

Apert Sendromu

Apert Syndrome: Case Report

Gülüstan BAYRAMOVA,^a
 Menekşe ÖZÇELİK,^a
 Emel UYAR,^a
 Bekir AYAN,^a
 Keziban Sanem ÇAKAR TURHAN,^a
 Fatma Feyhan ÖKTEN^a

^aAnesteziyoloji ve Reanimasyon AD,
 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,
 Ankara

Geliş Tarihi/Received: 09.02.2016
 Kabul Tarihi/Accepted: 01.04.2016

Yazışma Adresi/Correspondence:
 Gülüstan BAYRAMOVA
 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi,
 Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD,
 Ankara,
 TÜRKİYE/TURKEY
 gul.bayramova@gmail.com

ÖZET Apert sendromu, akrosefalosindaktili, kraniyosinostoz, brakisefali, hipertelorizm, basık burun kökü, yüzde orta hatta hipoplazi, el ve ayaklarda simetrik sindaktili, kalp ve böbrek anomalileri ile karakterize bir kromozom anomalisidir. Morfolojik malfarmasyonlar ve organ patolojileri ile seyreden Apert sendromlu hastalar; nazofaringeal çapın azalması ve maksillanın anteroposterior yönde gelişmesinin engellenmesi sonucu ortaya çıkan maksillar hipoplazi ve nazofaringeal havayolunun daralması nedeni ile maske ventilasyonunda zorluk, entübasyon güçlüğü uyku apnesi ve kardiyak patolojilere bağlı olası hemodinamik bozulmalar nedeni ile anesteziistler için daima problem yaratabilecek vakalardan olan Apert sendromlu hastalarda mevcut anomaliler nedeni ile zor havayolu, yani zor ventilasyon ve zor entübasyon daima akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Akrosefalosindaktili; havayolu yönetimi

ABSTRACT Apert syndrome is a congenital autosomal dominant disease characterized by brachycephaly, craniosynostosis, midface hypoplasia, hypertelorism, choanal stenosis, multidigit hand and foot syndactyly. Anaesthetic management of a child with Apert syndrome poses a great challenge to anaesthesiologist. The child should be evaluated thoroughly by history, examination and investigations for associated anomalies and managed accordingly. There is no definite recommendation for general or regional anaesthesia and also there are no known contraindications to specific anaesthetic agent and drug. However, whenever possible, regional anaesthesia should be preferred as the incidence of obstructive sleep apnoea is high in these patients. If general anaesthesia is planned, difficult airway cart should be kept ready.

Key Words: Acrocephalosyndactylia; airway management

Türkiye Klinikleri J Anest Reanim 2016;14(2):62-5

“Apert sendromu”; akrosefalosindaktili, kraniyosinostoz, brakisefali, hipertelorizm, basık burun kökü, yüzde orta hatta hipoplazi, el ve ayaklarda simetrik sindaktili, kalp ve böbrek anomalileri ile karakterize bir kromozom anomalisidir. Sendromun otozomal dominant geçişli ve 10. kromozomda yer alan (10q25-26) fibroblast büyüme faktörü reseptör [fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2)] geninin mutasyonu sonucu oluştuğu gösterilmiştir.¹ Aynı genin farklı mustayonları sonucu Crouzon, Antley- Bixler Beare- Stevenson, Pfeifer sendromları oluşabilmekte, onlar da hastalarda fenotipik benzerlik yaratabilmektedir.² Apert sendromu, ilk kez 1906 yılında Fransa’da, doktor Eugene Apert tarafından tanımlanmıştır.³ Altmış beş bin doğumda bir görülen bu sendromun, ileri

GlaxoSmithKline, Avustralya) İV puşe yapıldı, ventilasyon sağlandıktan sonra 0,6 mg/kg olacak şekilde rokuronyum bromür (myocron 10 mg/mL Türkiye) uygulanarak entübasyon için optimal koşullar sağlandı. Entübasyonu ilk seferde gerçekleşen hastanın ventilasyonu oskültasyon ile her iki akciğerin yeterli, eşit olarak havalanması kapnografi ile doğrulandı. Anestezi idamesi %1-2 sevofloran, %50 O₂ ve N₂O karışımı minimum alveoler konsantrasyon [minimum alveolar concentration (MAC)] 1,3 olacak şekilde sağlandı. Operasyon süresince kas gevşetici ilaç kullanılmadı. Anestezi uygulanan süre boyunca olguda, herhangi bir sorun gelişmedi ve hemodinamik veriler stabil seyretti. Yaklaşık 200 dk süren operasyon sonunda İV 2 mg/kg dozunda bridion (100 mg/mL sugammadeks, Hollanda) kullanılarak olgumuz sorunsuz ekstübe edildi ve uyanma ünitesine teslim edildi. Burada bir gece gözlenen olgu, ertesi gün servise nakledildi.

TARTIŞMA

Morfolojik malformasyonlar ve organ patolojileri ile seyreden Apert sendromlu hastalar; nazofaringeal çapın azalması ve maksillanın anteroposterior yönde gelişmesinin engellenmesi sonucu ortaya çıkan, maksillar hipoplazi ve nazofaringeal havayolunun daralması nedeni ile maske ventilasyonunda zorluk, entübasyon güçlüğü ve kardiyak patolojilere bağlı olası hemodinamik bozulmalar nedeni ile anestezi uzmanları için daima problem yaratabilecek vakalardandır.²

Apert sendromlu hastalarda anestezi uygulamasında, güvenli havayolu sağlanmasını güçleştiren nedenler başlıca; kıkırdak dokuda ortaya çıkan bozukluklar, trakeada angüler deviasyon ve stenoz, trakeal halkaların füzyonu, trakeal daralma, şekil bozukluğu, servikal 5-6 vertebralarda görülen vertebral füzyonun boyun hareketlerini kısıtlamış olması, dişlerin yapısal bozuklukları, yarık ve yüksek damak varlığı olarak saptanmıştır.⁴ Kraniofasial anomaliler, havayolu obstrüksiyonu ve obstrüktif uyku apnesiyle sonuçlanabilmektedir.⁵ Apert sendromlu hastaların sekresyon fazlalığı nedeni ile aspirasyon ve bronkospazm riski yüksektir.⁵ Kısa sürecek minor vakalarda larengeal maske kullanılabilir.⁶ Bu nedenle iki saat üzerinde sürebilecek

ameliyatlarda endotrakeal entübasyon ve gastrik dekompresyon önerilir.⁷ Bu hastalarda, öyküsünde daha önceki anestezi deneyiminde İndüksiyon sırasında, havayolu sağlanmasında güçlük yaşanmamış olsa bile, endotrakeal entübasyon güçlüğü gelişebileceği akılda tutularak zor hava yolu hazırlığı yapılması önerilmektedir.⁸ Bunun nedeninin mevcut yapısal bozuklukların zaman içerisinde ilerleyici özellik göstermesi olduğu düşünülmektedir. Cerrahi girişimler sonrasında maksillofasial bölgede gelişen fibroz ve temporal kaslarda ortaya çıkan sertleşme, ağız açıklığını kısıtlayabilmektedir.⁴ Bu bağlamda, larengeal maske ve acil trakeostomi seti anesteziye başlarken hazır bulundurulmalı ve deneyimli anestezi personelinin yardım istenmelidir.⁹ Rejyonel anestezi postop opioid gereksimini azaltmak için tercih edilebileceği bildirilmektedir.⁵ Ancak, rejyonel anestezi uygulamasında anatomik varyasyon nedeni ile zorluklar yaşanabilir ki, bu durumda ultrason kullanımının mutlak gerekli olduğu belirtilmiştir.¹⁰ Özellikle iki rejyonel tekniğin (TAP ve aksiler blok) genel anesteziyle bir arada kombinasyonu üst ve alt her iki bölgede analjezinin sağlanmasında yardımcı olabileceği bildirilmektedir.⁷

Bu hastalarda iki saati aşan cerrahi girişim planlanması durumunda entübasyon, güvenli havayolu kontrolü amacı ile mutlaka önerilmektedir.⁶ Biz de bu olguda, tahmini cerrahi süresinin iki saat ve üzeri olması nedeni ile olgumuzda endotrakeal entübasyon tercih ettik. Zor ventilasyon, zor entübasyon ihtimaline karşı, indüksiyon öncesi diğer zor havayolu ekipmanlarının hazır hâlde olmasını sağladık. Önceki anestezi öyküsünde sorun yaşanmayan olguda, entübasyon ve ventilasyon ile ilgili problem olabileceğini düşünüp ön hazırlık yaptık ancak sorun yaşamadık. Operasyon sonunda olgumuzu ekstübe ederek anestezi sonrası bakım ünitesine devrettik. Burada bir gece, tam derlenme sağlandıktan sonra servise naklini sağladık. Çünkü, havayolunda problem yaşamamıza rağmen, anatomik bozukluk nedeni ile sekresyon atılımının bozuk olabileceğini düşünüp, olgunun emniyeti açısından gözetim altında tutmayı uygun gördük.

Sonuç olarak; mevcut anomalilerinin düzeltilmesine yönelik birden fazla cerrahi işlem yapılan

ya da yapılacak olan Apert sendromlu hastalarda, mevcut anomaliler nedeni ile zor havayolu, yani zor ventilasyon ve zor entübasyon daima akılda tu-

tulmalı, anestezi ekibi tarafından, oluşabilecek güçlükler ile ilgili yeterli donanımın ve deneyimli ekibin hazır bulundurulması gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Karaman A, Kahveci H. [Apert syndrome: case report]. *Medical Journal of Bakırköy* 2013;9(2):81-4.
2. Sbaraglia F, Lorusso R, Garra R, Sammartino M. Usefulness of Airtag in 3 month-old child with Apert syndrome (letter). *Paediatr Anaesth* 2011;21(9):984-5.
3. Varoli FP, Panelli Santos KC, Costa C, Oliveira XO. Apert syndrome: clinical and radiographic features and case report. *Rev Odonto Cienc* 2011;26(1):96-9.
4. Erkal H, Özyurt Y, Temizel F, Yener Y, Arıkan Z. [Volatil induction and maintenance of anesthesia (VIMA) with sevoflurane in Apert's syndrome]. *Göztepe Tıp Dergisi* 2006;21(2): 110-2.
5. Patel K, Chavan D, Sawant P. Anesthesia management in a patient of Apert syndrome. *Anesth Essays Res* 2013;7(1):133-5.
6. Acar VH, Yarkan Uysal H, Köseoğlu S, Eruyar Günel S. Anesthesia for tracheostomy in an infant with Apert syndrome. *Gaziantep Med J* 2013;19(3):191-3.
7. Metodiev Y, Gavrilova N, Katzarov A. Anesthetic management of a child with Apert syndrome. *Saudi J Anaesth* 2011;5(1):87-9.
8. Morris GP, Cooper MG. Difficult tracheal intubation following midface distraction surgery. *Paed Anaesth* 2000;10(1):99-102.
9. Atalay C, Dogan N, Yüksek Ş, Erdem AF. Anesthesia and airway management in two cases of apert syndrome: case reports. *Eurasian J Med* 2008;40(2):91-3.
10. Bansal T, Jaiswal R, Hooda S, Mangla P. Apert syndrome: anaesthetic concerns and challenges. *Egyptian Journal of Anaesthesia* 2015;31(1):85-7.