

Goldenhar sendromlu (okulo-aurikulo-vertebral spektrum) bir olguda gözlenen havayolu problemi

Airline problem with a case of Goldenhar syndrome (oculo-auriculo-vertebral spectrum)

Atakan Sarıgül, Tuğba Güler, Nuri Alaçakır, Belkıs Aygün

Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi, Erzurum, Türkiye

ÖZ

Çocuklarda, özellikle 2 yaş altındaki hastalarda ve yenidoğanda, anatomik ve fizyolojik farklılıklar nedeniyle endotrakeal entübasyon ve ventilasyonla ilgili güçlükler daha sık görülmektedir. Özellikle yenidoğan döneminde dil ve oksiput büyük, ağız küçük, epiglot hareketli ve boyun kısa olup bu faktörler laringoskopi ve entübasyonu güçleştirebilmektedir. Goldenhar sendromu, etiolojisi henüz aydınlatılmamış, yaygın sistemik konjenital anomaliler ile karakterize, çoğu kez sporadik nedenlerden kaynaklandığı gözlemlenen bir hastalıktır. Bu olgu sunumunda yenidoğan döneminde yaşadığı solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edilmek istenen, ancak havayolu açıklığının sağlanmasında zorluk gelişen 8 aylık Goldenhar sendromlu hastamızın havayolu yönetiminde oluşabilecek güçlükleri tartışmayı planladık.

Anahtar Kelimeler: Goldenhar sendromu, infant, solunum sıkıntısı, entübasyon

ABSTRACT

In children, especially under 2 year-old and newborn, problems about endotracheal intubation and ventilation due to anatomic and physiologic differences are frequently observed. Especially in newborn term, big tongue and occiput, small mouth, mobile epiglottis and short neck may occur. These factors may complicate laryngoscopy and intubation. Goldenhar syndrome, etiology is not clear yet, is a disease which is characterized by common systemic congenital anomalies and it is often observed to be caused by sporadic reasons. In this case report, we aimed to discuss the complications during airway management of an 8 month-old Goldenhar syndrome patient who wanted to be intubated due to respiratory distress in infant term but had difficulty in providing airway.

Keywords: Goldenhar syndrome, infant, respiratory distress, intubation

GİRİŞ

Çocuklarda, özellikle 2 yaş altındaki hastalarda ve yenidoğanda, anatomik ve fizyolojik farklılıklar nedeniyle endotrakeal entübasyon ve ventilasyonla ilgili güçlükler daha sık görülmektedir. Özellikle yenidoğan döneminde dil ve oksiput büyük, ağız

küçük, epiglot hareketli ve boyun kısa olup bu faktörler laringoskopi ve entübasyonu güçleştirebilmektedir (1). Vokal kordların trakeaya doğru açılması ve larinksin daha yukarıda (C3- C4) lokalize olması da laringoskopiye zorlaştıran diğer etmenlerdir (2). Üst havayolu obstrüksiyonu; Crouzon, Apert, Pfeiffer, Treacher-Collins, kraniyofasiyal

Sorumlu Yazar: Tuğba Güler, Erzurum Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi, Erzurum, Türkiye

E-posta: tugbacihan@yahoo.com.tr

Geliş Tarihi: 19.03.2018

Kabul Tarihi: 06.07.2018

Corresponding Author: Tuğba Güler, Erzurum Region Training and Research Hospital, Pediatric Intensive Care Unit, Erzurum, Turkey

E-mail: tugbacihan@yahoo.com.tr

Received: 2018.03.13

Accepted: 2018.07.06

Cite this article as: Sarıgül A, Güler T, Alaçakır N, Aygün B. Goldenhar sendromlu (okulo-aurikulo-vertebral spektrum) bir olguda gözlenen havayolu problemi. J Health Sci Med 2018; 1(3): 68-70.

mikrozomi ve Goldenhar sendromu gibi kraniofasial anomalili çocuklar için büyük bir sorundur (3). Konjenital kraniofasial anomaliler ve eşlik eden sendromlar varlığında havayolu yönetimi daha da zorlaşmaktadır (4). Goldenhar sendromu, etiyojisi henüz aydınlatılmamış, yaygın sistemik konjenital anomaliler ile karakterize, çoğu kez sporadik nedenlerden kaynaklandığı gözlemlenen bir hastalıktır. Sıklığı 56.000 canlı doğumda birdir. Ayrıca erkek bebeklerde kızlara göre daha sık gözlenmektedir (5-7). Anomalilerin altında yatan neden fetal gelişim sırasında, 1. ve 2. brankial ark farklılaşmasının kusurlu olmasıdır (8). Normalde 1. brankial arkın farklılaşma sürecinde maxilla, mandibula, orta ve alt yüz çığneme kasları; 2. brankial arkın farklılaşma sürecinde ise mimik kasları, m. platysma, hyoid kemik şekillenir. Goldenhar sendromunda bu saydığımız yapılarla gözlenen anomalilere ek olarak diğer bazı sistemlerde de anomaliler görülür. Bu sendromun diğer adından da anlaşılacağı gibi başlıca göz, kulak ve vertebra tutulumu olur. Tutulum şekillerine ayrıntılı bakacak olursak ana semptom yüzde asimetridir. Kulak kepeçesinin küçük olması (mikrotia) ya da olmaması (anotia), gözde benign karakterli kitle (oküler dermoid kist) ise diğer sık görülen bulgularındandır. Ayrıca kulakta dış kulak yolu atrezisi, preauriküler eklemler, iç kulak gelişimi kusuru, sağırılık; -kulak tutulumu sıklıkla yüzdeki tutulum ile aynı taraftadır- yüzde hemifasiyal mikrozomi, mandibula hipoplazisi, yarık damak-dudak, yüksek damak, mikrognati, koanal atrezi gözlenebilir(9-11). Gözde kolobom, katarakt, hipertelorizm, epibulberdermoid, glokom ve ptozis; vertebrada füzyon anomalileri (hemivertebra, vertebra hipoplazisi, kelebek vertebra ve kifoskolyoz); kardiyak sistemde VSD (ventriküler septal defekt), ASD (atrial septal defekt), PS (pulmoner stenoz), konotrunkal anomaliler (12); santral sinir sisteminde hidrosefali, lizensefali, holoprozonsefali, Arnold-Chiari malformasyonu; genitoüriner sistemde VUR (veziko üretral reflü), hidronefroz, üreteropelvik darlık gözlenmektedir (12-16). Bu olgu sunumunda yenidoğan döneminde yaşadığı solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edilmek istenen, ancak havayolu açıklığının sağlanmasında zorluk gelişen 8 aylık Goldenhar sendromlu hastamızın havayolu yönetiminde oluşabilecek güçlükleri tartışmayı planladık.

OLGU SUNUMU

Gebeliğin 36. haftasında ile 1600 gr olarak doğan 8 aylık (6080 gr, 70 cm) erkek hasta yapılan muayenesinde Goldenhar sendromu tanısı almış. Anne ve baba arasında akrabalık bağı yokmuş. Rutin gebelik kontrollerinde kulak gelişimi geriliği dışında bir anomali saptanmamış. Doğumda yüzde ve kulakta hastalık manifestasyonları gözlenmiş. Hastamız 15

günlükken yaşadığı solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edilmek istenmiş. Ancak havayolu açıklığının sağlanmasında zorluk gelişmiş ve geçirilen kardiyak arrest sonucu hipoksik beyin hasarı oluşmuş. Hastamız yenidoğan yoğun bakım ünitesinde entübe olarak takip edilirken, trakeostomi açılmak üzere hastanemiz yoğun bakım ünitesine sevk edilmiş. Preoperatif fizik muayenesinde, sağ maksillo-fasiyal hipoplazi, sağ mandibulada hipoplazi, mikrognati ve kulak kepeçesinde gelişim kusuru (mikrootia) bulguları mevcuttu. Yüz ve kulaktaki bulguları aynı taraflı idi. Beyin manyetik rezonans (MRI) sonucuna göre dış kulak yolu atrezisi, cavum septum pellucidum, corpus callosum hipoplazisi, serebellar hemisferlerde bilateral hipoplazi mevcuttu. Ayrıca hastanın ekokardiyografisinde sekondum ASD gözlemlendi. Kliniğimizde izleme alınan hastaya elektif şartlar sağlanarak trakeostomi açıldı. Ev tipi ventilatörde izlenen hastamızın aile eğitimi tamamlanınca taburculuğu planlandı.

TARTIŞMA

Konjenital kraniofasial anomaliler ve eşlik eden sendromlar varlığında yenidoğan ve çocuklarda havayolu yönetimi oldukça zordur. Okulo-aurikulo-vertebral spektrum (OAVS) olarak da bilinen Goldenhar sendromu 1952 yılında tanımlanmıştır. Preauriküler eklemler, kör fistüller, epibulbar dermoid ve vertebra anomalileri ile karakterize bir konjenital defektir. Önemli kraniofasial anomalilerden biridir. Yüzde hemifasiyal mikrozomi, mandibula hipoplazisi, yarık damak-dudak, yüksek damak, mikrognati, koanal atrezi gibi bulgular entübasyon ve ventilasyonu zor ve karmaşık bir hale getirmektedir (17). Literatürde birçok Goldenhar sendromlu vakada zor havayolu girişimi olduğu bildirilmiştir (18). Havayolu yönetimi için farklı metodlar kullanılmıştır. Goldenhar sendromlu 6 aylık çocukta endotrakeal entübasyon uygulamasının başarısızlıkla sonuçlanması nedeniyle ilk endotrakeal tüp yerinde bırakılarak kör entübasyon yapılmıştır (19). Başka bir vakada 10 yaşında Goldenhar sendromlu hastada, entübasyona gerek kalmaksızın laringeal maske ile havayolu açıklığı sağlanmıştır (20). Ve yine başka bir olguda sağ yüzde deformite ve oksipito servikal füzyonu olan 6 yaşındaki bir hastaya fiber optik bronkoskop ile entübasyon yapılmıştır (21). Bizim olgumuzda entübasyon işlemi sırasında kardiyak arrest gelişen hastamıza elektif şartlarda kulak burun boğaz tarafından trakeostomi açılması planlandı. Anestezi ekibi tarafından preoperatif değerlendirilen hastaya trakeostomi açıldı ve hasta 2 günlük çocuk yoğun bakım gözlemi sonrası ev tipi mekanik ventilatöre bağlanarak taburculuğu planlandı. Sonuç olarak Goldenhar sendromlu hastalarda anatomik farklılıklardan kaynaklanan

zor hava yolu yönetimi açısından iyi bir preoperatif değerlendirme yapılmalıdır. Bu hastalar güçlükle entübe edilmekte ve genellikle defalarca uygulanan laringoskopi neticesi hava yolu travmatize olmaktadır. Zor havayolu beklenen bu tür hastalarda dikkatli monitorizasyon yapılmalı, larengeal maske, fiber optik entübasyon ve gerektiğinde trakeostomi gibi cerrahi uygulamalara hazırlıklı olunmalıdır. Bununla birlikte hava yolu açıklığının sağlanmasına daha uygun cihazların geliştirilmesi için ek araştırmalara gereksinim vardır.

MADDİ DESTEK VE ÇIKAR İLİŞKİSİ

Çalışmayı maddi olarak destekleyen kişi/kuruluş yoktur ve yazarların çıkara dayalı bir ilişkisi yoktur.

KAYNAKLAR

1. Agarwal R, Sola O. Pediatric Anesthesia “ Anesthesia Secrets (Fourth Edition) 2011. 394-403.
2. Vagas EAA. Solunum sistemi fizyolojisi ve çocuklardaki farklar 2012; Available from: <http://www.toraks.org.tr/uploadFiles/book/file/1772012111520-7783.pdf>.
3. Pflieger AEE. Çocuklarda akut şiddetli üst solunum yolu obstrüksiyonunun yönetimi. Selçuk Pediatri Derg 2013; 1: 84-6.
4. Nargoian C. The airway in patients with craniofacial abnormalities. Paediatric Anaesth 2004 Jan; 14: 53-9.
5. Gorlin RJ CM, Levin LS. Brachial Arch and Oro-acral Disorders. Syndromes of the Head and Neck. second ed. Newyork: Oxford University Press; 1990. p. 641- 9.
6. Feingold M, Baum J. Goldenhar’s syndrome. Am J Dis Child (1960) 1978 Feb; 132: 136-8.
7. Setzer ES, Ruiz-Castaneda N, Severn C, Ryden S, Frias JL. Etiologic heterogeneity in the oculoauriculovertebral syndrome. The Journal of pediatrics. 1981 Jan; 98: 88-90.
8. Gorlin RJ, Jue KL, Jacobsen U, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral Dysplasia. J Pediatr 1963 Nov; 63: 991-9.
9. Lemmerling MM, Vanzieleghem BD, Mortier GR, Dhooge IJ, Kunnen MF. Unilateral semicircular canal aplasia in Goldenhar’s syndrome. AJNR American J Neuroradiol 2000 Aug; 21: 1334-6.
10. Miura M, Sando I, Haginomori SI, Takasaki K, Hirsch BE. Histopathologic Study of Temporal Bone and Eustachian Tube in Oculoauriculovertebral Spectrum. Annals Otol Rhinol Laryngol 2001; 110: 922-7.
11. Scholtz AW, Fish JH, 3rd, Kammen-Jolly K, et al. Goldenhar’s syndrome: congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. Otolology & neurotology : official publication of the American Otological Society, American Neurotology Society [and] Eur Academy Otolology Neurotol 2001 Jul; 22: 501-5.
12. Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, et al. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). American J Med Genetics Part A 2008 Jul 15; 146: 1815-9.
13. Herwig MC, Gembruch U, Born M, Gevensleben H, Loeffler KU, Muller AM. Preterm diagnosis of choristoma and choroidal coloboma in Goldenhar’s syndrome. Pediatric and developmental pathology : the official journal of the Society for Pediatric Pathology and the Paediatric Pathology Society 2011 Jul-Aug; 14: 322-6.
14. Schittkowski MP, Guthoff RF. Systemic and ophthalmological anomalies in congenital anophthalmic or microphthalmic patients. British J Ophthalmol 2010 Apr; 94: 487-93.
15. Sedat Işııkay SS, Ayşe Demirçubuk, Evrim Kıray Baş, Ünal Sarıkabadayı. A syndrome extent to heart from the ear: Goldenhar’s Syndrome Gaziantep Med J 2013: 196-8.
16. Jena AK, Duggal R. Atypical Goldenhar syndrome: a case report. The Journal of clinical pediatric dentistry. 2006 Winter;31(2):118-22.
17. Kim YL, Seo DM, Shim KS, et al. Successful tracheal intubation using fiberoptic bronchoscope via an l-gel™ supraglottic airway in a pediatric patient with Goldenhar syndrome: a case report. Korean J Anesthesiol 2013 Jul; 65: 61-5.
18. Russo SG, Becke K. Expected difficult airway in children. Current Opinion Anaesthesiol 2015; 28: 321-6.
19. Kabalak A, Pehlivan VF, Akçay F, Ortak T, Baydar M, Göğüş N. Goldenhar sendromlu olguda zor entübasyon: olgu sunumu. Türkiye Klinikleri J Anesthesiol Reanim 2004; 2: 83-6.
20. Sukhupragarn W, Rosenblatt WH. Airway management in a patient with Goldenhar syndrome: a case report. J Clinical Anesthesia 2008 May; 20: 214-7.
21. Özlü O, Şimşek S, Alaçakır H, Yiğitkanlı K. Goldenhar syndrome and intubation with the fiberoptic broncoscope. Pediatric Anesthesia 2008; 18: 793-4.