

Patau sendromu ön tanılı pediatrik olguda anesteziik yönetim: Olgu sunumu ve literatüre kısa bir bakış

Anesthetic management of a pediatric patient prediagnosed as Patau syndrome: Case report and short overview of the literature

Demir H F Erakgün A Çertuğ A

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Özet

Patau sendromu (trizomi 13) multipl organ sistem anomalileri ile seyreden bir kromozomal sendromdur. En sık bulguları kraniyofasyal ve kardiyak anomalilerdir. Patau sendromlu olgular anesteziyologlar açısından, hava yolu kontrolünün güçlüğü, pozisyon vermede zorluk, ağır olgularda sıvı tedavisinin düzenlenmesinde güçlük gibi sorunlar nedeni ile özelliğidir. 2 aylık kız hastaya konjenital katarakt nedeni ile acil cerrahi operasyon uygulandı. Patau sendromu ön tanısı ile izlenen hastada ASD, VSD, dekstrocardi, hafif mikrognati mevcuttu. Anestezi induksiyonunu takiben damar yolu açılarak atrakuryum ve remifentanil ile idame sağlandı. Operasyon sonunda sorunsuz derlenen hasta postoperatif dönemde de komplikasyonsuz izlendi. Sonraki süreçte muayene için multipl sayıda inhalasyon anesteziisi uygulanan hastanın ek sorunu olmadı. Bu makalede; anesteziyologlar açısından özellikli bir hasta grubu olan, patau sendromu ön tanısı ile izlenen bir hastanın anesteziik yönetimini ve anesteziyolojik yaklaşımı literatür ışığında tartışmayı amaçladık.

Anahtar Sözcükler: Patau sendromu, anesteziik yönetim, konjenital katarakt.

Summary

Patau syndrome (trisomy 13) is a chromosomal syndrome with multisystemic features. The major findings are craniofacial and cardiac abnormalities. Patients with Patau syndrome create a unique group for anesthesiologists because of difficult airways, positional difficulties, and fluid replacement challenges in severe cases. A 2 month old female patient was scheduled for an semi-emergent operation for congenital cataract. The patient was prediagnosed with Patau syndrome and had ASD, VSD, dextrocardia and mild micrognathia. After anesthesia induction and insertion of an iv line intubation was performed with atracurium. For anesthesia maintenance o2/air/sevofluran mixture and a low dose remifentanil infusion was used. The operation and recovery was uneventful. The postoperative period was also uncomplicated. In follow-up, the patient was anesthetised multiple times for evaluation without further problems. Patients with Patau syndrome are a unique group for the anesthesiologist. In this paper we discuss the anesthesiologic management and literature in a patient prediagnosed as Patau syndrome with mild symptoms.

Key Words: Patau syndrome, anesthesiologic management, congenital cataract.

Giriş

Patau sendromu mikrosefali, polidaktili ve yarık damak dudak başta olmak üzere multipl anomalilere yol açan nadir bir kromozom hastalığıdır (1). Komplet, parsiyel ve mozaik tipte olabilir. Fenotip ve hayatta kalım oranı alttı yatan genotipe bağlıdır. Patau sendromlu hastalarda kardiyak anomaliler, gelişme ve mental retardasyon, yüz anomalileri anesteziyologlar açısından dikkat edilmesi gereken özelliklerdir (1).

Patau sendromu ön tanısı ile izlenen ve konjenital katarakt operasyonu planlanan bir olgu sunumu ile Patau sendromunu ve anesteziyolojik yönetimini tartışmayı hedefledik.

Olgu Sunumu

2 aylık kız bebek. Dış merkezde miad'da normal doğum ile 3.5 kg ağırlıkta ve 53 cm boyda doğan, boy ve kilo açısından gelişme geriliği olmayan olgu, postpartum hipoglisemi nedeniyle iki gün yoğun bakımda takip edilmiş. Tiroid fonksiyonlarında düşüklük saptanmış fakat tedavisiz düzelmiş. Hasta aynı merkezde dekstrocardi, ASD, VSD, yüzde anatomik değişiklikler (mikrognati, geniş alın, burun kökü basıklığı) nedeniyle izleme alınmış.

Yazışma Adresi: Hafize Fisun DEMİR

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Makalenin Geliş Tarihi: 20.11.2012 Kabul Tarihi: 08.01.2013

Hastaya ASD ve VSD nedeniyle digoksin tedavisi başlanmış. Ekokardiyografide ejeksiyon fraksiyonu olağan, ek patoloji saptanmamış. Kraniyal ve batin ultrasonografisi olağan. Yüzde ve ekstremitelerde ek anomali yok. Konvülziyon yok, ek intrakraniyal patoloji düşündürülecek bulgu yok. Bu fenotipik özellikler ile hasta Patau sendromu ön tanısı ile izleme alınmış ve genetik tetkikler başlatılmış. Bu aşamada konjenital katarakt saptanan olgu acil cerrahi müdahale amacıyla hastanemize sevk edilmiş.

Kliniğimizde yapılan fizik muayenesinde: 2 aylık kız olgu, boy ve kilo açısından gelişim olağan (4500gr), aktif hareketli, ağlıyor. Refleksler aktif. Nörolojik muayenede patoloji yok. Solunumsal muayene olağan Oskültasyonda kalp sesleri sağda duyuluyor. 2/6 sistolik suflı mevcut. Yarık damak dudak yok. Alın geniş, burun kökü basık. Çene hafif mikrognatik. Rutin biyokimyasal tetkikleri olağan sınırlarda.

Hasta digoksin tedavisine devam ediyor ayrıca katarakt açısından oftalmik ggt tedavisi mevcut.

Genel Pediatri, Pediatrik Nöroloji ve Pediatrik Kardiyoloji Konsültasyonları yapılan hastaya enfektif endokardit profilaksisi önerisi dışında özellik yok. Pediatrik genetik birimi ile hasta konsülte edildi ve Patau sendromu ön tanısı ile poliklinik takibine alındı.

Hastaya cerrahi ekip tarafından konjenital katarakt nedeniyle acil operasyon endikasyonu olduğu için ileri tetkikler beklenmeden operasyonu planlandı. Operasyon sabahı anne sütü ile beslenen hasta 4 saat açlık sonrası ameliyathaneye alındı. Operasyona alınmadan 30 dakika önce IM 100 mg/kg ampisilin ile enfektif endokardit profilaksisi uygulandı. Operasyon salonunda hasta pulse oksimetre, EKG ve non-invazif basınç ile monitorize edildi. Sonrasında %50 O₂/Hava -%8 sevofluran inhalasyonu ile anestezi induksiyonu sağlandı. İndüksiyon sonrasında %2 Sevofluran ve % 50 O₂/Hava karışımı ile idameye devam edildi. EKG, NIBP ve Pulse oksimetre ile monitorizasyon sağlandı. Anestezi altında damar yolu açılarak 10 µg/kg atropin, ve 0.5 µg/kg atakuryum uygulandı. 4 numara kafsız tüp ile entübe edildi. Anestezi İdamesine inhalasyon ve 0.25/0.1 µg/kg remifentanil ile devam edildi. Isıtıcı blanket ile aktif ısıtma sağlandı. İzotonik sodyum klorür ve %5 dekstroz solüsyonu sıvı açığı hesaplanarak infüze edildi. Hastaya konjenital katarakt nedeniyle lens ekstraksiyonu uygulandı. Operasyon 50 dakikada tamamlandı. Operasyon sırasında respiratuar veya hemodinamik herhangi bir sorun yaşanmadı. Neostigmin 30 mg/kg ve atropin 10 µg/kg ile nöromusküler bloker etkisi antagonize edildi. Derin anestezi altında hasta ekstübe edildi. İnhalasyon ajanları kesilerek derlenme sağlandı. Anesteziden derlenme 10 dakika sürdü. Postoperatif analjezi operasyon başında rektal yoldan uygulanan 30

mg/kg parasetamol supozituar ile sağlandı. Hasta postoperatif yoğun bakımda 2 saat izlendi. Bu dönemde solunumsal veya hemodinamik herhangi bir sorun yaşanmadı. Aktif hareketli ve uyanık halde oral beslenmesi sağlanan (emzirildi) hasta 2 saat izlem sonunda bilinç açık, aktif hareketli ve sakin halde servise gönderildi. Servis izleminde anestezi ile ilgili ek sorun yaşanmadı.

Konjenital katarakt nedeniyle izleme alınan ve düzenli aralıklarla kontrole gelen olguya sonraki 6 ay içerisinde inhalasyon altında multipl muayeneler yapıldı. %50 O₂/HAVA ve Sevofluran ile 3-5 dakikalık maske anestezi altında uygulanan bu muayenelerde anestezi açısından sorun yaşanmadı.

Tartışma

Hastanın ailesinden olgu sunumu olarak yayınlanabileceğine dair yazılı onam belgesi alındıktan sonra Patau sendromu ve anestezi yönetimi açısından literatür taraması yapıldı ve hastanın bilgileri kaydedildi.

Patau Sendromu nadir görülen bir kromozom anomalisidir (1). En sık klinik bulgular mikroftalmi, polidaktili ve yarık damak dudaktır (2).

Patau Sendromlu olgular çeşitli fenotipik özellikler gösterebilirler. Çok ağır anomali hastalarda multipl kraniyofasial, kardiyak, nörolojik, renal ve adrenal malformasyonlar aynı anda görülür ve bu hastaların %85'i hayatın ilk yılında kaybedilir (1). Hafif formlarda bulguların birkaç veya sadece biri bulunabilir. Bu nedenle sadece klinik muayene ile tanı konulamamaktadır.

Organ sistemlerine göre görülebilecek bulgular şunlardır (3,4):

Kraniyal: Mikrocefali, hemanjiomlar. Göz anomalileri (mikroftalmi, katarakt, anoftalmi, iris kolobomu, retinal displazi, hiperteleorizm, optik sinir hipoplazisi) düşük kulak yapısı, basıl burun kökü, mikrognati, yarık damak ve dudak; kısa boyun ve küçük ağız. Toraks: pectus karinatum veya kısa fıçı göğüs, kaburga anomalileri. Kardiyovasküler: Hastaların %80'inde kardiyak anomaliler mevcuttur. En sık VSD, Fallot tetralojisi, çift çıkışlı sağ ventrikül ve kalsifiye pulmoner damar yapısı izlenir. Nöromusküler: Ağır formlarda erken infant dönemde apne atakları siktir. Ayrıca korpus kallozum yokluğu eşliğinde haloprosonsefali, olfaktor sinir agenezisi, serebellar hipoplazi ve nöral tüp defektleri görülebilir. Ağır formlarda konvülziyonlar eşlik edebilir. Ortopedik olarak polidaktili, sindaktili ve başparmak anomalileri, ayak parmak ve tabanında anomaliler ile. kifoskolyoz ve yaşayan olgularda eklem sublüksasyonları görülmüştür. Renal: Unilateral renal agenezisi, renal ve ürogenital duplikasyon, hidronefroz ve polikistik böbrek yapısı hepsi patau sendromunda bildirilmiştir.

Bunların dışında inguinal ve umbilikal herniler sıktır, kese taşları, omfalosel, malrotasyon, meckel divertikülü rapor edilmiştir. Mikroskopik pankreatik displazi bu hastalarda bildirilmiş özel bir anomalidir. Kriptoşidizm ve uterin-ovariyal anomalilerle multipl kapiller hemanjiomlar da görülebilir. (3,4)

Patau sendromlu olguların anestezi yönetimi birkaç açıdan önemlidir. Bu hastalarda kısa-kalın boyun; mikrognati ve ağız açıklığındaki azalma entübasyonu güçleştirebilir (3). Literatürde multipl anomalili bir çocukta entübasyon güçlüğü ve başarısız entübasyon öyküsü mevcuttur (4). Olgumuz hafif fenotipik özellikler göstermekte ve Patau sendromu ön tanısı ile izlenmekte idi. Basık burun kökü, hafif mikrognati, kardiyak anomaliler ve göz bulguları ön plandaydı. Kısa-kalın boyun ve ağız açıklığında darlık mevcut değildi. Entübasyon güçlüğü yaşanmadı.

Ağır olgularda postoperatif apne olasılığı nedeniyle intraoperatif opioid ve nöromusküler bloker kullanımının titre ve monitorize edilmesi, ayrıca postoperatif dönemde de uzun süreli izlemi komplikasyonları önleyecektir. Hastamızda gelişme geriliği ve apne öyküsü mevcut değildi. Operasyon başlangıcında inhalasyon anesteziği ve O₂/ hava ile indüksiyon sağlandı. Damar yolu açıldıktan sonra nöromusküler bloker ile kas gevşemesi ve entübasyon sağlandı. İntraoperatif analjezi amacıyla düşük doz remifentanil uygulandı. Postoperatif apne riski nedeniyle uzun-orta etkili ajanlardan kaçınıldı.

Ekstremiteler anomalileri nedeniyle bu hastalarda damar yolu güçlüğü, kardiyak olgularda arter kanülasyonunda sorunlar ve pozisyonel güçlükleri görülebilir (3).

Konjenital kardiyak sorunlar mevcutsa infektif endokardit profilaksisi uygulanmalıdır (3,6). Literatürden farklı olarak bizim hastamızda dekstraokardi mevcuttu. Ejeksiyon fraksiyonu olağandı, VSD ve ASD mevcuttu fakat infektif endokardit profilaksisi dışında ek öneride bulunulmadı. Operasyon sırasında herhangi bir hemodinamik problem yaşanmadı.

Santral blok uygulanacaksa vertebral alanlar dikkatli muayene edilmeli ve muhtemel anomalilere karşı

sorgulanmalıdır (3). Literatürde kaudal anestezi girişimi sırasında subaraknoid ponksiyon bildirilmiş 4 yaşında bir olgu mevcuttur (5).

Renal problemleri olan hastalarda perioperatif sıvı ve elektrolit dengesine özellikler dikkat edilmelidir. (3) Hastamızda izotonik sodyum klorür ve %5 dekstroz solüsyonu ile sıvı replasmanı sağlanmıştır.

Bu hastalarda multipl ilaç kullanımı mevcut olabileceği için, bunları dikkatle değerlendirilmesi ve eğer kullanılıyorsa kardiyak veya anti epileptik tedaviye devam edilmesi gerekmektedir. Olgumuzda digoksin ve oftalmik ggt kullanımı mevcuttu. Perioperatif dönemde de devam edildi.

Postoperatif analjezi amacıyla ajan tercihi hastanın mevcut genel durumuna göre yapılabilir. Rektal parasetamol pediatrik hastalarda en sık kullanılan analjezik ajandır. IV veya oral rektal yollardan kullanılabilir. Hangi yol tercih edilirse edilsin infantlarda 75 mg/kg günlük dozu aşmayacak şekilde uygulanmalıdır (6). Postoperatif analjezi için başlangıçta 20-45 mg/kg dozda kullanılabilir. 4-6 saat aralıklarla uygun dozlarda devam edilebilir (6). Biz de olgumuzda 20 mg/kg rektal parasetamol tercih ettik. Postoperatif dönemde de ihtiyaç halinde 20 mg/kg oral olarak devam edildi.

Patau sendromu ağır kraniyofasiyal, kardiyak anomaliler ile seyreden kromozomal bir hastalıktır. Olguların ağırlığına göre multipl anomaliler mevcut olabilir. Bu hastaların katarakt, herni, kardiyak sorunlar nedeniyle opere edilmesi gerekebilir. Entübasyon güçlüğü anestezi uzmanları açısından en temel problemi oluşturmaktadır. Dikkatli preoperatif değerlendirme, tüm anomalilerin ve perioperatif yol açabilecekleri sorunların detaylı incelenmesi, uygun preoperatif hazırlığın yapılması komplikasyonları engelleyecektir.

Teşekkür

Bu olgunun anestezi uygulaması ve verilerin izleminde yardımcı olan anestezi hemşiresi Sayın Fatma Acır'a teşekkür ederiz.

Kaynaklar

1. Duarte AC, Menezes AIC, Devens ES, Roth JM, Garcias GI, Martino-Roth MG. Patau syndrome with long survival. A case report. *Genetics and Molecular Research* 2004;3(2):288-92.
2. Plaiasu V, Ochianaa D, Moteia G, Georgescu A. Clinical relevance of cytogenetics to pediatric practice. Postnatal findings of Patau syndrome-Review of 5 cases. *J Clin Med* 2010;5(3):178-85.
3. Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic and dysmorphic syndromes of childhood. *Lippincott Williams and Wilkins* 2007;374.
4. Roberts R, Verghese ST, Bauman N. Failure to intubate a child with Patau (Trisomy 13) Syndrome with fiberoptic via the LMA and Retrograde wire insertion through the cricothyroid with the ENT surgeon in the ER. CR39 2010 SPA/AAP Pediatric Anesthesiology. Winter Meeting; April 15-18, 2010.
5. Cohen IT. Caudal block complication in a patient with trisomy 13. *Paediatr Anaesth* 2006;16(2):213-5.
6. Verghese ST, Haannallah RT. Acute pain management in children. *J Pain Res* 2010;3(2):105-23.