

Olgu Sunumu

KAMPTOMELİK DİSPLAZİ'DE ANESTEZİ DENEYİMİMİZ: OLGU SUNUMU

Arzu Yıldırım AR¹, Güldem TURAN¹, Ceren Şanlı KARİP¹, Ceren KÖKSAL¹,
Hakan ARSLAN¹, Nur AKGÜN¹

ABSTRACT

Özet: Kamptomelik displazi; iskelet displazileri grubunda yer alan; özellikle alt ekstremitelerde kemiklerinde kavislenme, toraks deformiteleri ile mikrognati, makrosefali, kalp, böbrek anomalileri trakoemalazi gözlenen kemik, kıkırdak anomalilerinin eşlik edebildiği bir hastalıktır. Çocukluk erken döneminde solunum yetmezliği nedeniyle mortal seyredemediği gibi hayatta kalanların bir seri ortopedik operasyon geçirmesi gerekebilir. Göğüs kafesi yapısındaki anomaliler ve trakeomalazi nedeniyle anestezi uygulaması özellikli ve postoperatif solunum yetmezliği riski fazla olan bir hasta grubudur. Biz de; kamptomelik displazi tanılı 4 yaşında kız çocuk olgumuzu, pes ekinovarus nedeniyle operasyonu sonrasında gelişen solunum yetmezliği nedeniyle sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Kaptomelik displazi, trakeomalazi, genel anestezi, yoğun bakım

Summary

Our Anesthetic Experience with Camptomelic Dysplasia: Case Report

Camptomelic dysplasia is a disease which is a subgroup of skeletal dysplasias. Curvature in the lower limb bones; thoracic deformities, micrognathia, microcephaly, heart, kidney abnormalities are some of the major problems in this disease. Bone and

cartilage anomalies that can cause tracheomalacia can occur in this disease either. In the early periods of childhood disease can be mortal but if patients can deal with respiratory problems further medical intervention can be necessary. In these cases, patients might have need orthopedic operations. Because of the abnormalities in the structure of the ribcage and tracheomalacia this patients have high risk of postoperative respiratory failure and need special anesthetic consideration.

In this case we want to share our clinic experience because of respiratory failure in a 4 year old female patient with the diagnosis of Camptomelic dysplasia whom is having an operation for her pes equinovarus.

Key Words: Camptomelic dysplasia, tracheomalacia, general anesthesia, ICU

Giriş: İskelet displazileri özellikle uzun kemiklerde oluşum ve gelişmedeki bozukluklar nedeniyle şekil ve yapı anomalileriyle görülen bir hastalık grubudur. Kamptomelik displazi de bu grupta yer alan; özellikle tibia olmak üzere, ekstremitelerde kavislenme, skapula ve klavikula kavislenmesi, vertebra ve pelvik kuşak deformiteleri ile karakterize bir sendromdur. Ayrıca; mikrognati, makrosefali, burun kökü basıklığı, alın çıkıklığı, düşük kulaklar, pes ekinovarus, kısa, kalın parmaklar, kalça, dirsek, el eklemlerinde çıkıklıklar, kalp ve böbrek anomalileri, erkek-

Poster Sunumu: 48. Türk Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kongresi, Ankara, 25-29 Ekim 2014

1. Fatih Sultan Mehmet Eğitim ve Araştırma Hastanesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği

Yayın Gönderim ve Kabul Tarihi: 26.01.2016-23.02.2016

lerde pseudohermafroditizm görülebilir^{1,2}. 10 000 doğumda 0.05 - 1.6 oranında görülür ve mortalite oranı yüksektir³. Olguların % 50'sinde ölü doğum veya doğumu takiben birkaç hafta içinde; dar göğüs kafesi, larinks darlığı veya trakeomalaziye bağlı solunum yetmezliği nedeniyle ölüm gerçekleşebilir^{4,5}. Geri kalan olgular da; bir seri ortopedik operasyon geçirmeye adaydırlar. Biz de; kamptomelik displazi tanılı 4 yaşında kız çocuk olgumuzu, pes ekinovarus nedeniyle operasyonu sonrasında gelişen solunum yetmezliği nedeniyle sunmak istedik.

Olgu:

4 yaşında kız çocuk hasta Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği tarafından pes ekinovarus nedeniyle opere edilmek amacıyla anestezi polikliniğimize başvurdu. 29 yaşındaki annenin 6. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 2010 gr. ağırlığında sezeryan ile doğmuş. Doğum sonrası fizik muayenesinde; bilateral pes ekinovarus, boyunda yelesenme, boyun kısalığı, spinal asimetric duruş, ayrık meme başı tespit edilmiş. Solunumsal olarak; akciğerlerinde bilateral sekretuar ralleri ve subkostal çekilmeleriyle birlikte solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine yenidoğan yoğun bakımında 20 gün yatışı olmuş. Kranial, batin ve renal USG ve iskelet grafileri normalmiş, çekilen EKO'da ince PDA, küçük ASD, eser miktarda AY, biküspit aortik kapak tespit edilmiş. Kardiyak ve ortopedik şikayetlerinden dolayı ilgili kliniklerce takibe alınmış, sitogenetik analiz yapılmış 46 XX normal dişi karyotip tespit edilmiş. Doğumundan yaklaşık 4 ay sonra öksürük ve hırıltılı solunumla acil servise başvuran hasta yatırılarak tedavi altına alınmış, yatışının 3. gününde miyopati gelişmesi üzerine, çocuk nöroloji tarafından değerlendirilmiş, CK değeri ve çekilen EMG normal olan hasta için fizik tedavi ve rehabilitasyon programı planlanmış. Pediatri tarafından; atipik yüz görünümü (mikrognati, düz yüz, hipertelorizm, düşük kulak), trakeomalazi, vertebra defektleri, hipoplastik skapula, konjenital kalp hastalığı, pes ekinovarus deformitesi gelişimsel kalça displazisi olan hastaya bu klinik bulgularla Kamptomelik displazi tanısı konulmuş. Hasta pes ekinovarus nedeniyle; doğumdan itibaren seri alçılarla tedavi edilmiş 11 aylık iken başka bir merkezde ortopedi kliniği tarafından ad-

duktor tenatomi yapılmış genel anestezi uygulanmış, ameliyatında ve sonrasında problem olmamış. Hasta aynı nedenden hastanemiz Ortopedi kliniğinde 6 kez seri alçılama yapılmış, kısmi düzelme sağlanmış nüksü önlemek amaçlı tibialis anterior transferi endikasyonu ile operasyon planlanmış.

Preoperatif değerlendirilen hastada ÜSYE semptomlarının olması ve lökositoz saptanmasından dolayı pediatri tarafından akut tonsillit tanısı ile yedi günlük tedavi uygulandı. Bir haftalık tedavi sonucunda pediatri tarafından tekrar değerlendirilip iyileşme tespit edilerek, operasyona uygun görüldü. Hasta operasyon salonunda standart monitorizasyon sonrasında genel anestezi uygulandı. Anestezi indüksiyonu sonrasında, oratrakeal entübasyon sorunsuz olarak gerçekleştirildi. Operasyon esnasında anestezi ve cerrahi açıdan herhangi bir sorunla karşılaşılmadı. Postoperatif dönemde uyanıklığı ve spontan solunum eforu yeterli olan hasta ekstübe edildi. Ekstübasyon sonrasında solunum yetmezliği gelişmesi ve spazm bulguları gözlenmesi üzerine hastanın sedasyonu derinleştirilip, reentübe edildi. Hasta yoğun bakım kliniğine nakil edilerek, mekanik ventilasyon uygulandı. Kortikosteroid tedavi düzenlendi. Midazolam ve remifentanil infüzyonu ile sedasyona başlandı. 24 saat sonra ekstübasyon planlandı. Sedasyon kesilerek, uyanan hastanın ekstübasyon sonrası, trakeomalaziye bağlı solunum sıkıntısı, substernal retraksiyonları devam etti, hasta bronkodilatör tedavi, soğuk nebulizasyon ve bire bir yakın doktor takibine alındı. 24 saat içinde aşamalı olarak düzelme gözlenen hasta reentübe olmadan bu devreyi geçirdi. Postoperatif 5. günde bulguların gerilemesi, solunumunun düzelmesi üzerine pediatri kliniğine nakil edildi.

Tartışma:

Kamptomelik displazinin çoğunlukla otozomal dominant geçişli olduğu düşünülmekle birlikte, sporadik olgular da bildirilmektedir. Kamptomelik displazideki mutasyondan sorumlu olan gen, 17. kromozomu üzerinde yer alan bir transkripsiyon faktörü olan SRY genidir. Bu genin özelliği aynı zamanda fenotipik olarak erkek cinsiyetin oluşumundan sorumlu olmasıdır. Olguların erkek olanların

çoğunda psödohermofrodizmin görülmesinin nedeni de bu gendeki mutasyondur⁶. Olgumuz kız çocuk olup, normal fenotip ve genotip özellik taşımaktadır.

Hastamıza; atipik yüz görünümü (mikrognati, düz yüz, burun kökü basıklığı, düşük kulaklar), trakeomalazi, vertebra anomalileri, hipoplastik skapula, konjenital kalp hastalığı (ince PDA, küçük ASD, eser miktarda AY, biküspit aortik kapak ASD), pes ekinovarus ve kalça displazisi klinik bulguları ile kamptomelik displazi tanısı konulmuştu. Kardiyak açıdan operasyon endikasyonu konulmayan olgu, takip edilmekteydi. Günlük yaşamında normal aktivitelerde solunum yetmezliği yaşamazken, gelişen ÜSYE dönemlerinde solunum sıkıntısı gelişebilmekteydi. Trakeomalazi tespit edilen hastanın 11 aylıkken sorunsuz genel anestezi uygulaması vardı. Hastanın pediatri konsültasyonu ile birlikte operasyonu planlandı, sorunsuz anestezi induksiyonu, oratrakeal entübasyon ve anestezi idamesi sonrasında postoperatif ekstübasyon sonrasında trakeomalaziye bağlı olduğu düşünülen solunum yetmezliği gelişti ve reentübasyon endikasyonu gelişti. 24 saat sedasyon, kortikosteroid tedavi, mekanik ventilasyon uygulaması ile takibi sonrası ekstübasyon gerçekleştirildi.

Kamptomelik displazili hastalarda solunum yetmezliğine bağlı erken dönemde mortalite oranının yüksek olması ve hayatta kalarak operasyon şansı olan hastaların oranının düşük olması nedeniyle literatür bilgisi çok sınırlıdır. Anestezi uygulamasında karşılaşılabilecek sorunlar, hastanın taşıdığı klinik bulgularla bağlantılı olabilir. Öncelikle; kardiyak ve renal anomalilerle ilgili sorunlar ele alınabilir. Bizim olgumuzda; renal problem yoktu, minor kardiyak patolojiler mevcuttu ancak kontrol altındaydı. Bu hastalar zor havayolu ile solunum fonksiyonları ve trakeomalazi açısından incelenmelidir. Hastamızda; daha öncesinde geçirilmiş sorunsuz genel anestezi uygulaması olması, ÜSYE dönemleri haricinde normal aktivitelerini yerine getiriyor olması anamnezinde yer almaktaydı. Anestezi induksiyonunda zor ventilasyon ile karşılaşmadık, laringoskopide Cormack Lehane skorlaması 2 olarak değerlendirilerek, entübasyonda zorluk yaşanmadı. Anestezi idamesinde havayolu basınçları normal seyretti, akciğer sesleri ile doğala yakındı. Trakeomalaziye bağlı postoperatif ekstübasyon

sonrası solunum yetmezliği gözlemlendi. Hastanın bir hafta öncesinde ÜSYE tedavisi görmüş olması ve pediatri onayıyla ameliyata gelmiş olmasıyla birlikte böyle özellikli bir vakanın operasyonu için akut enfeksiyon sonrası bekleme süresinin normal hastalara göre daha uzun tutulabileceğini ifade etmeliyiz. Anestezi yönetiminde daha az havayolu reaksiyonuna yol açabilmesi açısından laringeal maske veya l gel tercih edilebilir. Biz daha önceki anestezi uygulamasında problem yaşanmadığını ve zor havayolu olmadığını göz önüne alarak oratrakeal entübasyon uygulanmasını tercih ettik.

Madazlı ve ark.⁷ 2 yaşında bir olgu bildirmişler, anestezi uygulaması açısından ele alınmayan olgu sunumunda hastanın ortopedik operasyon geçirmiş olduğu alt ekstremitelerde kısıtlılığının düzeltildiği, motor, mental, fiziksel gelişiminin normal olarak devam ettiği belirtilmiştir.

Kamptomelik displazinin erken mortalite oranı yüksek olsa da hayatta kalan hastalar için seri ortopedik ameliyatlarda anestezi uygulamaları gerekebilir. Hastada trakeomalazi, göğüs kafesi deformiteleri, kardiyak, renal patolojiler olabileceğine dikkat etmek gerekir. Zor havayolu açısından hastanın incelenmesi, postoperatif solunum yetmezliği gelişebileceği bilinerek gerekli önlemler alınmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Mansour S, Hall CM, Pembery ME, Young ID. A clinical and genetic study of campomelic dysplasia. *J Med Genet.* 1995; 32: 415-20.
2. Perçin FE, Ergür AT, Sezgin I, Perçin S, Gültekin A. Kamptomelik Displazi Sendromu. *Acta Orthop Traumatol Turc* 1997; 31: 53-5.
3. Orioli M, Castilla EE, Barbosa-Neta JG. The birth prevalence rates for skeletal dysplasias. *J Med Genet.* 1986; 23: 328-32.
4. Corbani S, Chourery E, Eid B, Jalkh H, Ghoch JA, Megarbane A. Mild Campomelic dysplasia: Report on a case and review. *Molecular Syndromology* 2010; 1: 163-8.
5. Tanrıverdi S, Bulut S, Ayçiçek R, Köroğlu AÖ, Yalaz M, Ozkinay F, Kültürsay N. Kamptomelik Displazi. *İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Hst Dergisi* 2012; 2: 40-3.
6. Kwok C, Weller PA, Guioli S, Foster JW, Mansour S, Zuffardi O, et al. Mutations in SOX9, the gene responsible for campomelic dysplasia and autosomal sex reversal. *Am J Hum Genet* 1995;57:1028-36.
7. Madazlı R, Barbaros M, Aydingöz Ö, Tüysüz B. Kamptomelik displazi: Prenatal tanı ve prognoz değerlendirilmesi. *Perinatoloji Dergisi* 2000; 8: 113-6.