

Charge Sendromu Ön Tanılı Prematüre Hastanın Acil Anal Atrezi Cerrahisinde Anestezi Yönetimi

6. BÖLÜM

Keziban BOLLUCUOĞLU¹
Sertaç AKMAN²

GİRİŞ

Bu olgu sunumunda CHARGE sendrom öntanımlı prematüre hastanın acil anal atrezi cerrahisinde peroperatif anestezi yönetimini sunmayı amaçladık.

CHARGE sendromu (CS) nadir (1/10000) görülen, prenatal ve neonatal dönemde konjenital ve dismorfik çeşitli anomalinin eşlik ettiği nadiren de olsa otozomal dominant geçişli bir genetik bozukluktur. Hall ve Hittner ilk defa bu sendromun özelliklerini belirttiklerinden kendi isimleriyle anılmasıyla beraber, Pagon ilk olarak kolobom, koanal atrezi, kalp kusurları, genital anormallikler, büyüme geriliği ve kulak malformasyonu gibi kardinal anomalileri tanımlamıştır ve CS terimini kullanmıştır (1,2). Günümüzde Blake ve Verloes tarafından modifiye edilen kriterlerle tanı almaktadır (3,4). Bunlar arasında trakeoözofageal fistül, belirgin yüz görünümü, orofasiyal yarıklık, ekstremitte anormallikleri ve nadiren immün yetersizlikler sayılabilir.

8q12'de bulunan CHD7 (kromodomain sarmal DNA bağlayıcı protein) genindeki mutasyonlar sendromun en sık nedenidir nadir olarak da otozomal dominant kalıtım gösterir. CHD7 genindeki mutasyonlar, gen ekspresyonunun düzenlenmesini ve düzensiz nöral krest gelişimini kesintiye uğratan işlevsel olmayan, kısa bir CHD7 proteininin yapılmasına yol açar. Bu değişiklikler embriyonik dönemde meydana gelirse, CS'nin tipik özellikleri ortaya çıkar (3). CS ismini hastalıkta görülen bu belirtilerden almıştır (5,6).

- C *Coloboma*; gözde yapısal bir kusur olan kolobom
- H *Heart defect*; kalp anomalileri

1 Dr. Öğr. Üyesi Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD.
kezibanbollucuoglu@gmail.com
2 Dr. Öğr. Üyesi Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD.
Drsertach@yahoo.com

num hızı, stridor ve başarısız ekstübasyondur (23). Bu riskler göz önüne alındığında, CS'li çocuklar ameliyattan sonra genel pediatrik popülasyondan daha uzun süre izlenmelidir.

Bu hastaların ameliyat sonrası uzun süreli mekanik ventilasyona ihtiyaç duyma olasılıkları daha yüksektir. Mekanik ventilasyonun daha yüksek gözetim altında yapılması önerilir. Anestezi sonrası olumsuz hava yolu olayları için önemli ölçüde daha yüksek risk nedeniyle ayaktan anestezi önerilmez.

Hastamız postoperatif takiplerinde vital bulguları stabil idi. Postoperatif 2.günde etkin spontan solunumu mevcut iken SpO₂:94-95 olduğundan ekstübe edildi. Postoperatif yoğun bakım yatışının 7. gününde genetik tarama kesin tanı amacıyla ve mevcut konjenital kardiyak anomalilerin cerrahi tedavisi amacıyla ileri merkeze sevk edildi.

SONUÇ

Perioperatif yönetimde devam eden gelişmeler prematüre ve multipl defektli bebeklerin morbidite ve mortalite insidansını azaltmıştır. Yeni cerrahi tekniklerin tanıtılması ve anestezi ilaç ve tekniklerin cerrahi prematüre üzerindeki etkilerinin daha kapsamlı anlaşılması, cerrahlar ve anestezi uzmanları için birçok zorlukla mücadele edebilme kolaylığı sağlamıştır. Kapsamlı değerlendirme ve açık iletişim sağlık ekibi önemlidir. Perioperatif morbidite ve mortaliteyi en aza indirmek için yaşa bağlı değişkenlerin ve anestezi ve cerrahi prosedürlerin etkileşiminin temel olarak anlaşılması esastır.

CS'li bireylerin özelliklerine uygun yoğun bakıma ihtiyaçları vardır. CS'li çocuklarla ilgili birçok sorun olması nedeniyle, anestezi yönetimi zorludur ve uzman becerileri gerektirir. Erken tanı ve müdahale, hayatta kalma ve sonuç faydalarını kesinlikle iyileştirebilir. Biz de hem prematüre hem multipl konjenital anomalileri olan CS ön tanılı hastamızı her türlü komplikasyona hazırlıklı olarak acil anal atrezi operasyonunda gerekli önlemlerle güvenli bir şekilde anestezi yönetimimizi gerçekleştirmeyi başardık.

KAYNAKLAR

1. Hall BD. Choanal atresia and associated multipl anomalies. *J Pediatr* 1979;95:395-8. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(79\)80513-2](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(79)80513-2).
2. Pagon RA, Graham JM Jr, Zonana J, Yong SL. Coloboma, conjenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE assosication. *J Pediatr* 1981;99:223-7. [http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(81\)80454-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(81)80454-4).
3. Aramaki M, Udaoka T, Kosaki R, Makita Y, Okamoto N, Yoshihashi H, et al. Phenotypic spectrum of CHARGE syndrome with CHD7 mutations. *J Pediatr*. 2006 Mar;148(3):410-4.
4. Zentner GE, Layman WS, Martin DM, Scacheri PC. Molecular and phenotypic aspects of CHD7 mutation in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet A*. 2010 Mar;152A(3):674-86.

5. Wincent J, Holmberg E, Strömland K, et al. CHD7 mutation spectrum in 28 Swedish patients diagnosed with CHARGE syndrome. *Clinical Genetics*, 2008;74:31–38.
6. Bergman JE, Janssen N, Hoefsloot LH, et al. CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implications of an expanding phenotype. *Journal of Medical Genetics*, 2011;48(5):334–342.
7. Morgan D, Bailey M, Phelps P, Bellman S, Grace A, Wyse R. Ear-nose-throat abnormalities in the CHARGE association. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 1993 Jan;119(1):49–54.
8. Hartshorne TS, Grialou TL, Parker KR. Autistic-like behavior in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet A*. 2005 Mar 15;133A(3):257–61.
9. Bajpai R, Chen DA, Rada-Iglesias A, Zhang J, Xiong Y, Helms J, Chang CP, Zhao Y, Swigut T, Wysocka J. CHD7 cooperates with PBAF to control multipotent neural crest formation. *Nature*. 2010 Feb 18;463(7283):958–62.
10. Raqbi F, Le Bihan C, Morisseau-Durand MP, Dureau P, Lyonnet S, Abadie V. Early prognostic factors for intellectual outcome in CHARGE syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 2003 Jul;45(7):483–8.
11. Brusseau R, McCann ME. Anaesthesia for urgent and emergency surgery. *Early Hum Dev*. 2010;86:703–714.
12. Kumar V, Abbas AK, Aster JC. Robbins and Cotran Pathologic Basis of Disease. 9th ed., Elsevier Saunders, Philadelphia, 2015.
13. Goljan EF. Rapid Review Pathology. 5th edition, Elsevier, Philadelphia, 2019.
14. Yuh D, Vricella L, Yang S, Doty J. Johns Hopkins Textbook of Cardiothoracic Surgery, Second Edition 2nd Edition. McGraw-Hill Medical, New York, 2014.
15. Ward RM. Pharmacologic enhancement of fetal lung maturation. *Clin Perinatol*. 1994;21:523–542.
16. Cote CJ, Zaslavsky A, Downes JJ, et al. Postoperative apnea in former preterm infants after inguinal herniorrhaphy. A combined analysis. *Anesthesiology*. 1995;82:809–822.
17. Craven PD, Badawi N, Henderson-Smart DJ, O'Brien M. Regional (spinal, epidural, caudal) versus general anaesthesia in preterm infants undergoing inguinal herniorrhaphy in early infancy. *Cochrane Database Syst Rev*. 2003; CD003669. M.E. McCann, S.G. Soriano / Seminars in Pediatric Surgery 23 (2014) 244–248 247.
18. Welborn LG, Rice LJ, Hannallah RS, Broadman LM, Ruttimann UE, Fink R. Postoperative apnea in former preterm infants: prospective comparison of spinal and general anesthesia. *Anesthesiology*. 1990;72:838–842.
19. Kurth CD, LeBard SE. Association of postoperative apnea, airway obstruction, and hypoxemia in former premature infants. *Anesthesiology*. 1991;75:22–26.
20. McGregor ML, Bremer DL, Cole C, et al. Retinopathy of prematurity outcome in infants with prethreshold retinopathy of prematurity and oxygen saturation 494% in room air: the high oxygen percentage in retinopathy of prematurity study. *Pediatrics*. 2002;110:540.–4.
21. van Ravenswaaij-Arts C, Martin DM. New insights and advances in CHARGE syndrome: Diagnosis, etiologies, treatments, and research discoveries. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2017 Dec;175(4):397–406.
22. Hara Y, Hirota K, Fukuda K. CHARGE sendromlu bir hastada laringeal maske hava yolu kullanımı ile başarılı hava yolu yönetimi. *J Anest*. 2009; 23 :630–632. doi:10.1007/s00540-009-0791-y.
23. Blake KD1, MacCuspie J, Corsten G. CHARGE sendromunda oral sekresyonları azaltmak için tükürük bezlerine botulinum toksin enjeksiyonları: ileriye dönük vaka çalışması. *J Med Genet A*. 2012; 158 :828–831. doi:10.1002/ajmg.a.33241.