



Escobar Sendrom Tanısı Almış Çocuk Hastada Anestezi Yönetimi

Hüseyin Çetlik¹, Zülfü Savaş¹, Zeynep Baysal Yıldırım¹, Ayhan Kaydu¹

1 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye

Geliş: 24.07.2023; Revizyon: 15.11.2023; Kabul Tarihi: 16.11.2023

Öz

Escobar sendromu, çeşitli solunumsal ve ortopedik problemlere neden olan nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Bu sendromda anesteziistler, servikal füzyon, boyun fleksiyon kontraktürüne bağlı hareket kısıtlılığı, yarık damak, mikrognat, ankiлогlossi, kısıtlı ağız açıklığı gibi anomalilere bağlı olarak hava yolu yönetiminde önemli zorluklarla karşılaşabilmektedir. Anesteziistler zor hava yoluna ek olarak, operasyon sırasında anestezi korkulan komplikasyonu olan malign hipertermi riski gibi bir sorunla karşılaşabilmektedir. Bu vakada femur shaft fraktürü nedeniyle operasyon odasına alınan bir pediatrik hastanın anestezi yönetimini sunduk. Hastamızda zor entübasyona yol açabilecek bulguların olması sebebiyle ilk denememizi video laringoskop (VL) ile yaptık ve başarılı olduk. Perioperatif herhangi bir problemle karşılaşmadık.

Anahtar kelimeler: Anestezi Yönetimi, Escobar Sendromu, Hava Yolu Yönetimi, Malign Hipertermi, Video Laringoskop

Anesthesia Management in a Child Patient Diagnosed with Escobar Syndrome

Abstract

Escobar syndrome is a rare autosomal recessive disease that causes various respiratory and orthopedic problems. In this syndrome, anesthesiologists may encounter significant difficulties in airway management due to anomalies such as cervical fusion, limitation of movement due to neck flexion contracture, cleft palate, micrognathia, ankyloglossia, and restricted mouth opening. In addition to the difficult airway, anesthesiologists may encounter a problem such as the risk of malignant hyperthermia, which is the feared complication of anesthesia during the operation. In this case, we presented the anesthesia management of a pediatric patient who was taken to the operating room because of a femoral shaft fracture. Due to the findings that could lead to difficult intubation in our patient, we did our Initial attempt with video laryngoscope and we were successful. We did not encounter any perioperative problems.

Keywords: Anesthesia Management, Escobar Syndrome, Airway Management, Malignant Hyperthermia, Video Laryngoscope

DOI: 10.5798/dicletip.1412120

Correspondence / Yazışma Adresi: Hüseyin Çetlik, Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Diyarbakır, Türkiye e-mail: huseyincetik@gmail.com

GİRİŞ

Escobar sendromu nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır¹. “Multiple Pterygium Sendromu” olarak da adlandırılan genellikle ilerleyici bir sendromdur. Hastalığı tanımlayan özellikleri; düşük kulak, aksiller, antekubital, popliteal, dijital ve interkrural eklem fleksiyon kontraktürleri ile karakterize, büyüme geriliği; gözlerde pterijum, azalmış akciğer kapasitesi; genital ve vertebral anomalilerdir². Escobar sendromlu hastalarda görülen boyun kontraktürlerine bağlı hareket kısıtlılığı, artmış kifoz, servikal lordoz ve füzyon, yarı damak, ankiloglossi, mikrognati ve ağız açıklığının dar olması gibi özellikler hava yolu sorunlarının çıkmasına sebep olabilir^{3,4}.

Preoperatif değerlendirmede hava yolu kontrolünü etkileyen önemli sorunların fark edilmesi ve kontrol altına alınması hasta açısından önemlidir. Literatür incelendiğinde escobar sendromu tanısı almış bireylerde anestezi yönetimine ilişkin sınırlı sayıda çalışma olduğu gözlemlenmiştir. Bu bağlamda olgu sunumundaki amacımız literatüre katkı sağlamak ve bu hastalığın anestezi yönetiminde meslektaşlarımıza ışık tutmaktır. Bu amaç doğrultusunda femur shaft fraktürü ameliyatına alınmış Escobar sendrom tanılı bir çocuğun pediatrik ortopedik anestezi değerlendirilmesini sunuyoruz.

VAKA RAPORU

Sol bacağına ağrı şikâyeti ile başvuran 7 yaş, 25 kg ağırlığındaki erkek hastanın yapılan tetkik, muayene ve direkt grafisinde femur shaft fraktürü olduğu tespit edildi. Olgunun kliniğimizde preoperatif değerlendirilmesi yapıldı. Hastanın ağız, çene ve boyun eklem açıklıkları, solunum ve kardiyovasküler sistem ve laboratuvar analizleri incelendi. Hastanın yapılan fizik muayenesinde Mallampati sınıf 3, tiromental mesafe ölçümü 4,5 cm, mikrognati, bel ve ayaklarda deformite, her iki kalçasında eğrilik, çatallı büyük dil, interinsizör aralık 3-3.5

cm'den dar, kısa boynu olduğu tespit edildi (Resim 1,2).



Resim 1. Kısa boynun, mikrognatinin, tiromental mesafenin kısa olduğu hasta



Resim 2. Ağız açıklığının dar olduğu hasta

Hastaya çekilen ekokardiyografi normal, posteroanterior (PA) akciğer grafisinde kifoz mevcuttu. Laboratuvar sonuçlarında Hb:12 g/dL, hct:37.6 (%), platelet:356 x10³ uL olan hastanın koagülasyon ve biyokimya değerleri normaldi. Bu hastada Malign hipertermi (MH) oluşma riskine karşı gerekli önlemler alındı ve hazırlıkları bir gün öncesinden yapıldı⁵. Vaporizatörler anestezi cihazından ayrıldı, anestezi cihazının karbondioksit absorbanı, solunum devresi değiştirildi. Anestezi cihazı, yaklaşık 15 dk boyunca maksimum akışta taze gaz akıtılarak volatik anesteziklerden

arındırıldı⁶. Dantrolen ilacı oluşabilecek MH riskine karşın kullanılmak üzere hazır bulunduruldu. Hastanın ailesine zor hava yoluna bağlı oluşabilecek komplikasyonlar ve MH riski açısından detaylı bilgi verilip hastanın ailesinden anestezi onamı alındı. Hasta günün ilk vakası olarak alınmasına karar verildi. Amerikan Anestezistler Derneği (ASA) risk sınıflamasına göre ASA III olan hasta ameliyat odasına alındı. Operasyon öncesi değerlendirilmesinde elektrokardiyogram, noninvaziv kan basıncı (KB), pulse oksimetre, koltuk altı ısı, kalp hızı monitörize edildi ve normal değerler arasında gözlemlendi. Sol el sırtında bulunan 22G branül damar yolundan saatte 10 mL/kg hızla gidecek şekilde 1/3 izomiks infüzyonu başlandı. Zor hava yolu hazırlıkları yapıldı. Hastanın hava yoluna uygun çeşitli boyutlarda endotrakeal entübasyon tüpleri, pediatrik buji, yarı sert stileler, supraglottik hava yolu araçları, VL, acil invaziv cerrahi yolu erişimi için uygun ekipmanlar, aspirasyon setleri, nazal kanül kullanılmak üzere hazır bulunduruldu. Preoksijenizasyonu takiben hastaya anestezi indüksiyonunda midazolam (0.05 mg/kg), propofol (2 mg/kg), lidokain (1 mg/kg), fentanil (2 mcg/kg), roküronyum (0.6 mg/kg) intravenöz yoldan uygulandı ve indüksiyonu takiben yaklaşık iki dakika nöromusküler blok gelişimi için beklenildi ve bu süre zarfında hasta havalandırıldı. Sonrasında VL ile 5 numara endotrakeal kafli tüp ile entübasyon işlemi gerçekleşti (Resim 3).



Resim 3. Vokal kordların VL ile görüntüsü

Hastanın Cormack Lehane laringoskopik görüntüleme derecesi 2 olarak belirlendi. Entübasyon sonrası %50 oksijen, %50 medikal hava karışımı, 8 ml/kg tidal hacimde, frekansı 18 soluk/dk olacak şekilde volüm kontrollü mekanik ventilasyon uygulandı. Anestezi idamesi için remifentanil (0.1mcg/kg/dk) ve propofol (6 mg/kg/sa) ile total intravenöz anestezi (TİVA) kullanıldı. Ameliyat süresince hastanın hemodinamik parametreleri ve yaşamsal bulgularında bir değişiklik saptanmadı. Yaklaşık 2 saat süren operasyonda hastanın vücut ısısında da herhangi bir artış saptanmadı. Operasyonun sonlanmasından 30 dakika önce, postoperatif analjezi amacıyla hastaya 15 mg/kg dozda parasetamol intravenöz yoldan verildi. Operasyonun bitimine 15 dakika kala hastanın daha kısa sürede uyanabilmesi için propofol infüzyonu durduruldu, remifentanil dozu düşürülerek infüzyona 0.05 mcg/kg/dk olarak devam edildi. Ameliyat süresince ek doz roküronyum yapılmadı. Cerrahi bitiminde oksijen %100 e çıkarıldı ve akış 5 ml/dk ya artırıldı, 2 mg/kg sugammadex ile nöromusküler blokaj antagonize edildi. Hastanın spontan solunumunun varlığı ve uyarılara yanıt alınması üzerine ekstübasyon işlemi gerçekleştirildi. Ameliyathane odasında postoperatif oksijenizasyonu iyi olan hasta, takip amacıyla postoperatif derlenme odasında yaklaşık 30 dakika gözlem altına alındı ve Modifiye Aldrete skoru 10 olarak sorunsuz bir şekilde servise transferi gerçekleşti. Hastanın operasyon sonrası 24 saatlik takibi yapıldı. Hastada solunum problemleri ve MH açısından herhangi bir sorunla karşılaşmadı.

TARTIŞMA

Bu olgu sunumda nadir görülen Escobar sendrom tanılı bir çocuk, literatür eşliğinde anestezi yönetimi açısından değerlendirildi. Escobar sendromu nadir görülen bir hastalık¹ olmakla beraber büyüme geriliği, boyun, aksilla, antekübital bölgede pterji, eklemlerde fleksiyon

kontraktürleri, genital anomali ve yarık damak ile karakterize bir hastalıktır^{4,7}. Literatürde de Escobar sendrom tanısı almış hastaların akciğer kapasitesinde azalma ve spinal deformite de görüldüğü belirtilmiştir². Ayrıca bu hastalarda kardiyak ve solunum problemleri, kifoskolyoz, mikrognati, kısa boyun ve boyun hareketlerinde kısıtlılık, dar ağız açıklığı, yarık damak gibi anomaliler güvenli anestezi yönetiminde dikkat edilmesi gereken faktörler arasında yer alır. Ameliyat öncesi anestezist zor maske ventilasyonu ve/veya zor entübasyona yol açabilecek bu bulguları önceden değerlendirip optimal hava yolu yönetimini belirlemelidir. Hastamızda ağız açıklığının dar, mikrognati, boyun ekstansiyonunun kısıtlı, tiromental mesafenin kısa olması sebebiyle zor entübasyon hazırlığı yaptık. Zor hava yolu olasılığı olan bu tür hastalarda entübasyon başarısı uygulayıcı anestezi doktorunun tecrübesi ile doğru orantılıdır. Yapılan çalışmalarda özellikle pediatrik hastalarda zor entübasyonda beceri ve ustalığın mortalite ve morbiditeyi azalttığını göstermektedir⁸. Kuzma ve ark. Escobar sendromlu bir çocukta uyanık fiberoptik entübasyon başarısız olduktan sonra larengeal maske hava yolu yardımcı fiberoptik kılavuzlu entübasyon kullandıklarını bildirmişlerdir⁹. Vakamızda hastanın anatomik açıdan ağız açıklığının dar olmasından dolayı supraglottik hava yolu araçları ve direkt laringoskopi kullanımını öncelik olarak tercih etmedik. Elimizde pediatrik fleksible fiberoptik laringoskopi bulunmadığı için bu vakada ilk denememizi VL ile yaptık ve endotrakeal tüp entübasyon işlemini sorunsuz bir şekilde uyguladık. VL pediatrik hastanın zor hava yolu yönetiminde, hastanın hava yolunu yüksek çözünürlükte görüntüsünü sağlaması açısından tercih edilen bir araçtır¹⁰. VL, zor hava yolu beklenen hastaların entübasyonu için planlanmış olup, blade'inin uç kısmındaki optik sistem aracılığıyla dolaylı yoldan bir görüşe izin vermektedir¹¹. Madziala ve ark.¹² yaptıkları bir çalışmada hava yolu yönetiminin zor olduğu

pediatrik hastalarda VL kullanımının daha iyi bir entübasyon aracı olduğunu savunmuşlardır. Literatürde yer alan başka bir çalışmada ise entübasyon esnasında VL kullanımının hava yolunu koruyarak dokuların daha az travmatize olmasını sağladı belirtilmiştir¹³. Ayrıca Jiang ve ark. yaptığı bir çalışmada zorlu endotrakeal entübasyonda VL kullanımının entübasyon süresini kısalttığı ve entübasyon başarısını arttırdığını belirtmişlerdir¹⁴. Literatürdeki bu bilgiler ışığında biz bu vakada VL yardımıyla endotrakeal tüp entübasyonu sorunsuz bir şekilde uyguladık.

MH, uçucu volatik anestezik ajanlar veya depolarizan kas gevşeticiler gibi tetikleyici bir ajana maruziyet sonucu gelişebilen, hipermetabolik bir cevaba neden olan iskelet kasındaki genetik bir bozukluktan kaynaklanır¹⁵. MH'nin mortalite oranı gelişmiş ülkelerde %4-10 olarak tahmin edilmektedir¹⁶. Hiperkarbi, sinüs taşikardisi, hızla artan sıcaklık, kas sertliği, takipne, masseter spazmı ve terleme MH sırasında görülen klinik bulgulardan bazılarıdır²⁰. Endtidal karbondioksit (EtCO₂) düzeyindeki açıklanamayan artışla birlikte taşikardi ve kas rijiditesi MH'nin en erken bulgularındandır²⁰.

Bu alandaki yapılan çalışmalar incelendiğinde bazı çalışmalarda Escobar sendromu ile MH ilişkilendirilirken⁵, bazı çalışmalarda bunun aksine bu ilişki anlamlı bulunmamıştır¹⁷⁻¹⁹. Literatürdeki bu farklılaşma doğrultusunda vaka yönetimimizde olası MH riskine karşın anestezinin uygulama biçimi ve yönetiminde dikkate alınması gereken durumları göz önünde bulundurarak hazırlık yapıldı. Hastaya volatik anestezik kullanımından kaçınıldı ve total intavenöz anestezi yöntemi tercih edildi. MH'yi erken tanımak için endtidal karbondioksit (EtCO₂) ve cilt ısı probu kullanılarak monitörden yakın ısı takibi yapıldı. Hastamızda ameliyat sırasında ve sonrasında MH ile ilgili bir bulguya rastlanılmadı.

SONUÇ

Bu vaka herhangi bir problemle karşılaşmadan yönetilmesine rağmen sendromik hastalar pediatrik anestezi için bir zorluk teşkil edebilir. Bu vakalarda hastaya yaklaşımda anestezi ile ilaçlarla etkileşim ve olası komplikasyon riskine karşın bilgi sahibi olmak gerekmektedir. Bu hastalarda ameliyat öncesi değerlendirme eksiksiz ve ayrıntılı yapılmalıdır. Escobar sendromlu bir çocuğa anestezi uygulanırken anestezi, hava yolu girişimlerinde yaşanabilecek zorluk, anestezinin korkulan majör komplikasyonu olan MH riski gibi potansiyel zorlukların farkında olmalıdır. Hava yolu yönetimi planları hazır olmalı ve olası MH için Dantrolen hazır bulundurulmalıdır. Zor hava yolu şüphesi olan hastalarda ön hazırlık yapılması, entübasyon başarısını artırırken aynı zamanda olası komplikasyonları azaltır. Dolayısıyla bu hastalarda ortaya çıkabilecek olası herhangi bir komplikasyonun erken teşhis ve yönetimi için dikkatli perioperatif izlem gereklidir. Bu olgu sunumumuzun, nadir görülen bir hastalık olan Escobar sendromunda anestezi yönetiminin nasıl yapılacağına dair literatüre katkı sağlayacağı kanısındayız.

Onam Formu: Hastanın klinik bilgilerinin alınması ve yayınlanması için hastadan bilgilendirilmiş onam formu imzalı olarak alınmıştır.

Çıkar Çatışması Beyanı: Yazarlar çıkar çatışması olmadığını bildirmişlerdir.

Finansal Destek: Bu çalışma herhangi bir fon tarafından desteklenmemiştir.

Declaration of Conflict ingInterests: The authors declare that they have no conflict of interest.

Financial Disclosure: No financial support was received.

KAYNAKLAR

1. Sher G, Naeem M. Molecular Diagnosis of Rare Autosomal Recessive Escobar Syndrome in a Consanguineous Pakistani Family. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*. 2018; 22(12): 714-8.

2. Dodson CC, Boachie-Adjei O. Escobar syndrome (multiple pterygium syndrome) associated with thoracic kyphoscoliosis, lordoscoliosis, and severe restrictive lung disease: a case report. *HSS Journal*. 2005; 1(1):35-9.

3. Çiçekçi F. Anesthetic Management for Escobar Syndrome: A Case Report. *Istanbul Medical Journal*. 2017; 18(4):248-50.

4. Balioğlu MB, Bursalı A, Albayrak A, Tacel MT, Yavuz ÖU, Kaygusuz MA. İki erkek kardeşte görülen torasik kifoskolyoz ile birlikte Escobar sendromu (Multipl pterigium sendromu). *The Journal of Turkish Spinal Surgery*. 2013; 24 (1):67-80.

5. Robinson LK, O'Brien NC, Puckett MC, Cox MA. Multiple pterygium syndrome: a case complicated by malignant hyperthermia. *Clinical genetics*. 1987; 32(1):5-9.

6. Ruffert H, Bastian B, Bendixen D, et al. Consensus guidelines on perioperative management of malignant hyperthermia suspected or susceptible patients from the European Malignant Hyperthermia Group. *British Journal of Anaesthesia*. January 2021; 126(1):120-30.

7. Balioglu MB. Omurgayı Tutan Sendromlar. *Türk Omurga Derneği Yayınları-6*. April 2016; 321-334.

8. Köseoğlu A, Özgür M. Nadir görülen bir olguda zor havayolu yönetimi: Singnati. *Dicle Tıp Dergisi*. 2014; 41(4).

9. Kuzma PJ, Calkins MD, Kline MD, Karan SM, Matson MD. The anesthetic management of patients with multiple pterygium syndrome. *Anesthesia & Analgesia*. 1996; 83(2): 430-2.

10. Ramesh S, Jayanthi R, S Archana. Paediatric airway management: What is new? *Indian Journal of Anaesthesia*. 2012; 56(5): 448-453.

11. Çelik E, Yıldırım ZB, Çelik F, Güzel A, Yusuf İ. Fenilketonürlü Hastada Anestezi Yönetimi. *Dicle Tıp Dergisi*. 2018; 45(3): 357-60.

12. Madziala M, Smereka J, Dabrowski M, Leung S, Ruetzler K, Szarpak L. A comparison of McGrath MAC® and standard direct laryngoscopy in simulated immobilized cervical spine pediatric intubation: a manikin study. *European Journal of Pediatrics*. 2017; 176: 779-86.

13. Watt S, Kalpan J, Kolli V. Case report of the use of videolaryngoscopy in thyroid goiter masses: an airway challenge. *International journal of surgery case reports*. 2016; 27: 119-21.
14. Jiang J, Ma DX, Li B, Wu AS, Xue FS. Videolaryngoscopy versus direct laryngoscopy for nasotracheal intubation: A systematic review and meta-analysis of randomised controlled trials. *Journal of Clinical Anesthesia*. 2019; 52: 6-16.
15. Gregory H, Weant KA. Pathophysiology and treatment of malignant hyperthermia. *Advanced Emergency Nursing Journal*. 2021; 43(2): 102-10.
16. Gupta P, Bilmen J, Hopkins P. Anaesthetic management of a known or suspected malignant hyperthermia susceptible patient. *BJA education*. 2021; 21(6): 218.
17. Gericke G. Fragile collagen and the lethal multiple pterygium syndrome: does heat stress play a role? *American journal of medical genetics*. 1991; 38(4): 630-3.
18. Mathew S, Chaudhuri S, Kumar HDA, Joseph TT. Airway management in Escobar syndrome: A formidable challenge. *Indian Journal of Anaesthesia*. 2013; 57(6): 603-5.
19. Sethi P, PK Bhatia, N Gupta, K Singh. Multiple pterygium syndrome: Challenge for anesthesiologist. *Saudi Journal of Anaesthesia*. 2016; 10(3): 350.
20. Larach, MG, Gronert GA, Allen GC, Brandom BW, Lehman EB. Clinical presentation, treatment, and complications of malignant hyperthermia in North America from 1987 to 2006. *Anesthesia and analgesia*. 2010; 110(2): 498-507.