

Joubert Sendromlu Hastanın Diş Tedavilerinde Anestezi Yönetimi: Olgu Sunumu

Anesthesia Management in Dental Treatments of a Patient with Joubert Syndrome: Case Report

Mehmet Akif YILMAZ¹

Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Tıp
Fakültesi, Atatürk Üniversitesi
Erzurum/TÜRKİYE



Feyza ŞİMŞEK¹

Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Tıp
Fakültesi, Atatürk Üniversitesi
Erzurum/TÜRKİYE



Havva YAVUZ¹

Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Tıp
Fakültesi, Atatürk Üniversitesi
Erzurum/TÜRKİYE



Nuray UZUN¹

Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Tıp
Fakültesi, Atatürk Üniversitesi
Erzurum/TÜRKİYE



Murat BÜYÜKSEFİL²

Pedodonti AD, Diş Hekimliği Fakültesi, Atatürk
Üniversitesi Erzurum/TÜRKİYE



Fatih ŞENGÜL²

Pedodonti AD, Diş Hekimliği Fakültesi, Atatürk
Üniversitesi Erzurum/TÜRKİYE



Elif ORAL AHISKALIOĞLU¹

Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Tıp
Fakültesi, Atatürk Üniversitesi
Erzurum/TÜRKİYE



Geliş Tarihi/Received 28.02.2024
Kabul Tarihi/Accepted 04.04.2024
Yayın Tarihi/Publication 30.04.2024
Date

Sorumlu Yazar/Corresponding author:

Mehmet Akif YILMAZ

E-mail:

mehmetakifyilmaz025@gmail.com

Cite this article: Yılmaz MA, Şimsek F, Uzun N, Büyüksefil M, Şengül F, Ahiskalıoğlu EO. Anesthesia management in dental treatments of a patient with joubert syndrome: case report. *Atatürk Univ Fac Med J Surg Med Sci.* 2024;3(1):15-18



Content of this journal is licensed under a Creative Commons Attribution-Noncommercial 4.0 International License.

ÖZ

Joubert sendromu nadir görülen, psikomotor gelişme geriliği, nistagmus, ataksi ve tekrarlayan takipne-
apne nöbetleri ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Mikrocefali, polidaktili, retina
displazisi, böbrek kistleri ve dil tümörleri sendroma eşlik edebilen anomalilerdir. Joubert sendromlu
hastalarda değişen derecelerde serebellar vermis displazisi görülür. Bu çocuklarda anestezi
uygulanması perioperatif solunum problemleri ile komplike olabilir. Kranial magnetik rezonans
görüntüleme serebellar vermis hipoplazisinin neden olduğu molar diş görüntüsü nöroradyolojik tanı
kriteridir. Bu olgu sunumunda Joubert sendromlu bir hastada diş tedavisi sırasında anestezi
yönetimimiz sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Joubert sendromu, Genel anestezi, Cerrahi anestezi, İnhalasyon anestezi,
Remifentanil, Endotrakeal entübasyon

ABSTRACT

Joubert syndrome is a rare, autosomal recessive disease characterized by psychomotor
developmental delay, nystagmus, ataxia and recurrent tachypnea-apnea seizures. Microcephaly,
polydactyly, retinal dysplasia, kidney cysts and tongue tumors are anomalies that may accompany
the syndrome. Varying degrees of cerebellar vermis dysplasia are observed in patients with Joubert
syndrome. Anesthesia administration in these children may be complicated by perioperative
respiratory problems. The appearance of molar teeth caused by cerebellar vermis hypoplasia on
cranial magnetic resonance imaging is a neuroradiological diagnostic criterion. In this article, our
anesthesia management during dental treatment in a patient with Joubert syndrome is presented.

Keywords: Joubert syndrome, General anesthesia, Surgical anesthesia, Inhalation anesthesia,
Remifentanil, Endotracheal intubation.

GİRİŞ

İlk kez 1969 yılında Marie Joubert tarafından tanımlanmıştır.¹ Joubert sendromu otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Serebellar ve beyin sapı gelişme bozukluğu asıl patolojidir.² Joubert sendromu üç temel bulgu ile karakterizedir. Bunlar molar diş işareti (MTS) adı verilen ayırt edici bir serebellar ve beyin sapı malformasyonu, hipotoni, gelişimsel gecikmelerdir. Bu bulgulara genellikle epizodik takipne veya apne ve/veya atipik göz hareketleri eşlik eder. Genel olarak, solunum anormallikleri yaşla birlikte düzelir. Bilişsel yetenekler, ciddi zihinsel engellilikten normale kadar değişkendir. Ek bulgular arasında retinal distrofi, böbrek hastalığı, oküler kolobomlar, oksipital ensefalosel, hepatik fibroz, polidaktili (**şekil 1a ve 1b**), oral hamartomlar ve endokrin anormallikleri yer alabilir.³ Kranial manyetik rezonans (MR) görüntüleme serebellar vermiş hipoplazisinin neden olduğu molar diş görüntüsü nöroradyolojik tanı kriteridir.⁴ Erken dönemde periyodik apne, takipne şeklinde gelişen anormal solunum paterni hastalığın seyrinde yoğun bakım takibi ve solunum desteği gerektirebilir. Dil büyük ve dışarıda olabilir. Maske ile zor ventilasyon ve zor entübasyon olasılığı yüksektir. Ayrıca büyük geniş dil, laringomalazi, mikrognati gibi havayolu yönetimi zor anatomik özelliğe sahip olabilir.⁵ Bu olgu sunumunda diş çekimi ve dolgu yapılması planlanan Joubert sendromuna sahip çocuk hastada anestezi yönetimini tartıştık.

OLGU

Mental retarde, 4 yaş 13 kilo kız çocuk bilinen Joubert sendromu dışında sistemik hastalığı olmayan hasta operasyon için ameliyathaneye alınmıştır. Ebeveynlerden alınan anamnezde akraba evliliği olduğu öğrenilmiştir. Diş çürüğü şikâyeti ile Türkiye'nin Doğusundaki bir Üniversitesinin Diş Hekimliği Fakültesinin Pedodonti Anabilim Dalı AD başvuran çocuğun ağız içi muayenesinde bütün süt dişlerinde derin dentin çürükleri mevcutmuş. Uyum problemi bulunan çocuktan operasyon öncesi radyograf alınamamıştır.

Yapılan preanestezik değerlendirmede risperdal 0.25 mg kullanan hasta çocuk psikiyatriye danışılmıştır. Çocuk psikiyatri risperdalin 24 saat önce kesilmesini ve post operatif oral açılınca başlaması önerilmiştir. Sendromik olan hastamızı kardiyak ve renal fonksiyonların değerlendirilmesi açısından çocuk nefrolojiye ve çocuk kardiyolojiye preoperatif öneriler açısından danışılmıştır. Ekstra önerileri bulunmayan çocuk kardiyoloji ve çocuk nefroloji bölümlerinden operasyon için izin alınmıştır. Mallampati skoru değerlendirilemeyen hasta için direk bakıda zor entübasyon düşünülmemiştir. Ameliyathane odasında video laringoskopi hazır bulundurulmuştur. Damar yolu

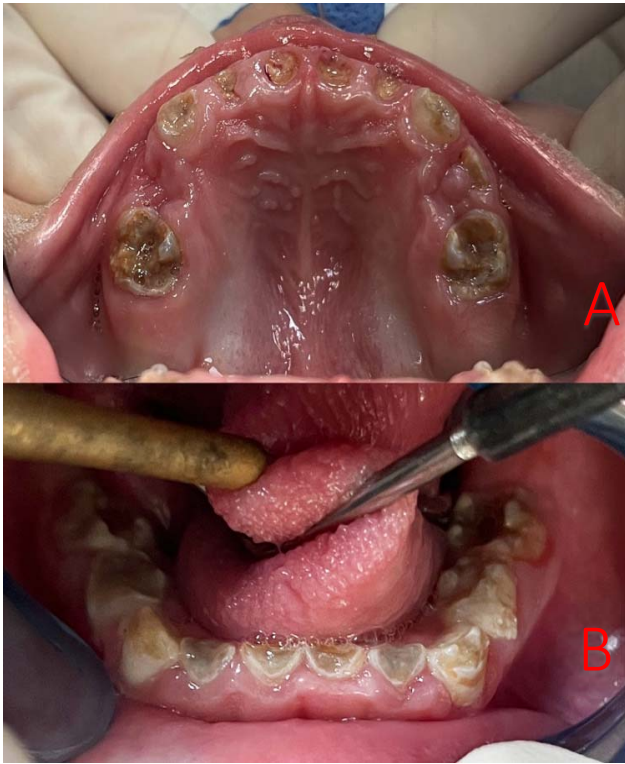
bulunmayan hastaya sevofluran ile inhalasyon indüksiyonu yapılmıştır. Sol el dorsal bölgeden 22G branül ile iv kanülasyon yapıldı. İntravenöz 40 mg propofol ve 8 mg roküronyum yapılmıştır. Kontrole ventilasyon yapılan hastaya 2 dakika sonra 10mcg remifentanil bolus yapıp 4.0 kafli spiralli tüp ile nazotrakeal entübe edilmiştir. Zor entübasyon ile karşılaşılma riski direkt laringoskopi ile başarılı entübasyon yapılmıştır. İdame %50 oksijen ve sevofluran ile sağlandı. Minimum alveolar konsantrasyon (MAK) 1.5 olarak tutulmuştur.

Yapılan cerrahi işlem; çocuğun üst orta ve yan keser dişleri, üst sağ ve sol I. süt azı dişleri toplamda 1 ml Ultracain D-S 40 mg/ml+6mcg/mL anestezi solüsyonu (Septodont, BiodentineR Kırklareli) kullanılarak çekilmiştir. Hastanın diğer süt azı dişlerine demir sülfat amputasyonu yapılmış fakat daha sonra manyetik rezonans film çekilme ihtimali bulunduğu için paslanmaz çelik kuron yerine kompomer kullanılarak restore edilmiştir. Diğer dişlerin restorasyonu ise akıcı kompozit kullanılarak tamamlanmıştır. (**şekil 2a ve 2b**)

Şekil 1a ve 1b: Hastanın üst ve alt ekstremitelerindeki polidaktilileri görülmektedir.



Şekil 2a ve 2b: Joubert sendromlu hastanın preoperatif intraoral bulguları.



İdame nöromusküler bloker ajan yapılmamıştır. İdame mayimiz %5 dextroz %0.45 sodyum klorür idi. Kan şekeri takipleri 120 mg/dl üzerine çıkmayan hasta toplamda 400 cc mayi almıştır. Operasyon 3 saat sürmüştür. Toplamda 6 diş çekim 14 dolgu yapılmıştır. Ekstübasyon yapılmadan 10 dk önce 200 mg parasetamol yapıp 0.08 mcg/kg/dk dan giden remifentanil infüzyonu sonlandırılmıştır. Ekstübasyonda 60 mg sugammadex ile yapılmıştır. Hasta postanestezik bakım ünitesine (PACU) alınmıştır. Cerrahi ekibe en az 24 saat ventilasyon parametrelerinin takibi önerilerek hasta servise başarılı bir şekilde gönderilmiştir.

Yapılan takipler sonrasında, 24 saat sonra güvenli bir şekilde hasta taburcu edilmiştir.

TARTIŞMA

Joubert sendromu ilk kez 1969 yılında tanımlanmış olup literatürde genel anestezi uygulaması ile ilgili az sayıda veri vardır. Joubert sendromlu olgularda psikomotor aktivite yavaştır. İntermitant santral apne ile sonlanan paroksizmal hiperventilasyonla karakterize anormal solunum paterni bulunmaktadır.¹

Bu olgu sunumunda az sayıda bulunan literatür analiz edilmiş ve özellikle de Hayırlıoğlu ve arkadaşları tarafından 2019 yılında Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi'nde yayınlanan bir olgu sunumu olan Joubert

Sendromlu bir hastanın skolyoz cerrahisi sırasındaki anestezi yönetimini ele almaktadır.⁶ Araştırma, Joubert sendromlu hastalarda serebellar vermis ve beyin sapı gelişim bozukluğuna bağlı olarak opioid ajanlara karşı artan duyarlılığı vurgulamaktadır. Bu hastaların solunum paternlerinin zaten bozuk olması nedeniyle, opioid ajanların dikkatli bir şekilde kullanılması gerektiğini belirtmektedir. Bu bağlamda, remifentanil gibi opioid ajanlar, kısa etki süresiyle spinal deformite operasyonlarında istenen kontrollü hipotansiyon sağlama açısından tercih edilebilir bir seçenek olarak öne çıkmaktadır.⁷⁻⁸ Olgu sunumu, cerrahi müdahalelerde anestezi yönetiminin bu özel popülasyonda nasıl planlanması gerektiğine dair önemli klinik ipuçları sunmaktadır. Bu tür detaylı olgu sunumları, klinisyenlere, Joubert Sendromlu hastaların özel ihtiyaçlarına uygun anestezi stratejilerini benimsemeleri konusunda rehberlik etmek adına önemli bir kaynak olabilir.

Vodopich ve arkadaşlarının 2004 yılında "Pediatric Anesthesia" dergisinde yayımlanan olgu sunumunda, Joubert Sendromu hastalarında cerrahi müdahalelerde anestezi yönetimi konusunda değerli bir perspektif sunmaktadır.⁹ Bu olgu sunumunda, 7 aylık bir bebekte sağ inguinal herni operasyonu sırasında spinal anestezi uygulanması tercih edilmiş ve bu tercihin altında yatan sebepler, Joubert Sendromu hastalarında genel anesteziye bağlı solunum problemleri ve hastanın zor laringoskopi öyküsünün bulunmasıdır. Bu öneri, Joubert Sendromu hastalarında anestezi seçiminin bireyselleştirilmesi ve hasta güvenliğinin artırılması açısından önemli bir klinik pratik sağlamaktadır. Dolayısıyla, Vodopich ve arkadaşlarının çalışması, Joubert Sendromu olan hastalarda anestezi stratejilerinin belirlenmesinde klinisyenlere rehberlik eden, literatüre katkıda bulunan önemli bir çalışma olarak değerlendirilmektedir.

Joubert sendromlu hastalarda beş cerrahi prosedürün anestezi yönetimine dair sadece üç yayınlanmış açıklama bulunmaktadır.¹⁰⁻¹² Bu vakalarda, genel anestezi uygulamalarında inhalasyon ajanlarının, hatta tek başına azot oksit, nöromusküler bloker ve özellikle opioidlerin postoperatif birkaç saat boyunca apneik atakları ciddi şekilde şiddetlendirebileceği tespit edilmiştir. Bu nedenle, opioidlerden kaçınılması ve bölgesel anestezi kullanımı önerilmektedir. Ancak, kendi olgu sunumumuzda baş-boyun cerrahisi gerekliliği nedeniyle bölgesel anestezi uygulanması mümkün olmamıştır. Biz, genel anesteziyle ilgili literatürde yer alan olgu sunumlarından esinlenerek, inhalasyon indüksiyonu, nöromusküler bloker sonrası endotrakeal entübasyon, idame inhalasyon anestezisi ve kısa yarı ömre sahip olan remifentanil infüzyonu ile sağlandıktan sonra sugammadex ile ektübe edilen bir anestezi yönetimi

uygulanmıştır. Postoperatif 24 saat takip edilen hastamızda komplikasyon izlenmemiştir. Bizde bu deneyimimizi literatür doğrultusunda derlemek ve paylaşmak istedik.

Joubert sendromlu hastalara anestezi uygulamalarında cerrahinin kendine has özellikleri dışında bu sendroma ait özellikler de dikkate alınmalı ve komplikasyonlardan kaçınmak için hastalar postoperatif dönemde de yakın takip edilmelidir.

Hasta Onamı: Olgunun sunumu ve görüntülerinin yayınlaması için hastanın ebeveynlerinden yazılı bir bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir-MAY; Tasarım-MAY; Denetleme- MAY; Kaynaklar-MAY; Veri Toplanması ve/veya İşlenmesi MAY; Analiz ve/ veya Yorum-MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA ; Literatür Taraması- MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA; Yazıyı Yazan- MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA Eleştirel İnceleme- FŞ, EOA

Çıkar Çatışması: Yazarlar, çıkar çatışması olmadığını beyan etmiştir.

Finansal Destek: Yazarlar, bu çalışma için finansal destek almadığını beyan etmiştir.

Informed Consent: A written informed consent form was obtained from the patient's parents for the presentation of the case and the publication of its images.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept -MAY; Design- MAY; Supervision- MAY; Resources- MAY; Data Collection and/or Processing-MAY; Analysis and/or Interpretation- MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA; Literature Search- MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA; Writing Manuscript- MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA, Critical Review- MAY, FŞ, HY, NU, MB, FŞ, EOA, Other- FŞ, EOA

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

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

KAYNAKLAR

1. Dey A, Kumar P, Mittal K, Sharma R, Goyal A, Hira P. Joubert syndrome: A classic case. *Journal of Family Medicine and Primary Care*. 2019;8(1):311.
2. Joubert M, Eisenring JJ, Preston J, Andermann F. Familial agenesis of the cerebellar vermis. *Neurology*. 1969;19(9):813-813.
3. Parisi M, Glass I. Joubert Syndrome. GeneReviews®-NCBI Bookshelf. Published June 29, 2017. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1325/>
4. Maria BL, Quisling RG, Rosainz LC, et al. Molar Tooth Sign in Joubert Syndrome: Clinical, Radiologic, and Pathologic Significance. *Journal of Child Neurology*. 1999;14(6):368-376.
5. Surisetti BK, Holla VV, Prasad S, et al. Clinical and Imaging Profile of Patients with Joubert Syndrome. *Journal of Movement Disorders*. 2021;14(3):231-235.
6. Hayırlıoğlu MB, Gökay Vural B, İyigün M, Güler T. Joubert Sendromlu Hastanın Skolyoz Cerrahisinde Anestezi Yönetimi: Olgu Sunumu. *Acibadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi*. 2019;10(1):110-112.
7. Castanelli DJ, Splinter WM, Clavel NA. Remifentanyl decreases sevoflurane requirements in children. *Canadian Journal of Anesthesia/Journal canadien d'anesthésie*. 2005;52(10):1064-1070.
8. Jürgens S, Krishna M. Low-dose remifentanyl infusions for major spinal surgery. *Anaesthesia*. 2002;57(7):724-725.
9. Vodopich DJ, Gordon GJ. Anesthetic management in Joubert syndrome. *Pediatric Anesthesia*. 2004;14(10):871-873.
10. Matthews Nc. Anaesthesia in an infant with Joubert's syndrome. *Anaesthesia*. 1989;44(11):920-921.
11. Sung Mw, Kim Jw, Kim Kh. Bifid Epiglottis Associated with Joubert's Synd. *Annals of Otolaryngology & Laryngology*. 2001;110(2):194-196.
12. Habre W, Sims C, D'souza M. Anaesthetic management of children with Joubert syndrome. *Pediatric Anesthesia*. 1997;7(3):251-253.