrokardiografik incelemede (EKG) normal sinüs ritmi, aks normal ve kalp hızı 140 dk⁻¹ ve inkomplet sağ dal



Resim 1. CHARGE Sendromlu hastanın tipik yüz görünümü.



Resim 2. CHARGE Sendromlu hastanın yüksek damak görünümü.

bloğu saptandı. Yapılan ekokardiografik incelemede perimembranöz ventriküler septal defekt, atriyal septal defekt, patent duktus arteriozus, sol ventrikülde hipertrofik değişiklikler ve minimal perikardiyal effüzyon gözlemlendi. Yapılan diğer laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin 10,8 g dL⁻¹, hematokrit % 33,6, glukoz 120 mg dL⁻¹ olarak tespit edildi ve diğer sonuçlar

normal sınırlar içerisinde değerlendirildi. Çekilen PA akciğer grafisinde; mediasten geniş ve kalp tepe oranı sınırdan genişlemiş olarak bulundu. Olgumuzda zor entübasyon olasılığı düşünülerek laringeal maske, fiberoptik laringoskopi ve acil trakeostomi şartları hazırlandı. Operasyon odasına alınan olguya sol el sırtından 24 gauge intraket damar yolu açıldı ve 15 mL kg sa⁻¹ hızında 500 cc % 5 dekstroz + % 0,2 NaCl (mix solusyon) mayisi başlandı. Rutin monitörizasyon (EKG, noninvaziv kan basıncı, periferik oksijen saturasyonu) uygulanan olguya % 100 O₂ ile 3 dk. preoksijenizasyonu takiben intravenöz yolla midazolam 0,1 mg kg⁻¹, ketamin 2,5 mg kg⁻¹, sisatürküryum besilat 0,2 mg kg⁻¹, fentanil 2,0 µg kg⁻¹ ile anestezi indüksiyonu yapıldı. Yapılan direkt laringoskopide yüksek damak, hipertrofik tonsil ve larinksin yukarıda yerleşimi görüldü. Zor entübasyon olabileceği düşünülmesine rağmen, entübasyon 4,5 numara tüp kullanılarak ilk denemede kolayca gerçekleştirildi. Anestezi idamesi % 50 O₂-hava içerisinde % 2,5 sevofluranın kontrollü ventilasyonu ile sürdürüldü. Hastanın sıvı idamesi iv yolla 15 mL kg sa⁻¹ mix solusyon ile sağlandı. Operasyon süresince hastanın hemodinamik parametrelerinde herhangi bir sorun gözlenmedi. Üç buçuk saat süren cerrahi işlemin bitiminde önce % 100 O₂ ile ventile edilen hasta, spontan solunumun yeterli düzeye gelmesi üzerine sorunsuz ekstübe edildi. Maske ile 3 lt dk⁻¹ O₂ uygulanarak 30 dk. derlenme odasında izlendikten sonra refakatle servise götürüldü. Hastanın postoperatif takiplerinde herhangi bir sorun olmaması üzerine hasta 3. günde taburcu edildi.

TARTIŞMA

CS iris kolobomu, koanal atrezi veya stenoz, kraniyal sinir anomalileri veya disfonksiyonları, karakteristik kulak anomalileri, kalp

malformasyonları, genito-üriner sistem anomalileri ve büyüme-gelişme geriliği ile seyreden otozomal dominant bir sendromdur. Bu tipik özelliklere ilave olarak hava yolu anomalileri, retrognati, glossoptozis ve laringeal paralizi gibi anomaliler bu sendromlu hastalarda bildirilmiştir. CS'da koanal atrezi, glossoptozis, dilin öne çıkık yerleşmesi, retrognati, posterior çapraz kapanış ile beraber palatal restriksiyon, laringeal paralizi gibi üst hava yolu ve oral kaviteye ait anomalilerin varlığı nazal solunumu engelleyerek, ağızdan solunuma neden olmaktadır. Ayrıca yutma güçlüğüne neden olarak beslenmeyi güçleştirmektedir. Bu nedenle CS'lu hastalar aspirasyon riski ve yutma zorluğu nedeniyle anestezi açısından yüksek riskli olarak bildirilmiştir.^(7,8) Bu nedenle standart otolaringolojik muayene ile yutkunma fonksiyonlarının değerlendirilmesi rutin olarak yapılmalıdır.⁽⁹⁾ CS'nda ilave olarak adenoid ve tonsillerin büyük olması entübasyon güçlüğüne neden olabilmektedir.^(7,8) Bütün bu nedenlerden dolayı zor entübasyon olasılığına karşı hava yolunun preanestezik değerlendirilmesi çok önemlidir. CS'lu hastalarda görülen üst hava yolu anomalileri özellikle yenidoğan ve infantlarda üst hava yolu obstrüksiyonuna neden olarak yaşamı tehdit edici olabilir. Fiberoptik laringoskopi ile yapılan çalışmalarda bu hastalardaki bazı ortak özelliklerde gösterilmiştir. Bunlar larinksin antero-posterior düzleşmesi, kısa vokal kordlar, dili saklayan ön yerleşimli uzun ve hipertrofik aritenoidler, tükürük birikimi, vokal kordların, epiglotun ve aritenoidlerin koordinasyonsuz hareketleridir.⁽¹⁰⁾

Gilles Roger ve ark.⁽¹¹⁾ tarafından yapılan geniş bir araştırmada CS'lu olgularda kan gazı düzeylerinde bozulmalar, uyku bozuklukları, faringolaringeal anomaliler -ki bunlar diskoordine faringolaringomalazi, glossoptozis, retrognati, laringeal paralizi, yarı,

stenozis ve zor entübasyon- 26 hastada (% 58), trakeobronşial anomaliler (özefagotrakeal fistül, özefagial atrezi, trakeomalazi) 18 hastada (% 40) tespit edilmiştir. Ortalama yaşı 2,4 ay olan 13 hastada trakeotomi gerekmiştir. Trakeotomi gereksinimi ortalama 25 ay sürmüştür. Posterior nazal koanası açık olan çocukların 10'unda da trakeotomi gerekmiştir. Gastroözefageal reflüye 36 hastada (% 80) rastlanmıştır. 21 hastada enteral beslenme gerekmiş ve 16'sında gastrotomi gereksinimi olmuştur. (Bu 16 hastanın 9'unda trakeotomi vardır.) Bu araştırmada sonuç olarak beslenme zorlukları ve hava yolu sorunları yüksek derecede korele bulunmuştur. Literatürde hastalarda yaşın artmasıyla birlikte trakeal entübasyonda zorlanma görüldüğü bildirilmiştir.⁽⁷⁾ Olgumuzda yüksek damak, hipertrofik tonsiller ve larinksin yerleşimi nedeniyle entübasyon güçlüğü olabileceği düşünülerek fiberoptik laringoskopi ve acil trakeostomi hazırlığı yapıldı, ancak sorunsuz bir şekilde direkt laringoskopi ile entübasyon gerçekleştirildi. Olgumuzda entübasyonun kolay ve sorunsuz bir şekilde gerçekleşmesi, hastanın beslenme bozukluğu ve uyku sorunları olmamasına, hastanın yaşının küçük olmasına (18 aylık) bağlı olabilir.

CS'lu olgularda kardiyak anomalilerin olması anestezi uygulaması sırasında dikkat edilmesi gereken bir diğer konudur. Operasyon sırasında hastanın hemodinamik stabilitesinin korunması, postoperatif dönemde hastanın hipoksik kalmasının önlenmesi bu hastalarda gelişebilecek komplikasyonların önlenmesinde önemlidir.

Sonuç olarak, CS'lu olguların anestezi yönetiminde trakeostomi gerekebileceği akılda bulundurularak zor entübasyon olasılığına karşı tüm hazırlıklar tamamlanmalı, preoksijenasyon yeterli bir şekilde yapılmalı, operasyon süresince ve

postoperatif dönemde hastanın hemodinamik stabilitesi korunmalı ve postoperatif dönemde hastanın hipoksik kalmasının önlenmesi sağlanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Hall BD. Choanal atresia and associated multiple anomalies. *J Pediatr* 1979;95:395-8. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(79\)80513-2](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(79)80513-2)
2. Pagon RA, Graham JM Jr, Zonana J, Yong SL. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr* 1981;99:223-7. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(81\)80454-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(81)80454-4)
3. Civitelli S, Pelizzo G, La Riccia A. CHARGE Syndrome: long-term survival. Report of a case. *Pediatr Med Chir* 2001;23:69-70. PMID:11486427
4. Samadi DS, Shah UK, Handler SD. Choanal atresia: A twenty-year review of medical comorbidities and surgical outcomes. *Laryngoscope* 2003;113:254-8. <http://dx.doi.org/10.1097/00005537-200302000-00011> PMID:12567078
5. Hoshi T, Matsumiya N, Satsumae T, et al. A case of the CHARGE association with failed tracheal intubation. *Masui* 1998;47:487-9. PMID:9594525
6. Theodoropoulos DS, Theodoropoulos GA. Immune Deficiency and Hearing Loss in CHARGE Association. *Pediatrics* 2003;111:711-2. <http://dx.doi.org/10.1542/peds.111.3.711-a> PMID:12612267
7. Stack CG, Wyse RK. Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. *Anaesthesia* 1991;46:582-5. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2044.1991.tb09664.x> PMID:1862904
8. 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;64:218-21. PMID:9262806
9. White DR, Giambra BK, Hopkin RJ, Daines CL, Rutter. MJ. Aspiration in children with CHARGE syndrome. *Int. J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005;69:1205-9. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijporl.2005.03.030> PMID:15890414
10. Naito Y, Higuchi M, Koinuma G, Aramaki M, Takahashi T, Kosaki. K. Upper airway obstruction in neonates and infants with. CHARGE syndrome. *Am J Med Genet A* 2007;143:1815-20. <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.31851> PMID:17630667
11. Roger G, Morisseau-Durand MP, Van Den Abbeele T, Nicollas R, Triglia JM, Nancy P et al. The CHARGE Association, The Role of Tracheotomy. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;125:33-8. PMID:9932584