

Major özelliği yüz – ekstremitte defektleri olan sendromlar ve anestezi yönetimi*

Betül Kozanhan¹, Ali Özgül Saltalı²¹Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Konya²Kadınhanı Refik Saime Koyuncu Devlet Hastanesi, Kadınhanı, Konya.

Kraniyofasiyal iskelet ile üst ekstremitenin embriyolojik dönemde gelişim zamanlarının örtüşmesi ve belirli gen mutasyonlarının her iki sistemin gelişiminde de etkili olması sebebiyle bir çok ekstremitte defekti, konjenital kraniyofasiyal anomaliler ile birlikte seyreden bir sendromun parçası olabilir. Apert, Saethre-Chotzen, Pfeiffer, and Carpenter sendromları üst ekstremitte defektleri ile birliktelik gösteren en sık kraniyofasiyal sendromlardır. Bu sendromlar, hava yolu yönetimi, intravenöz damar yolu açılması ve hemodinamik kontrol açısından gerçek bir sorun olabilir. Başarının anahtarı etkin hazırlık, zor pediatrik havayolu yönetimi ve intravenöz kanülasyonda uzmanlığa sahip personel varlığı, düzenli eğitim ve takım çalışmasıdır. Bu derlemede kraniyofasiyal ve ekstremitte gelişim anomalileri içeren çocuk hastalarda güncel bilgiler ve uygulamalar ışığında anestezi yaklaşım sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ekstremiteler; kafa yüz anormallikleri; anestezi; çocuk

Syndromes with facial - extremity defects as major feature and anesthesia management

Many of extremity defects could be part of a syndrome associated with congenital craniofacial abnormalities due to overlap of embryological development period of upper limb and craniofacial skeleton and specific gene mutations which is effective in development of both systems. The most common craniofacial syndromes coexistence of upper limb defects are Apert, Saethre -Chotzen, Pfeiffer and Carpenter syndrome. These syndroms can be a real challenge in terms of airway management, intravenous cannulation and hemodynamic control. The key to success is effective preparation, presence of personnel with expertise in difficult pediatric airway management and intravenous cannulation, regular training, and teamwork. In this review we presented anesthetic management with current knowledge and practice of craniofacial anomalies associated with extremity malformations in children.

Keywords: Extremities; craniofacial abnormalities; anesthesia; child

Genel Tıp Derg 2016;26(1):28-33

Alınan: 09.02.2016 / 11.02.2016 / Yayınlanma 28.04.2016

Yazışma adresi: Dr. Ali Özgül Saltalı, Kadınhanı Refik Saime Koyuncu Devlet Hastanesi, 42800 Kadınhanı, Konya

E-posta: saltal1980@hotmail.com

Sendromlar ve Anestezi Yönetimi

Yaklaşık 626 yenidoğandan birinde üst ekstremitte konjenital malformasyon vardır (1,2). Embriyolojik gelişimin doğasından dolayı bir malformasyon saptanan çocukta başka bir malformasyonun varlığının araştırılması altın kural gibi görünmektedir. Kraniyofasiyal iskelet ile üst ekstremitenin embriyolojik dönemde gelişim zamanlarının örtüşmesi ve belirli gen mutasyonlarının her iki sistemin gelişiminde de etkili olması sebebiyle bir çok üst ekstremitte defekti, konjenital kraniyofasiyal anomaliler ile birlikte seyreden bir sendromun parçası olabilir. Apert, Saethre-Chotzen, Pfeiffer, and Carpenter sendromları üst ekstremitte defektleri ile birliktelik gösteren en sık kraniyofasiyal sendromlardır (3). Tablo 1'de sık gözlenen kraniyofasiyal ve üst ekstremitte gelişim anomalilerini içeren sendromlar ve bu sendromlarda dikkat edilmesi gereken hususlar özetlenmiştir.

Kraniyofasiyal ve ekstremitte rekonstrüksiyonu uygulanacak çocuk hastada anestezi yönetimi; eşlik eden organ dis-

fonksiyonlarına özgü sorunların yanısıra işlem sırasında uzun süren cerrahi, aşırı kan kaybı ve masif transfüzyon, zor maske ventilasyonu ve zor entübasyon gibi havayolu problemleri, intrakraniyal basınç artışı, zor damar yolu erişimi, artmış postoperatif respiratuar komplikasyon riskleri nedeni ile multidisipliner yaklaşım gerektirir (4). Artmış regürjitasyon, obstrüktif uyku apne sendromu (OUAS) ve opioidler ile artmış postoperatif obstrüksiyon ve apne riski nedeni ile rejyonel teknikler tercih edilebilir. Ancak konjenital malformasyonlu pediatrik hastalarda güvenli ve etkili rejyonel tekniklerin uygulanması deneyim gerektirmesi yanında pozisyon vermede kısıtlılık (multiple ekstremitte anomalileri ve anormal ekstremitte kontraktürleri nedeni ile) ve kooperasyon güçlüğü nedeni ile zor olabilir. Çocuk ve ameliyat süresince uyum sağlayamayacak hastalarda yüzeysel anestezi ile kombine edilen rejyonel anestezi teknikleri intraoperatif hemodinamik stabilitenin daha kolay sağlanması, genel anestezi ajan dozlarının azaltılabilmesi, nöromusküler bloker ajan ve opioid ihtiyacını azaltması gibi avantajları yanında postoperatif analjezik etkinin devam etmesi gibi avantajlarının

dan dolayı tercih edilebilir (5).

Pediyatrik yaş grubunda özellikle de konjenital malformasyonlu bebeklerin başarılı ve güvenli bir anestezi uygulaması için preoperatif değerlendirmesinde genel uygulamalara ek olarak dikkat edilmesi gereken bazı özellikler vardır. Hastalığa eşlik eden zor havayolu ve damar yolu, kardiyovasküler problemler, malign hipertermi riski, artmış intrakranial basınç, renal hastalıklar, OUAS ve epilepsi genel anesteziyle ilişkili risk oranını artırabilir. Anestezi öncesi tüm sistemler ayrıntılı bir şekilde değerlendirilmeli, kardiyopulmoner ve santral sinir sistemi anomalileri nedeniyle ek görüntüleme yöntemleri gerekliliği akılda tutulmalıdır.

Kraniyofasiyal anomaliler anestezi sırasında hava yolu yönetimini güçleştiren sebeplerdendir. Bu sebeple hastalarda preoperatif değerlendirmede potansiyel zor havayolu problemleri belirlenmelidir. Bu çocuklarda fizik muayenede havayolu yönetimini etkileyecek yüz yapısı, nazal aperturaların ve ağızın açıklığı, dil, diş, farinks ve damağın yapısı, boynun hareket kısıtlılığı dikkatle muayene edilmelidir. Asimetrik yüz, mandibula hipoplazisi, mikrognati, damak ve dil anomalileri havayolunu kontrol altına almayı zorlaştırabilir. Frontofasial ilerlemiş olgularda maksilla ve mandibula arasındaki ilişkinin değişerek temporamandibular eklem hareketinin azalması sonucu entübasyon güçlüğü beklenmelidir (6). Hipoplastik mandibula, orta yüz hipoplazisi bulunan çocuklarda yüz maskesini sıkı bir şekilde yerleştirmek ve tutmak zor olmaktadır. Bu hastalar supin pozisyona alındığında ise havayolunda obstrüksiyon söz konusudur. Nazal airway inspiratuar tıkanmayı önleyebilirse de, pozitif havayolu basıncı uygulanmasına olanak vermeyebilir. Pediyatrik hastaların fonksiyonel rezidüel kapasitesi düşük olduğu için başarısız entübasyon; hipoksemi, bradikardi ve hatta kardiyak arreste yol açabilir. Bu yüzden pozitif basınçlı ventilasyon yapılabildiğinden emin olana dek spontan solunum korunmalı, kas gevşetici ilaçlardan ve derin sedasyon sağlayacak ilaç dozlarından kaçınılması gerekir. Hasta güvenliği açısından zor havayolu yönetimi için gerekli özel ekipmanlar hazırlanmalı ve zor havayolu ile karşılaşıldığında alternatif yöntemler planlanmalıdır (7). Aynı zamanda servikal subluksasyon nedeniyle, entübasyon sırasında ve ameliyat sürecinde, başın nötral pozisyonda kalmasına dikkat edilmelidir. Bunun için boyunluk ya da halo kullanılabilir. Zor havayolu ve tekrarlayan respiratuar problemler uygun hastalarda rejyonel anestezi için endikasyon olabilir ancak mental retardasyon ve zayıf kooperasyonun iletişim problemi oluşturması bu tekniği imkansız kılabilir. Aynı sebeplerden fiberoptik bronkoskop kullanılarak uyanık trakeal entübasyon koöperasyon olmayan pediyatrik hastalarda uygun olmayabilir. Bu çocukların perioperatif dönemde yaşayacakları riskler aileleri ile de

paylaşılmalı ve onamları alınmalıdır (8).

Kraniyofasiyal anomalili çocuklar için üst havayolu obstrüksiyonu büyük bir sorundur. Apert, Crouzon ve Pfeiffer sendromu olan olguların yakaşık %50'inde OUAS gelişmektedir (9). Preoperatif havayolu obstrüksiyonunun derecesi ve OUAS varlığı intraoperatif ve postoperatif respiratuar komplikasyonların belirleyicisidir. Apert sendromu olan hastalarda perioperatif komplikasyonların araştırıldığı bir çalışmada ise olguların % 6.1'de respiratuar komplikasyonların geliştiği bildirilmiştir (10). Bu komplikasyonların önemli bir kısmı supraglottik obstrüksiyona bağlı olarak gelişmiştir. Geçirilmiş üst solunum yolu enfeksiyonu da intraoperatif respiratuar komplikasyonlar için bir risk faktörüdür. Wheezing en sık görülen semptom olup trakeal halkaların füzyonu sonucu alt hava yollarının komprese olması ve sekresyonların birikimi sonucu ortaya çıkar. Aspirasyon, anestezinin derinleştirilmesi yada bronkodilatör tedavi ile düzeltilmeyecek kadar ciddi olgularda cerrahinin ertelenmesi gerekebilir. Anestezi altında gelişen üst havayolu obstrüksiyonuna ilaveten kardiyovasküler sistem (hipertansiyon ve kor pulmonale) ve santral sinir sisteminde kronik üst hava yolu obstrüksiyonunun etkileri de dikkate alınmalıdır.

Genel anestezi indüksiyonu öncesinde anksiyeteyi azaltmak, ailelerinden ayrılmayı kolaylaştırmak ve sakin bir anestezi indüksiyonu sağlamak için çocuklar premedikasyona ihtiyaç duyarlar. Ancak OUAS, kafa içi basınç artışı, santral sinir sistemi lezyonu olan çocuklar sedatif anestetiklerle oluşan respiratuar depresyona duyarlı olabilirler (11). Konjenital kalp hastalıkları eşlik ettiği hastalarda ise anestezi indüksiyonu ve idamesinde kardiyovasküler instabilite ile karşılaşılacağı bilinmelidir. Periferik intravenöz damar yolunun olmadığı ve indüksiyonun başladığı dönem oldukça riskli bir dönemdir. İndüksiyonda intravenöz yada inhalasyon yöntemi kullanımı anestezi tercihi ve zor havayoluna bağlıdır. Ancak İKB yüksek olan çocuklarda intravenöz yol ile indüksiyon ideal olsa da damar yolu olmayan yada erişimi zor olan çocuklarda, ağlama ve çirpınma sonucu İKB'da daha fazla artış olabileceği için inhalasyon anestezi tercih edilebilir. İndüksiyonda inhalasyon anestetiklerinin kullanılması ile hem havayolu kontrolü dereceli olarak test edilebilir hem de zor olan intravenöz yolun açılmasına olanak sağlayabilir (12). Damar yolu erişimi sağlandıktan sonra (1-2 mg/kg) bolus İV tiopental yada propofol ile entübasyon cevabı önenebilir. Anestezi idamesinde oksijen/hava karışımı ve volatil ajanlar kullanılabilir. N₂O; serebral kan akımını, intrakranial kompliyansı etkileyebileceği ve serebral oto-regülasyonu bozabileceği için intrakraniyal basıncı yüksek ve serebral perfüzyonu bozuk olan hastalarda kullanılması önerilmemektedir (13).

Anestezinin ve cerrahinin yol açabileceği komplikasyonların yanısıra eklem iskelet sistem anomalileri nedeni ile pozisyon vermedeki zorluk bu çocuklarda durumu daha da güçleştirebilmektedir. Kraniofasial cerrahi sırasında hasta pozisyonu optimal cerrahi erişimi sağlayacak ve komplikasyon riskini en aza indireyecek şekilde olmalıdır. Uzun süren pron pozisyonundaki cerrahiler basınç dağılımı nedeni ile fasial cilt laserasyonlarına ve kompresyona bağlı periferik sinir nöropatilerine neden olabilir. İskemik yaralanmayı önlemek için basınç noktalarının dikkatli bir şekilde dolgu malzemeleri ile desteklenmesi gereklidir. Kraniofasial anomalili çocuklarda orbita asimetrisi, sıg orbitalar ve oküler propitoz ile karakterize olup göz kapakları tam kapanmaz. Direkt orbital bası ile optik sinirde ve retinada iskemik hasara bağlı oluşan postoperatif körlük riski uygun çivili başlıklar ve yastıklar sayesinde azaltılmaktadır. Oturur pozisyonda çenenin göğüse temas edecek kadar fleksiyona alınması; dilin venöz ve lenfatik drenajını bozarak makroglossi gelişimine ve buna sekonder postoperatif havayolunda kapama, hipoksi ve hiperkapniye yol açabilir (4). Çocuklar anatomik özelliklerinden dolayı (larinksin önde ve yukarda, trakea çapı dar, göreceli olarak dil daha büyük) özellikle risk altındadırlar. İntravenöz yollar cerrahi başlamadan önce dikkatli bir şekilde şeffaf örtüler ile örtülerek güvence altına alınmalıdır. Endobronşial entübasyon veya kazara ektüsbasyonun önlenmesi için endotrakeal tüp korunmalıdır.

Pediyatrik hastaların ince cilt, düşük vücut yağ miktarı, vücut ağırlığına göre göreceli olarak daha geniş bir yüzey alanına sahip olması ve kraniofasial düzeltme cerrahilerinin uzun sürmesi nedeni ile bu hastalarda perioperatif ısı kaybı riski ve hipotermiye eğilim mevcuttur. Hipotermi anesteziden geç uyanma, kardiyak iritabilite, solunum depresyonu, pulmoner vasküler direnç artışı, koagülopati ve hemodinamik instabiliteye yol açabilir (14,15). Hastayı hipotermiden korumanın en önemli yöntemi hipotermi nin gelişmesini önlemektir. Anestezi sırasında verilen intravenöz sıvılar ve yıkama sıvıları ısıtılmalı, hastanın cerrahi sırasındaki ısı kayıpları özel cerrahi örtü, battaniyelerle önlenmeli, kullanılan solunum havası ısıtılıp nemlendirilmeli ve yüksek akımdan kaçınılmalıdır. İndüksiyon, havayolu ve damar yolu bulma işlemi uzun sürebileceği için major operasyonlarda hasta ameliyathaneye alındığında preoperatif ısı kontrol edilmeli ve sıcak hava üfleme sistemleri, elektrikli battaniyeler ile ısıtma işlemine hemen başlanmalıdır (16,17). Ancak kas iskelet sistemi konjenital anomalisi olan pek çok hastalıkta Malign Hipertermi (MH) görülme olasılığı da yüksektir. MH duyarlılığını tespit etmek için kas biyopsisi yapılabilirse de bu yaklaşım her hasta için pratik olmamaktadır. Bu nedenle yatkınlığı olanlarda MH' i tetiklediği kabul edilen anestetik ilaçlardan (halojenli volatil anestetikler, depolarizan kas gevşeticiler) kaçınılması ve rejyonal anestezi tekniklerinin

kullanılması, genel anestezi uygulanacak ise total intravenöz anestezi yöntemi tercih edilmelidir (18,19,20).

Kraniosinostozlu hastalarda deformitelerin cerrahi tedavisinin planlaması intrakranial basınç artışını önlemek, görme bozukluğu gelişimini engellemek ve mental gelişimi sağlamak için genellikle ilk 1 yaşta yapılmaktadır. Ancak küçük çocuk ve infantlarda füzyone olmuş kemiklerden ciddi kan kaybı ile birlikte buna bağlı koagülopati ve hemodinamik değişiklikler sıkça karşılan bir durumdur (4,21,22). Bu olguların yakından takip edilmesi, kan gazı, elektrolitler ve koagülasyon monitorizasyonu, en azından iki adet geniş damar yolu açılması ve idrar miktarının takibi oldukça önemlidir. İntraoperatif veya postoperatif kan transfüzyonu başlangıç hematokritine, kan kaybının miktarına ve kardiyovasküler duruma bağlıdır(23). Son zamanlarda kraniosinostozisin de yer aldığı pediyatrik nörocerrahide non invaziv hemoglobin monitörizasyonun da transfüzyon uygulamada rolünün olabileceği belirtilmektedir (24). Kontrollü hipotansiyon ve otolog transfüzyon yöntemlerinin küçük bebeklerde uygulanması sınırlı olmasına rağmen; eritropoetin (25), ile önceden tedavi ve ameliyat sırasında traneksamid asit cerrahi sırasında kan kaybını azaltabilen yöntemler arasındadır (26).İnfanlarda hızlı kan kaybı; santral venöz basınçta azalma sonucu sağ atrium ile cerrahi saha arasında basınç farkı yaratması neticesinde venöz hava embolisine (VHE) yol açabilir. Kraniosinostozis cerrahisi sırasında VHE insidansı prekordiyal doppler USG ile 82.6% gibi yüksek oranda bulunmuştur (27). Sendromik çocuklarda özelliklede patent foramen ovale gibi sağ-sol şanti olan konjenital kalp hastalıklarının varlığında VHE paradoksal hava embolisi, nörolojik sekel yada kardiyak arrest gelişimine neden olabilir (28). Santral venöz kateterizasyon sıvı tedavisinin yönlendirilmesi yanısıra hava embolisi tedavisinde de etkindir.

Sendromlu hastaların operasyonu sonunda ciddi havayolu obstruksiyonu yoksa ve klinik olarak stabil ise hasta ekstübe edilebilir. Major cerrahilerde postoperatif hemodinamik stabilitenin sağlanması en önemli noktayı oluşturmaktadır. Yerleştirilen drenler, idrar çıkışı, oksijenizasyon ve bilinç durumu yakından takip edilmelidir. Vücut ağırlığının 10 kg'dan az, ASA fiziksel skorlamasının 3 yada 4, intraoperatif 60 ml/kg den fazla eritrosit transfüzyonu yapılan, hemostatik kan ürünleri kullanılan hastalar postoperatif yoğun bakım gerektirecek ciddi komplikasyonlar için artmış risk grubu içinde gösterilmiştir (29). Bu hastaların postoperatif yoğun bakımı olan merkezlerde operasyonlarının planlanması önemlidir.

Sonuç olarak sendromlu çocuklarda, hava yolu yönetimi, intravenöz damar yolu açılması ve hemodinamik kontrolün sağlanmasında zorlukla karşılaşılabileceği bilinmelidir. Bu hastalarda başarılı anestezi yönetiminin anahtarı

etkin hazırlık, zor pediatrik havayolu yönetimi ve intravenöz kanülasyonda uzmanlığa sahip personel varlığı, düzenli eğitim ve takım çalışmasıdır.

Tablo 1. Sık gözlenen kraniyofasiyal ve üst ekstremitte gelişim anomalilerini içeren sendromlar ve anestezi yönetiminin özellikleri.

Sendromlar ve temel özellikleri	Anestezi Yönetimi Özellikleri
Apert Sendromu Kraniyofasiyal anomaliler (brakiosefali, orta yüz hipoplazisi, hipertelorizm, koanal stenoz, yüksek alın, burunda düz kemer, dar orbita, strabismus, proptozis, optik atrofi)(30). İskelet anomalileri (el ve ayakta simetrik sindaktili, dirsek ankilozu/sinositozu, ilerleyici tarsal kemik füzyonu), organ malformasyonları, konjenital kalp hastalığı, mental retardasyon, konuşma geriliği, anal atrezi.	Maske ventilasyonunda zorluk, zor entübasyon. Perioperatif respiratuar komplikasyon (nazofarengeal hipoplazi, trakeal daralma sonucu sekresyon birikimi). Perioperatif korneal abrazyon. İntraoperatif yüksek ateş (aşırı terlemeye eğilimlidirler; ısıtıcı kullanılmamalı, ısı monitorizasyonu yapılmalıdır). Artmış İKB, iletişim zorluğu. Postoperatif üst hava yolu obstruksiyonu (opioid kullanımında sınırlama) (10,31).
Crouzon Sendromu FGFR2 geninde mutasyona bağlı koronal ve sagittal sütürlerin pre-matür füzyonu sonucu kraniyofasiyal anomaliler (akrosefali, brakisefali, çıkık alın, düzleşmiş oksiput, belirgin ekzoftalmus, pitozis, hipertelorizm, gaga şeklinde burun, kulak ve damak deformiteleri, maksillar hipoplazi)(32), trakeal halkaların füzyonu, trakeada angüler deviasyon, servikal vertebral füzyonu, iskelet anomalileri (sindaktili, tarsal kemik füzyonu, klinodaktili, simfangizm), yüksek İKB, konjenital kalp hastalığı	Zor hava yolunun boyun hareketlerini kısıtlaması, cerrahi girişimler sonrasında maksillofasiyal bölgede gelişen fibrozis ve temporal kaslarda ortaya çıkan sertleşmenin ağız açıklığının kısıtlanması), perioperatif respiratuar komplikasyon (maksillar hipoplazi sonucu nazofarengeal hava yolunun daralması ve sekresyon birikimi),(33)rejyonel anestezide zorluk (skolyoz), nitroz oksit kullanılmamalı (yüksek İKB), postoperatif üst hava yolu obstruksiyonu.
Pfeiffer Sendromu FGFR1, FGFR2 genlerinde mutasyona bağlı koronal ve sagittal sütür sinostozu, maksiller hipoplazi, sıg orbitalar, hipertelorizm ve aşağı eğimli palpebral fissürler, iskelet anomalileri (genişlemiş ve medial deviyel el ve ayak başparmakları, dirsek ankilozu/sinositozis, füzyone el veya ayak parmakları, ayaklarda sindaktili), konjenital kardiyak malformasyonlar (34).	Zor maske ventilasyonu (orta yüz hipoplazisi), zor laringoskopi ve zor entübasyon (servikal füzyon sonucu boyun hareket kısıtlılığı), zor damar yolu, artmış respiratuar komplikasyon (trakeal kartilajlarda daralma ve web gibi trakea anomalileri), pozisyon ve transport sırasında gözde bası hasarı (göz kapaklarının tam kapanmaması), artmış regürjitasyon ve aspirasyon riski, uzun etkili benzodiazepin ve opioidlerden kaçınılmalı, postoperatif havayolu obstruksiyonu (4).
Saethre-Chotzen Sendromu (Akro-sefalo-sindaktili tip III) TWIST1 geni mutasyonuna bağlı kraniyofasiyal anomali (bilateral koronal sütür sinostozisi, brakisefali, düşük frontal saç çizgisi, pitozis, servikal füzyon, fasyal asimetri, nazal septum deviasyonu, dar damak arki ile seyreden maksiler hipoplazi, hipertelorizm), iskelet anomalileri (ayak 2-3. parmakları tutan sindaktili, brakidaktili, klinodaktili), servikal vertebra füzyonu, boyun ekstansiyonu kısıtlı, servikal instabilite, yarık damak, kısa vücut yapısı, konjenital kardiyak malformasyonlar (35).	Zor entübasyon zor maske ventilasyonu (küçük maksilla, nazal septum deviasyonu, yüz hipoplazisi), zor damar yolu (kisa boy, sindaktili, küçük distal falanks, klinodaktili, dirsek ve diz kontraktürü), zor intraoperatif pozisyon, zor subklavian ven kanulasyonu (kisa klavikula), artmış İKB, nöbet (sinostozis, brakisefali), göz cerrahisinde artmış okulokardiyak refleksi, bulantı-kusma insidansı artmış (orbital asimetri), zor iletişim (işitme kaybı), anestezi indüksiyonu ve idamesinde kardiyovasküler instabilite (4,36).
Carpenter Sendromu (Akro-sefalo-sindaktili tip II) MEGF8 gen mutasyonu sonucu lamdoid, sagittal ve koronal sütürlerde kraniosinostozis, akrosefali, yüzde asimetri, brakisefali veya turrisefalik kafa yapısı, düşük yerleşimli kulaklar ve lateral yerleşimli medial kantus, parmaklarda kısmi sindaktili ve ayakta preaksial polisindaktili, brakiodaktili, obezite, zeka geriliği, umblikal herni, kriptorşizm, konjenital kalp defektleri (37).	Zor hava yolu yönetimi (diş gelişim anomalileri, fasyal hipoplazi, hipertrofik tonsiller, hipoplastik mandibula/maksilla, kısa boyun), pre-op EKG ve EKO (kardiyak defektler), indüksiyonda iletişim problemi (mental retardasyon) Kontrollü indüksiyon (İKB artışı, hidrosefali) (38).
Freeman-Sheldon Sendromu (Distal arthrogyposis tip 2A) MYH3 gen mutasyonu sonucu ıslık çalan yüz görünümü (büzüşmüş dudaklar, mikrognati, mikroglossi, uzun ve geniş filtrum, çenede H veya Y şeklinde çukurlaşma), küçük burun, düşük kulak, hipertelorizm, strabismus, pitozis, blefarofimozis, iskelet anomalileri (39,40).	Zor havayolu, zor direkt laringoskopi (Ağzın yeterince açılmaması, mikrognati, mikroglossi, yutma güçlüğü ve buksinator kasların yetersizliği). Kas rijiditesi, masseter spazmı, malign hipertermi riski. Postoperatif solunum yetmezliği;opioidlerden kaçınılmalı, mümkünse rejyonel anestezi tercih edilmelidir.
Schwartz-Jampel Sendromu HSPG2 gen mutasyonu, heparin sulfat proteoglikan yapısında bozulma, mikrognati, mikrostomi, anormal yüz özellikleri, eklem kontraktürü, kemik displazileri, kısa boy, myotoni (41).	Zor entübasyon (mikrostomi and çene kaslarında rijidite), zor kaudal anestezi (kontrakte pelvis), termoregulator disfonksiyon (intravenöz anestezi tercih edilmeli, ısı ve kapnogram monitorizasyonu)
Cornelia de Lange Sendromu Olguların çoğunda NIPBL gen mutasyonu sonucu gelişme geriliği, dismorfik yüz (orta hatta birleşen kaşlar, uzun kıvrık kirpikler, uzun frenilum, fırlak üst kesici dişler, ince üst dudak, kısa boyun, mikro-sefali, mikrognati, yüksek damak), iskelet anomalileri (önkol yokluğu, küçük el ve ayaklar, sindaktili, oligodaktili) (42), motor mental retardasyon, kardiyopulmoner anomaliler, gastrointestinal (hiatus hernisi, pilor stenozu, gastroözefageal reflü).	Zor hava yolu yönetimi (disformik yüz yapısı) Artmış aspirasyon riski (gastroözefageal reflü) Perioperatif respiratuar komplikasyonlar (enfeksiyon, havayolunda irritabilite, hipoksi, hiperkapni) Malign hipertermi riski (halotan ve nitroz oksitten kaçın) Endokardit profilaksisi (kardiyopulmoner anomaliler) Renal disfonksiyon (ilaç dozları ayarlanmalı) Preoperatif iletişim güçlüğü (mental retardasyon) (43).

<p>Akondroplazi FGFR3 gen mutasyonu kartilaj proliferasyonunun inhibisyonu ve yetersiz endokondral kemik oluşumu, spinal ve kraniyofasiyal anomaliler, büyük kafa ve dil, orta yüz hipoplazisi, kemerli burun, kısa ekstremiteler, belirgin kifoskolyoz, boyun ekstansiyon kısıtlılığı, atlantoaksiyel instabilite, santral yada obstruktif apne.</p>	<p>Zor maske ventilasyonu, zor entübasyon (boyun ekstansiyon kısıtlılığı, atlantoaksiyel instabilite, büyük dil-endotrakeal tüp boyu hastanın kilosu baz alınarak ayarlanmalıdır), zor periferik damar yolu (aşırı gevşek cilt ve cilt altı doku), spinal kord iskemi riski, zor reyonel anestezi, postoperatif apne riski (restriktif akciğer hastalığı, santral yada obstruktif apne) (44).</p>
<p>Escobar Sendromu (Multiple Pterygium) Gelişme geriliği, dismorfik yüz görünümü ve antekübital, servikal, popliteal, interdigital alanlarda ve boyunda deri katlantıları (pterygium), fleksiyon kontraktürü, anormal vertebral füzyon, rocker bottom (golf sopası) ayak, sindaktili, kamptodaktili, yarık damak ve restriktif akciğer hastalığı.</p>	<p>Ventilasyon ve zor entübasyon Zor periferik damar yolu Zor reyonel anestezi (vertebra deformiteleri)(45).</p>
<p>Moebius Sendromu Tek veya çift taraflı fasiyal ve abducens sinirlerinin doğuştan paralizisi sonucu orofasiyal anomaliler (çiğneme kaslarında disfonksiyon, dil hareketlerinde kısıtlılık ve mandibular hipoplazi, retrognati, mikrognati), hipoplastik dil, mikrognati, yarık damak, ekstraokuler göz hareketlerinde defektler, ekstremitte anomalileri, nöbet, hipogonadizm, hipotoni, mental retardasyon, konjenital kardiyak hastalık.</p>	<p>Zor entübasyon, zor periferik damar yolu (ekstremitte anomalileri), preoperatif endokardit profilaksisi (kardiyak hastalıklar), perioperatif korneal abrazyon, keratopati riski (fasial paralizisi nedeniyle göz kapaklarının tam kapanmaması) Postoperatif havayolunda artmış sekresyon, üst hava yolu obstruksiyonu ve respiratuar yetmezlik, santral hipovekilasyon (opioid kullanımında dikkat), kronik antikonvulzan kullanımı varlığında nondepolarizan kas gevşetici dozu ayarlanmalı (46).</p>
<p>Down Sendromu Makroglossi, küçük çene, epikantus katlantısı, düşük kas tonusu, kol ve bacak kısalığı, kısa boy, atlantoaksiyel instabilite, lingual tonsiller hiperplazi, küçük trakea, hipotoni, geniş el, kısa ve tombul parmak, simian çizgisi, ayak baş parmağıyla ikinci parmak arası daha büyük bir boşluk, konjenital kalp hastalığı, zayıf immünite, duodenal atrezi, gastroözefajial reflü ve üriner sistem anomalileri, endokrin anomaliler (47).</p>	<p>Zor entübasyon (büyük dil ve küçük ağız; laringomalazi), küçük numara endotrakeal tüp (subglottik stenoz), laringoskopi ve entübasyonda dikkatli baş boyun hareketi (atlantoaksiyel instabilite) Postoperatif havayolu obstruksiyonu, intraoperatif bradikardi, bronkospazm, hipotansiyon, iletişim zorluğu infektif endokardit profilaksisi.</p>
<p>Kabuki Sendromu KMT2D gen mutasyonu, dismorfik yüz (uzun palpebral fissürleri, alt göz kapaklarının 1/3 lateralinin eversiyonunu, lateral 1/3'ü seyrek kavışli kaşlar, geniş basık burun kökü, geniş düşük kulak kepçeleri, yüksek arklı damak, dental anomaliler), iskelet anomalileri, gelişim geriliği, kardiyovasküler anomaliler, renal-üriner, anorektal, endokrin ve hematolojik anomaliler, bilier atrezi, epilepsi, kas hipotonisi. Adenoid hipertrofi, rekürren otitis media ve pnömoni, konjenital hipotiroidi, mental retardasyon (48).</p>	<p>Zor entübasyon (yüksek arklı damak, yarık damak-dudak, maloklüzyon) Preoperatif kardiyak değerlendirme (konjenital kalp hastalığı), Preoperatif pulmoner değerlendirme (skolyoz, immün yetmezlik, sık pnömoni) Lateks allerjisi Pozisyon sırasında dikkat (eklem laksitesisi) Artmış nondepolarizan kas gevşetici ihtiyacı (kronik antikonvulzan kullanımı)</p>

Kaynaklar

- Zguricas J, Bakker W, Heus H, Lindhout D, Heutink P, Hovius SE. Genetics of limb development and congenital hand malformations. *Plast Reconstr Surg* 1998;101:1126-35.
- Daluiski A, Soyun EY, Lyons KM. The molecular control of upper extremity development: implications for congenital hand anomalies. *J Hand Surg Am* 2001; 26: 8-22.
- Panthaki ZJ, Armstrong MB. Hand abnormalities associated with craniofacial syndromes. *J Craniofac Surg* 2003;14: 709-12.
- Thomas K, Hughes C, Johnson D, Das S. Anesthesia for surgery related to craniosynostosis: A review part 1. *Pediatric Anesthesia* 2012; 22:1033-41.
- Onal O, Apiliogullari S, Gunduz E, Celik JB, Senaran H. Spinal anaesthesia for orthopaedic surgery in children with cerebral palsy: Analysis of 36 patients. *Pakistan Journal of Medical Sciences* 2015;31:189-93.
- de Beer D, Bingham R. The child with facial abnormalities. *Curr Opin Anaesthesiol* 2011;24:282-8.
- Belanger J, Kossick M. Methods of identifying and managing the difficult airway in the pediatric population. *AANA J* 2015; 83:35-41.
- Ng A, Vas L, Goel S. Difficult paediatric intubation when fiberoptic laryngoscopy fails. *Paediatr Anaesth* 2002;12:801-5.
- Moore M. Upper airway obstruction in the syndromal craniosynostoses. *Br J Plast Surg* 1993;46:355-62.
- Barnett S, Moloney C, Bingham R. Perioperative complications in children with Apert's syndrome; a review of 509 anaesthetics. *Pediatr Anesth* 2011;21:72-7.
- Pollard RJ, Mickle JP. Pediatric neuroanesthesia. In: Cucciaro RF, Black S, michenfelder JD, editors. *Clinical Neuroanesthesia*. Newyork: Churchill Livingstone; 1998. p. 497-537
- Goa KL, Noble S, Spencer CM. Sevoflurane in paediatric anaesthesia: a review. *Paediatr Drugs* 1999;1:127-53.
- Szabo EZ, Luginbuehl I, Bissonnette B. Impact of anesthetic agents on cerebrovascular physiology in children. *Pediatr Anesth* 2009;19:108-18.
- Morgan GE, Mikhail MS, Murray MJ. *Paediatric Anesthesia*. Clinical Anesthesiology. 4th ed. Newyork: Lange Medical Books/McGraw-Hill; 2008. p. 922-50.
- Kocatürk Ö, Kayacan BN. Genel Anesteziye Monitörizasyon. *Türkiye Klinikleri J Anest Reanim. Special Topics*

2013;6:18-27.

16. Kim P, Tahon T, Fetzer M, Tobias J. Perioperative hypothermia in the pediatric population: A quality improvement Project. *Am J Med Qual* 2013; 28:400-6.
17. Macario A, Dexter F. What are the most important risk factors for a patient's developing intraoperative hypothermia? *Anesth Analg* 2002;94:215-20.
18. Apiliogullari S, Oc B, Kara I, Celik D, Duman A, Senaran H. Unilateral spinal anesthesia in a pediatric patient with Duchenne muscular dystrophy: a case report. *Paediatr Anaesth* 2013;23:1106-7.
19. Rosenberg, H, Davis M, James D, Pollock N, Stowell K. Malignant hyperthermia. *Orphanet J Rare Dis* 2007; 2:21.
20. Wappler, F. Anesthesia for patients with a history of malignant hyperthermia. *Curr Opin Anaesthesiol* 2010;23:417-22.
21. Rath GP, Dash HH. Anaesthesia for neurosurgical procedures in paediatric patients. *Ind J Anaesth* 2012;56:502-12.
22. Tunçbilek G. Kraniyofasiyal cerrahinin temel prensipleri. *Hacettepe Tıp Dergisi* 2009;40:32-44.
23. Tuncbilek G, Vargel I, Erdem A, Mavili ME, Benli K, Erk Y . Blood loss and transfusion rates during repair of craniofacial deformities. *J Craniofac Surg* 2005;16:59-62.
24. Park Y, Lee J, Song H, Byon H, Kim H, Kim J. The accuracy of noninvasive hemoglobin monitoring using the Radical-7 Pulse CO-Oximeter in children undergoing neurosurgery. *Anesth Analg* 2012;115:1302-7.
25. Naran S, Cladis F, Fearon J, Bradley J, Michelott B, Cooper G et al. Safety of preoperative erythropoietin in surgical calvarial remodeling: an 8-year retrospective review and analysis. *Plast Reconstr Surg* 2012;130:305-10.
26. Goobie SM, Meier PM, Pereira LM, MCGowan FX, Prescilla RP, Scharp LA et al. Efficacy of tranexamic acid in pediatric craniostomosis surgery: a double-blind, placebo-controlled trial. *Anesthesiology* 2011;114:862-71.
27. Faberowski L, Black S, Mickle J. Incidence of venous air embolism during craniectomy for craniostomosis repair. *Anesthesiology* 2000;92:20-3.
28. Black S, Cucchiara RF, Nishinura RA, Michenfelder JD. Parameters effecting occurrence of paradoxical air embolism. *Anesthesiology* 1989;71:235-41.
29. Goobie SM, Zurakowski D, Proctor MR, Meara JG, Meier PM, Young VJ et al. Predictors of clinically significant postoperative events after open craniostomosis surgery. *Anesthesiology* 2015;122:1021-32.
30. Kumar N, Arora S, Bindra A, Goyal K. Anesthetic management of craniostomosis repair in patient with Apert syndrome. *Saudi J Anaesth* 2014;8:399-401.
31. Başar H, Büyükkoçak Ü, Kaymak Ç, Akpınar S, Sert O, Vargel I. An intraoperative unexpected respiratory problem in a patient with Apert syndrome. *Minerva Anestesiol* 2007;73:603-6.
32. Reardon W, Winter RM, Rutland P, Pulleyn LJ, Jones BM, Malcolm S. Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. *Nat Genet* 1994;8:98-103.
33. Gothwal S, Nayan S, Kumar J. Crouzon syndrome with bony upper airway obstruction: case report and review literature. *Fetal Pediatr Pathol* 2014;33:199-201.
34. Vogels A, Fryns JP. Pfeiffer syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:19.
35. Reardon W, Winter RM. Saethre-Chotzen syndrome. *J Med Genet* 1994;31:393-6.
36. Easely D, Mayhew JF. Anesthesia in a child with Saethre Chotzen syndrome. *Paediatr Anaesth* 2008;18:81.
37. Twigg, SRF, Lloyd D, Jenkins D, Elcioglu NE, Cooper CDO, Al-Sannaa N et al. Mutations in multidomain protein MEGF8 identify a Carpenter syndrome subtype associated with defective lateralization. *Am J Hum Genet* 2012;91:897-905.
38. Batra YK, Rajeev S, Nishtala S, Grover G. Anesthetic implications of Carpenter syndrome (Acrocephalopolysyndactyly type II). *Pediatric Anesthesia* 2008;18:1235-7.
39. Tajsharghi H, Kimber E, Kroksmark AK, Jerre R, Tulinus M, Oldfors A. Embryonic myosin heavy-chain mutations cause distal arthrogryposis and developmental myosin myopathy that persists postnatally. *Arch Neurol* 2008;65:1083-90.
40. Evans TA, Flores RL, Tholpady SS, Dierdorf S. Malignant Hyperthermia in a 3-Year-Old Child With Microstomia. *Journal of Craniofacial Surgery* 2015;2:217-9.
41. Stevens MF, Golla E, Lipfert P. Intraoperative and postoperative analgesia with a caudal catheter in a child suffering from Schwartz-Jampelsyndrome. *Anaesthesist* 2006;55:555-60.
42. Dorsett D, Krantz ID. On the molecular etiology of Cornelia de Lange syndrome. *Ann NY Acad Sci* 2009;1151:22-37.
43. Washington V, Kaye AD. Anesthetic management in a patient with Cornelia de Lange syndrome. *Middle East J Anesthesiol* 2010;20:773-8.
44. Krishnan BS, Eipe N, Korula G. Anaesthetic management of a patient with achondroplasia. *Paediatr Anaesth* 2003;13:547-9.
45. Sertoz N, Gunay H, Karaman S. Anesthetic approach to a patient with multiple pterygium (Escobar) syndrome. *Pediatric Anesthesia* 2012;22:490-2.
46. Gondipalli P, Joseph DT. Anesthetic implications of Möbius syndrome. *J Clin Anesth* 2006;18:55-9.
47. Ihringer K, Russ N, Walther A, Schiff JH. Anesthesiological considerations for patients with trisomy 21 (Down syndrome). *Anaesthesist* 2013;62:407-19.
48. Atalay YO, Kaya C, Ustun YB, Sahinoglu AH. Anesthesia Management in a Patient with Kabuki Syndrome. *Medical Archives* 2014;68:359-60.