



OLGU SUNUMU/CASE REPORT

Lujan-Fryns sendromlu bir hastada ameliyathane dışı anestezi

Non-operating room anesthesia in a patient with Lujan-Fryns syndrome

Mehmet Sargin¹, Mehmet Selçuk Uluer¹, Osman Şahin¹

¹Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Konya, Turkey

Cukurova Medical Journal 2016;41(Suppl 1):29-31.

Abstract

Lujan-Fryns syndrome, described by Fryns et al in 1979 is an autosomal recessive syndrome which is characterized by multiple congenital anomalies. Lujan-Fryns syndrome is a rare syndrome involving many anomalies like dysmorphic facial features, cleft palate, diaphragmatic hernia, that may affect the anesthesia practice. Anesthetic management about the anesthesia and / or non- operating room is limited literature. We aim to provide management of non- operating room anesthesia in a patients with Lujan-Fryns syndrome.

Key words: Lujan-Fryns syndrome, anesthesia

Öz

Lujan-Fryns sendromu 1979 yılında Fryns tarafından tanımlanan otozomal resesif geçiş gösteren multipl konjenital anomali ile karakterize bir sendromdur. Dismorfik yüz hatları, yarı damak, diyafragma hernisi gibi anestezi pratiğini etkileyebilecek bir çok anomali içeren nadir bir sendromdur. Anestezi ve/veya ameliyathane dışı anestezi yönetimi ile ilgili literatür bilgisi sınırlıdır. Burada Lujan-Fryns sendromlu bir olguda ameliyathane dışı anestezi yönetimini literatür eşliğinde sunmayı amaçladık.

Anahtar kelimeler: Lujan-Fryns sendromu, anestezi

GİRİŞ

Lujan-Fryns sendromu dismorfik yüz hatları, diyafragma hernisi, distal ekstremitte hipoplazisi ve pulmoner hipoplazi ile karakterize nadir sendromdur¹⁻³. Diğer eşlik eden anomaliler arasında iskelet sistemi, kardiovasküler, gastrointestinal, genitouriner ve santral sinir sistemi anaomalileri bulunmaktadır^{4,5}. Otozomal resesif geçiş gösteren bu sendromla doğan bebeklerin büyük çoğunluğu doğumdan kısa bir süre sonra pulmoner hipoplazi nedeniyle kaybedilmektedir. Yaşayan çok az hastada ağır mental retardasyon bildirilmiştir^{6,7}.

Sıklığı bilinmeyen bu sendromda anestezi uygulamaları hakkında literatürde yeterli bilgi söz konusu değildir. Ancak Lujan-Fryns sendromuna eşlik eden dismorfik yüz ve beraberinde olası hava yolu güçlüğü, diyafragma hernisi ve pulmoner hipoplazi gibi anestezi yönetimi sırasında ciddi güçlükler ortaya çıkarabilecek respiratuar sistem patolojilerinde anestezi yönetimi açısından bu sendromu özellikli hale getirebilmektedir.

Bizde makalemizde Lujan-Fryns sendromu olan bir hastada ameliyathane dışı anestezi deneyimimizi literatür eşliğinde sunmayı amaçlamaktayız.

OLGU

Renal MR görüntülemesi amacıyla ameliyathane dışı anestezi uygulanacak 4 yaşında erkek hastanın (11 kg, 93 cm) öyküsünde Lujan-Fryns sendromu olduğu öğrenildi. Pediatrik muayenesinde mental retardasyon, ekstremitte anomalileri, at nalı böbrek, vertebra gelişim anomalisi (T2 vertebrada kelebek vertebra), dismorfik yüz görünümü, intestinal dublikasyon kisti ve yarı damak operasyonuna bağlı izler rapor edildi.

Aileden alınan anamnezde hastanın 2 aylıkken morgagni hernisi ve dublikasyon kisti nedeniyle, 9 aylıkken yarı damak nedeniyle opere edildiği öğrenildi. Sedasyon öncesi değerlendirilmesinde mallampati II olarak tespit edilsede hastanın kooperasyonunun olmaması nedeniyle değerlendirme suboptimaldi.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Mehmet Sargin, Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Konya, Turkey E-mail: mehmet21sargin@yahoo.com
Geliş tarihi/Received: 15.02.2016 Kabul tarihi/Accepted: 15.03.2016

MR çekim odasına alınan hastaya elektrokardiyografi (EKG), noninvazif kan basıncı ve periferik oksijen saturasyonu (spO₂) ve ET/CO₂ monitörizasyonu uygulandı (MR uyumlu anestezi cihazı ve hasta takip monitörü ile). Laboratuvar değerlerinde anormallik olmayan hastanın vital bulguları şu şekildeydi; nabız 131/dk, tansiyon arteriel (non-invaziv) 125/78, spO₂ % 93, solunum sayısı 22/dk. Hastaya nazal kanül ile O₂ (4 lt/dk) verildi.

Olası hava yolu problemleri için LMA, videolaringoskop vb. hazırlıklar tamamlandıktan sonra hastaya midazolam (iv, 0.1 mg/kg) uygulandıktan sonra ketamin (iv, 2 mg/kg) ile sedasyon uygulandı. MR görüntüleme için gerekli hasta stabilitesi sağlandıktan sonra MR görüntüleme işlemine başlandı ve yaklaşık 15 dk süren işlem boyunca hastanın ek anestezi ajan ihtiyacı olmadı. Ayrıca bu süreçte hastanın vital bulguları stabil seyretti. İşlem sonrasında anestezi ekibi tarafından postoperatif derlenme ünitesine (PACU) devredilen hastanın PACU takiplerinde herhangi bir anormallik olmaması ve hastanın Aldrete derlenme skoru ≥ 9 ve pediatrik anestezi sonrası derlenme skoru (Ped-PADSS) ≥ 9 olması üzerine hasta önerilerle taburcu edildi. PACU'da kalış süresi 90 dk idi.

TARTIŞMA

Lujan-Fryns sendromu otozomal resesif kalıtsal ve çoğunlukla ölümlü sonlanan bir sendromdur ve beraberinde genellikle bir aile hikayesi bulunmaktadır (7). Hemen hemen bütün vakalar doğumdan kısa bir süre sonra kaybedilmekle beraber, bu sendromda fenotipik farklılıklar olması nedeniyle vakaların %15'i yaşamaktadır⁸. Yaşayan hastalarda mental retardasyon ve gelişim basamaklarında gerilik bildirilmiştir^{6,7}.

Pulmoner hipoplazi, diyafragma hernisi ve yarık damak bu sendromun en sık görülen anomalileridir^{7,9}. Prognozu belirleyen en önemli faktör akciğer hipoplazisinin derecesidir. Bu anomalilere bağlı sınırlı akciğer rezervi, respiratuar problemler ve zor hava yolu erişimi bu sendromda anestezi yönetimi açısından dikkat edilmesi gereken durumlardır. Bu hastalarda yarık damak nedeniyle hem primer operasyonu hemde diğer operasyonlar sırasında hava yolu erişimi güçlüğü ve problemleri olasıdır. Bizim vakamızda daha önceden yarık damak nedeniyle opere olmuş olup sedasyon öncesi yapılan değerlendirilmesinde mallampati II olarak tespit edilen hastada sedasyon sırasında gelişebilecek

olası komplikasyonlar göz önüne alınarak alternatif hava yolu araçları hazırlandı. Ayrıca kliniğimizde rutinde kullandığımız MR uyumlu anestezi cihazı ve hasta monitörünün varlığı sedasyon sırasında hastayı ASA (American Society of Anesthesiologists) tarafından önerilen rutin hasta monitörizasyonlarının tümünü gerçekleştirmemizi sağlamıştır. Ek olarak MR uyumlu monitörün varlığı sayesinde hastada ET/CO₂ monitörizasyonu uygulanmış ve bu sayede daha güvenli bir takip yapılabilmektedir. Ayrıca doza bağımlı olarak propofol göre daha az solunum depresyonu riski nedeniyle hastada keatinin kullanımı tercih edilmiştir. Lujan-Fryns sendromu ve anestezi ve/veya sedasyon yönetimi ile ilişkili literatür bilgileri sınırlıdır¹⁰. Literatürde ameliyathane dışı anestezi uygulanan Lujan-Fryns sendromlu herhangi bir hasta bildirilmemiştir.

Sonuç olarak, anestezi pratiğinde sık görülen bir sendrom olmayan Lujan-Fryns sendromlu olgularda eşlik eden, özellikle hava yolu ve solunum sistemini ilgilendiren, patolojilerin preoperatif dönemde dikkatli olarak değerlendirilmesi ve gerekli hazırlıkların yapılması ile Lujan-Fryns sendromlu olguların ameliyathane dışı anestezi yönetimi güvenli bir şekilde gerçekleştirilebileceği kanaatindeyiz.

KAYNAKLAR

1. Fryns JP, Moerman F, Goddeeris P, Bossuyt C, Van den Berghe H et al. A new lethal syndrome with cloudy cornea, diaphragmatic defects and distal limb deformities. *Hum Genet.* 1979;50:65-70.
2. Samueloff A, Navot D, Birkenfeld A, Schenker JG et al. Fryns syndrome a predictable, lethal pattern of multiple congenital anomalies. *Am J Obstet Gynecol.* 1987;156:86-8.
3. Fryns JP. Fryns syndrome: A variable MCA syndrome with diaphragmatic defects, coarse face and distal limb hypoplasia. *J Med Genet.* 1987; 24:271.
4. Cunniff C, Jones KL, Saal HM, Stern HJ et al. Fryns syndrome: An autosomal recessive disorder associated with craniofacial anomalies, diaphragmatic hernia and distal digital hypoplasia. *Pediatrics.* 1990;85:499-504.
5. Kershisnik MM, Craven CM, Jung AL, Carey JC, Knisely AS et al. Osteochondrodysplasia in Fryns syndrome. *Am J Dis Child.* 1991;145:656-60.
6. Pinar H, Carpenter MW, Abuelo D, Singer DB. Fryns syndrome: a new definition. *Ped Pathol.* 1994; 14: 467- 478.
7. Gadow EC, Lippold S, Serafin E, Salgado LJ, Garcia C, Prudent L. Prenatal diagnosis and long survival of Fryns syndrome. *Prenatal Diagn.* 1994;14:673-6.

8. The Congenital Diaphragmatic Hernia Study Group. Fryns syndrome in children with congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg.* 2002;37:1685-7.
9. Cunniff C, Jones KL, Saal HM, Harvey JS. Fryns syndrome: an autosomal recessive disorder associated with craniofacial anomalies, diaphragmatic hernia and distal digital hypoplasia. *Pediatrics.* 1990;85:499-504.
10. Onal Ö, Dogru F, Aslanlar E, Celik JB. Anesthetic approach to the patient with Lujan-Fryns syndrome. 3rd International Conference on Surgery and Anesthesia November 17-19, 2014 Chicago, USA.