



## Curry-Jones Sendromlu Hastada Anestezi Yönetimi

### Anesthesia Management in a Patient the Curry Jones Syndrome

Burcu Gezer Yurteri, Mehmet Sargin

Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

#### ÖZ

Curry-Jones Sendromu (CJS), kraniyofasiyal malformasyonlar, polisindaktili, yamalı deri lezyonları, göz ve bağırsak anormallikleri ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. CJS SMO gen mutasyonuna bağlı olmaktadır. Biz vakamızda CJS tanılı çocuk hastaya planlanan operasyon için anestezi yaklaşımından bahsettik.

**Anahtar Kelimeler:** Curry-Jones sendrom, anestezi, çocuk, polisindaktili

#### ABSTRACT

Curry-Jones Syndrome (CJS) is a rare disease characterized by craniophacial malformations, polysyndactyly, patched skin lesions, eye and intestinal abnormalities. Curry Jones syndrome depends on SMO gene mutation. In our case, we talked about the anesthesia approach for the planned operation in a pediatric patient with CJS.

**Keywords:** Curry-Jones syndrome, anesthesia, child, polysyndactyly

#### GİRİŞ

Curry-Jones Sendromunun(CJS) ana özellikleri sindaktili, polidaktili, kraniosinostoz, korpus callosum agenezisi, cilt anomalileri(artan saç büyümesiyle birlikte yara izi ve atrofik hale gelen karakteristik inci beyazı alanlar), kolobomlar veya mikroftalmi ve bağırsak tıkanıklığıdır (1). SMO geninin tekrarlayan, mozaik bir mutasyonu CJS'ye neden olur (2). Curry ve Jones, bu duruma sahip iki hastayı ilk olarak 1987'de tanımladılar ve CJS terimi ilk olarak 1988'de Cohen tarafından ve ardından 1990'da Gorlin ve arkadaşları tarafından kullanıldı (1). CJS gibi nadir görülen vakada anestezi deneyimimizi paylaşmayı amaçladık.

#### OLGU

Üç yaşında 18 kg ağırlığında CJS tanısı olan kız çocukta dört ekstremitede de bulunan polidaktili ve sindaktiliye yönelik cerrahi operasyon planlandı. Hastanın preoperatif görüntülenmesinde tespit edilen corpus callosum agenezisi ve glokomu vardı. Fizik muayenesinde makrosefali, frontal kabartı, düz oksiput, yüz asimetrisi vardı. Burnu kısa ve basıktı. Üst göz kapaklarında ektopik kirpikler mevcuttu. Cildinde anormal tüylenme, gövde, sol kol ve sağ bacağına pigmentli ve hipopigmente lezyonlar

vardı. Her dört ekstremitede polidaktili ve sindaktili vardı (**Resim 1,2**). Preoperatif hazırlığında laboratuvar parametreler normal aralıktaydı. Preoperatif değerlendirilmede ASA 3 fiziksel status olarak değerlendirildi. Ameliyat odasına alınan hastaya rutin monitörizasyon uygulandı (puls oksimetri, elektrokardiyografi, noninvaziv kan basıncı). Hastanın değerlendirilmesinde zor damar yolu erişim (DIVA)\*(3) skoru 4 olarak tespit edildi. Ayrıca cerrahi operasyon 4 ekstremitede de gerçekleşeceği için damar yolu açma konusunda zorluk yaşandı. Kollarda turnike kullanılacağından üst ekstremitede damar yolu açılmadı. Cerrahi operasyon sırasında da yeniden damar yolu açmak zor olacağı için sol ayak sırtından 24 G intraketle damar yolu açıldı. İndüksiyonda propofol 2 mg/kg, fentanyl 1mcg/kg, rokuronyum 0,6 mg/kg iv olarak uygulandı. Yüz anomalilerinden dolayı zor hava yolu ile karşılaşılacağından zor hava yolu hazırlığı yapıldı. Video laringoskop hazırlandı. Maske ventilasyonu kolaydı. 4 numara spiralli tüp ile tek seferde direkt laringoskopi entübe edildi. Anestezi idamesi sevofluran (1 MAC) ve 0.1 µg/kg/dk remifentanil infüzyon ile sağlandı. Vaka boyunca vital bulguları stabil seyretti. 3 saat süren operasyon sonunda hasta ekstübe edildi ve anestezi sonrası bakım

**Corresponding Author:** Burcu GEZER YURTERİ

**Address:** Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Konya-Türkiye

**E-mail:** drburcugezer@gmail.com

**Başvuru Tarihi/Received:** 03.03.2023

**Kabul Tarihi/Accepted:** 20.07.2023



ünitesine devredildi. Anestezi sonrası bakım ünitesinde 35 dakika kalan hastanın vital bulguları stabil seyretti ve hasta servise devredildi.



Resim 1. Ayak grafisi



Resim 2. El grafisi

## TARTIŞMA

CJS, kraniyofasiyal malformasyonlar, polisindaktili, yamalı deri lezyonları, göz ve bağırsak anormallikleri ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır (4). Bildirilen vakalarda ve bu hastada mevcut olan özellikler sindaktili, polidaktili ve cilt değişiklikleridir. Bizim vakamızda corpus callosum agenezisi ve glokom da vardı. Literatürde CJS ile ilgili veriler sınırlıdır. Yakın zamana kadar CJS'nin genetik etiyojisi bilinmiyordu (2). Hedgehog (HH) yamalı GLI yolundaki genler, Curry Jones sendromunun patogenezi için önemlidir, çünkü bu genlerdeki daha önce tanımlanmış genetik kusurlar, CJS konjenital anomalileri ve karakteristik neoplazmaları ile ilişkili bulunmuş (5). Kraniosinostoz, beyin malformasyonları, polisindaktili ve medulloblastoma bunlara dahildir (5). Bir çalışmada SMO genindeki

mutasyonun HH sinyalinin kurucu aktivasyonuna yol açtığını, dolayısıyla embriyonik gastrointestinal gelişimde HH sinyalini bozarak gastrointestinal malformasyonlara ve bozulmuş peristaltizme neden olduğunu bildirmiştir (2). CJS şüphesi olan çocuklarda gastrointestinal malformasyonlar için abdominal görüntüleme önemlidir. Bizim vakamızda gastrointestinal bir anomali yoktu. Yapılan başka bir çalışmada CJS benzer şekilde SMO gen mutasyonuna bağlı ortaya çıkan Happle Tinschert sendromuyla (HTS) benzerliğinden bahsedilmiştir (6). Her iki sendromda SMO gen mutasyonuna bağlı ortaya çıkmaktadır. HTS sendromunda bazaloid hamartomlar gözlenirken CJS'da yoktur ve CJS'da olan gastrointestinal sistem bulguları da HTS'de gözlenmemektedir (6). Bir çalışmada CJS'da nadir görülen medulloblastom ve trichoblastoma olan 2 ayrı vakadan bahsedilmiştir (5). Trichoblastoma, kollajen stroma ile ilişkili primordial epitelden oluşan kıl germ hücresinin iyi huylu bir deri tümörüdür (5). Trichoblastoma, sebace nevüslerde ortaya çıkan en yaygın tümördür (5). HH sinyal yolunun düzensizliği, bir nevus sebaceusun gelişiminde rol oynar (5). Daha önce bildirilen 9 CJS vakasının hepsi sporadik hem erkek hem de kadınlarda görüldüğü tespit edilmiş (5). Açıklanamayan tekrarlayan gastrointestinal semptomları olan kraniosinostoz, polisindaktili veya yamalı cilt belirtileri olan bebeklerde CJS tanısı düşünülmelidir (2). DIVA skoru, çocuklarda intravenöz erişimin zorluğunu değerlendirmek için kullanılan klinik bir tahmin kuralıdır (7). Yen ve ark., DIVA skoru  $\geq 4$  olan çocukların damar yolunun başarısız olma olasılığının daha yüksek olduğunu bulmuşlardır (7). Bizim vakamızda da DIVA skoru 4 olarak değerlendirildi. CJS vakamızda biz damar yolu bulmakta zorlandık. Çünkü damar yol için kullanabileceğimiz alan kısıtlıydı. Üst ekstremitede turnike kullanılacağı için damar yolu açamadık. Cerrahi operasyon sırasında damar yolunu taşımak zor olacağı için sol ayak sırtından damar yolu açabildik.

## SONUÇ

CJS nadir görülen SMO geninde mutasyona bağlı olarak ortaya çıkan bir hastalıktır. Kraniyofasiyal anomalilere bağlı olarak zor hava yolu ile karşılaşılabılır ve dikkat edilmelidir. Polidaktilli ve sindaktiliye yönelik planlanan cerrahi operasyonlarda vakamızda olduğu gibi damar yolu erişiminde zorlukla karşılaşılabılır.

## ETHICAL DECLARATIONS

**Informed Consent:** Written informed consent was obtained from all participants who participated in this study.

**Referee Evaluation Process:** Externally peer-reviewed.

**Conflict of Interest Statement:** The authors have no conflicts of interest to declare.

**Financial Disclosure:** The authors declared that this study has received no financial support.



**Author Contributions:** All of the authors declare that they have all participated in the design, execution, and analysis of the paper, and that they have approved the final version.

## REFERENCES

1. Thomas ER, Wakeling EL, Goodman FR, Dickinson JC, Hall CM, Brady AF. Mild case of Curry–Jones syndrome. *Clin Dysmorphol* 2006;15(2):115-7.
2. Wigby K, Twigg SR, Broderick R, et al. Gastrointestinal disorders in Curry–Jones syndrome: Clinical and molecular insights from an affected newborn. *Am J Med Gen Part A*. 2017;173(6):1586-92.
3. Keskin G, Akin M, Senayli Y, Saydam S, Kurt DT. Evaluation of the difficulty of peripheral venous cannulation during anesthesia induction in children: Is DIVA score sufficient?. *J Vasc Access*. 2022;23(2):240-245.
4. Porath B, Farooki S, Gener M, et al. Occurrence and characterization of medulloblastoma in a patient with Curry-Jones syndrome. *Clin Gen* 2020;97(4):670-1.
5. Grange DK, Clericuzio CL, Bayliss SJ, et al. Two new patients with Curry–Jones syndrome with trichoblastoma and medulloblastoma suggest an etiologic role of the sonic hedgehog-patched-GLI pathway. *Am J Med Genetics Part A*. 2008;146(20):2589-97.
6. Lovgren ML, Zhou Y, Hřčková G, et al. Happle–Tinschert, Curry–Jones and segmental basal cell naevus syndromes, overlapping disorders caused by somatic mutations in hedgehog signalling genes: the mosaic hedgehog spectrum. *Br J Dermatol* 2020;182(1):212-7.
7. Yen K, Riegert A, Gorelick MH. Derivation of the DIVA score: a clinical prediction rule for the identification of children with difficult intravenous access. *Pediatric Emerg Care*. 2008;24(3):143-7.