

Joubert Sendromlu Hastada Anestezi Yönetimi

Anesthesia Management of A Patient with Joubert Syndrome

Mustafa Ersel GERİM¹, Süleyman MEMİŞ², Mustafa AZİZOĞLU¹, Nurcan DORUK³

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Mersin

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Mersin

³Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Mersin

Özet

Joubert sendromu (JS), neonatal dönemde bulgu veren, seyrek görülen kötü prognozlu bir hastalıktır. Santral sinir sistemi malformasyonunun eşlik edebildiği JS; klinik olarak hipotoni, hiperpne veya apne dönemleriyle seyreder. Anestezi yönetimi açısından bu hastalar mevcut hiperpne–apneepizodları nedeniyle anestezi ajanlarının solunum depresan etkilerine daha duyarlı olmaktadır. JS'ye maksillofasial malformasyonların da eşlik ediyor olması bu hastaların ventilasyonlarında zorluklar yaşanmasına neden olabilmektedir. Biz bu olgu sunumu ile yara yeri debridmanı ve derigrefti uygulaması işlemi sırasındaki genel anestezi uygulamamızı sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Joubert sendromu, santral sinir sistemi malformasyonu, genel anestezi.

Abstract

Joubert syndrome is a rare disorder with an early onset in neonatal period and a poor prognosis. JS is accompanied with various central nervous malformations; and clinically characterized by hypotonia, hyperpnea or apnea episodes. Patients are more sensitive to respiratory depression affects of anaesthetic drugs due to existing hyperpnea-apnea episodes. Also concomitant maxillofacial malformations may cause difficulties in ventilation of the patients with Joubert syndrome. In this case report, we aimed to report our general anaesthesia application during scar tissue debridement and partial thickness skin graft application.

Keywords: Joubert syndrome, central nervous system malformation, general anaesthesia.

GİRİŞ

Joubert sendromu (JS), neonatal dönemde bulgu veren, seyrek görülen otozomal resesif bir hastalıktır (1). Hipoplastik serebellar pediküller vermisin komplet ya da parsial agenezisi, 4. ventrikülde lobulasyon ve beyin sapında malformasyonlar ile karakterize olan JS, klinik olarak hiperpne ve apne dönemleri, nistagmus, hipotoni, mental-motor retardasyon, ataksi, anormal göz hareketleri ve nistagmus ile seyreder. JS tanısında klinik bulgularla beraber en önemli görüntüleme yöntemi magnetic rezonans görüntülemidir (MRI). MRI'da serebellar pediküllerde kalınlaşma ve 4. Ventrikülde lobulasyon ve genişlemeden oluşan görüntü JS için karakteristik olan “molar diş” olarak adlandırılmaktadır (2). Ayrıca hiperakuzi, tipik yüz görünümüleri, düşük yerleşimli kulaklar, otizm, okülomotor bozukluklar, retinal anomaliler, meningensefalosel, renal ve hepatic hastalıklar, dilde yumuşak doku tümörleri, duodenal atrezi gibi gastrointestinal system anomalileride eşlik edebilmektedir. Anestezi yönetimi açısından bu hastalarda hiperpne–apne epizodlarının mevcudiyeti, kullanılan ajanların solunum depresan etkilerine daha duyarlı olmalarına neden olmaktadır. Aynı zamanda JS'li hastalarda yüksek kemerli damak, büyük ve dışa çıkık dil, laringomalazi ve mikrognatini'nin de eşlik edebiliyor olması, bu hastaları zor entübasyon için birer aday yapmaktadır. Biz bu olgu ile kronik böbrek yetmezliği (KBY) ve karaciğer sirozu nedeniyle çocuk gastroenteroloji bölümü tarafından

takip edilirken ekstremitasyon gelişen ve plastik ve rekonstruktif cerrahi anabilim dalı tarafından elektif şartlarda yara yeri debridmanı ve kısmi kalınlıklı deri grefti uygulanması amacıyla operasyona alınan JS'li olguda genel anestezi uygulamamızı sunmayı amaçladık.

OLGU

Joubert sendromu ve buna eşlik eden KBY (haftada üçgün periton diyalizi uygulanan) ve karaciğer sirozu nedeniyle çocuk gastroenteroloji anabilim dalı tarafından takip edilen 7 yaşında kız olguya kolunda ekstremitasyonla bağlı açık yara nedeniyle plastik ve rekonstruktif cerrahi anabilim dalı tarafından yara yeri debridmanı ve kısmi kalınlıklı deri grefti uygulanması amacıyla operasyon planlandı.

Klinik değerlendirmesinde KBY ve karaciğer sirozuna ek olarak mental motor retardasyonu mevcut olan olgunun fizik muayenesinde yüksek kemerli damak ve mikrognotisi mevcuttu. Olgunun laboratuvar bulguları; beyazküre (WBC) 10,73 x 10³ / L, hemoglobin (HGB): 8,2 gr/dL, hematokrit (HCT): %23,3, üre: 117,7 mg/dL, kreatinin:2,3 mg/dl, total bilirubin:9,8 mg/dl, direk bilirubin:8,7 mg/dl, gama glutamil transferaz (GGT):122 U/L, aspartat transaminaz (AST): 106 U/L, fibrinojen: 98 mg/dL idi. Diğer labortuar bulguları ise normal olarak değerlendirildi.

Serebral MRI görüntüleme sonucunda; serebellar vermis orta kesiminde şüpheli hipoplazik görünüm,

İletişim:

Prof. Dr. Nurcan Doruk
Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Uygulama ve
Araştırma Hastanesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon
Anabilim Dalı, Posta Kodu: 33079 Yenişehir/Mersin
0 532 376 74 67

Gsm:

E-mail: nurcandoruk@gmail.com

Accepted: 25.07.2014

superior serebellar pediküllerde hafif belirginleşme ve horizontal seyir ile 4.ventrikülde normale oranla hafif belirgin görünüm mevcuttu ve bulgular Joubert sendromu ile uyumlu idi.

Operasyon odasına alınan olguya elektrokardiyografi (EKG), non-invazif kan basıncı (NIBP) ve puls oksimetre (SaO₂)'yi içeren standart monitorizasyon uygulandı. Operasyonun genel anestezi altında yapılması planlandı. İndüksiyon öncesinde SaO₂: %95, kalp atım hızı (KAH):120/dk, kan basıncı (KB) 105/67 mmHg idi. Preoksijenizasyondan sonra anestezi indüksiyonu %50 N₂O-%50 O₂ içerisinde kademeli olarak azaltılan %6 konsantrasyonda sevofluran inhalasyonu ile sağlandı. Olguya kas gevşetici ajan ve opioid uygulanmaksızın 2 numara laringeal maske (LMA) yerleştirildi. Anestezi idamesi %50 N₂O-%50 O₂ ile birlikte %2 sevofluran ile sağlandı. Operasyon esnasında standart monitorizasyona ilave olarak anestezi gazları, end-tidal karbondioksit (etCO₂) ölçümleri de monitorize edildi.

Operasyon süresince solunumsal ve hemodinamik parametreler stabil seyretti. Kırk beş dakika süren operasyon sonunda inhalasyon anestezi ajanları kapatılarak spontan solunumu mevcut olan olgu uyandırıldı. Post operatif derlenme odasında 30 dk sonraki takibinde sözlü komutları yerine getiren ve oda havasında SpO₂: %98, KAH:115/dk, KB: 95/65 mmHg olan olgu çocuk gastroenteroloji servisine gönderildi.

TARTIŞMA

JS'li olgular, mevcut patolojileri nedeniyle anestezi yönetimi açısından özelliğindedir. Bulgular solunum depresyonu yapan ajanlara ve nöromusküler bloke edici ajanlara karşı duyarlıdırlar. Apne ve takipne atakları ile seyretmeleri nedeniyle indüksiyon öncesi mutlaka preoksijenize edilmelidir. Solunumsal anormalliklerin serebellar vermis ve beyin sapındaki hipoplazi ile ilişkili olduğu düşünülmektedir (3). İndüksiyonda inhalasyon ajanlarının intravenöz ajanlara oranla daha hızlı post-operatif derlenme sağladığı bildirilmiştir (4,5). Matthews, Habre ve ark. JS'li olgularda uyguladıkları anestezi yönetimlerini rapor etmişlerdir (4,5). Sonuç olarak JS'li olgularda inhalasyon ile indüksiyon ve kontrollü ventilasyon önermişlerdir. Solunum depresyonu riski nedeniyle opioidlerden kaçınılması gerektiğini, hastaların aynı zamanda N₂O'ya duyarlı olduklarını bildirmişlerdir. Ancak cerrahi uygulama sırasında hastalara anestezi uygulanırken analjezi de sağlamak gereklidir. Yıldız ve ark.'nın yayınladıkları olgu sunumlarında da bahsedildiği gibi N₂O'nun post-operatif solunum depresyon riski opioidlere göre daha düşük olması ve cerrahi sırasında anestezinin daha kolay kontrol edilebilmesi nedeniyle N₂O'yu kullandıklarını ifade etmişlerdir (6,7). Aynı zamanda Ödeş ve ark.'nın yayınladığı olgu sunumunda da mevcut renal patolojileri nedeniyle anestezi ajanları kullanılmıyorsa volatillerin kullanılması daha uygun olacağı ifade edilmiştir (8). Ataksi ve hipotonisi olan bu olgularda nöromusküler bloker etkisi daha uzun süreceği için, kas gevşetici ajan kullanımından kaçınılmalıdır.

Biz olgumuzda anestezi indüksiyonunu inhalasyon ile sağladık ve nöromusküler bloker ajan ve opioid kullanımından kaçındık. Mikrogattisi olan olguda laringeal maske yerleştirmeyi tercih ettik. Yaklaşık 45 dk süren operasyon boyunca herhangi bir komplikasyonla karşılaşmadık.

Sonuç olarak, JS'li olgularda indüksiyonun inhalasyon yoluyla yapılmasının, mümkün olduğunca opioidlerden kaçınılmasının ve nöromusküler bloker ajan kullanılmamasının apne atağına eğilimli olan bu olgularda daha güvenli bir anestezi yönetimi olabileceği düşüncesindeyiz.

KAYNAKLAR

1. Joubert M, Eisenring JJ, Robb JP, Anderman F. Familial agenesis of the cerebellar vermis: A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movement, ataxia and mental retardation. *Neurology* 1969; 19: 813-25.
2. Alorainy IA, Sabir S, Seidahmed MZ, Farooqu HA, Salih MA. Brain stem and cerebellar findings in Joubert syndrome. *J Comput Assist Tomog* 2006; 30: 116-21.
3. Friede RL, Bolthausen E. Uncommon syndromes of cerebellar vermis aplasia. I: Joubert syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1978; 20: 758-63.
4. Matthews NC. Anaesthesia in an infant with Joubert's syndrome. *Anaesthesia* 1989; 44: 920-1.
5. Habre W, Sims C, D'Souza M. Anaesthetic management of children with Joubert syndrome. *Paediatr Anaesth* 1997; 7: 251-3.
6. Stenqvist O, Husum B, Dale O. Nitrous oxide: An ageing gentleman. *Acta Anaesthesiol Scand* 2001; 45: 135-7.
7. Yıldız K, Madenoğlu H, Akçakuş M, Doğru K, Güneş T, Boyacı A. Joubert sendromunda anestezi yönetimi. *Türk Anest Rean Der* 2004; 32: 144-7.
8. Ödeş R, Özer AB, Bolat E, Erhan ÖL. Böbrek yetmezliği gelişen Joubert sendromlu hastada anestezi. *FÜ Sağlık Bil Dergisi* 2006; 20: 155-6.