

## Kabuki makeup sendromlu hastada genel anestezi uygulaması

### *The anesthetic management in the patient with Kabuki makeup syndrome*

İsmail Aydın Erden<sup>1</sup>, Ayhan Köseoğlu<sup>2</sup>, Bekir Suat Kürkçüoğlu<sup>3</sup>, Seda Banu Akıncı<sup>1</sup>, Ülkü Aypar<sup>1</sup>

#### ÖZET

Kabuki makeup sendromu karakteristik yüz görünümü (ektropion, kulak kepçelerinin geniş ve düşük olması, basık burun kökü), parmak anomalileri, iskelet anomalileri, mental retardasyon, boy kısalığı görülebilen, otozomal dominant bir mutasyonla oluştuğu düşünülen bir sendromdur. Bu hastalarda karşılaşılan zor havayolu, kardiyak problemler, obstrüktif uyku apnesi, hipotoni ve malign hipertermi riskinden dolayı anestezi uzmanları açısından önem taşımaktadır. Biz de ülkemizde nadir rastlanan Kabuki makeup sendromlu bir hastada uyguladığımız anestezi yaklaşımı sunmayı amaçladık.

**Anahtar kelimeler:** kabuki makeup sendromu, timpanoplasti, anestezi, genel

#### GİRİŞ

Kabuki makeup sendromu (KMS) hastaların tipik yüz görünümünün kabuki sanatçıların yüz makyajına benzerliğinden yola çıkılarak sendroma bu isim verilmiştir (Şekil 1). Mental retardasyon, post-natal büyüme geriliği, eğimi artmış kaş çizgisi, uzun palpebral fissür, alt göz kapaklarının dış bölümünde yükseklik, geniş ve basık burun kökü, yarık-yüksek damağın bulunduğu özel yüz görünümü, skolyoz, parmak anomalileri, puberte prekoks, tekrarlayan kulak enfeksiyonları, konjenital kalp defektleri, iskelet anomalileri ile karakterize bir sendromdur. Kalıtım şekli tam olarak bilinmemekle birlikte sendromla ilgili çeşitli kromozom anomalileri tanımlanmıştır. KMS en çok Japonya’da rastlanmasına rağmen farklı coğrafyalardan bildirilen olgular gün geçtikçe artmaktadır. Sendromun insidansı Japon çocuklarında 1/32000 olarak bildirilmiştir. Ülkemizdeki ilk olgu ise 1994 yılında Erginel ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır.<sup>1-3</sup> Literatürde olguların tipik yüz görünümü ile tanı aldıkları belirtilmektedir.<sup>4</sup> KMS’de görülen zor hava yolu, kardiyovasküler ve ürogeni-

#### ABSTRACT

Kabuki makeup syndrome is characterized by mental retardation, characteristic facial appearance (ektropion), skeletal abnormalities, joint laxity, short stature. The syndrome is thought to be a consequence of autosomal dominant mutation. Important factors in anesthetic management of these patients include; difficult airway, cardiologic problems, obstructive sleep apnea, hypotoni and malign hyperthermia risks. In this case report we aimed to discuss anesthetic management of a patient with Kabuki syndrome -a rare clinical entity in our country-. *J Clin Exp Invest 2013; 4 (1): 116-118*

**Key words:** kabuki makeup, tympanoplasty, general anesthesia

tal hastalıklar, iskelet kas anomalileri, epilepsi, artmış malign hipertermi riski anestezi riskini arttıran faktörler arasında yer almaktadır. Biz de bu olgu sunumumuzda ülkemizde nadir rastlanan KMS li bir hastaya uyguladığımız anestezi yaklaşımı paylaşmayı amaçladık.

#### OLGU

8 yaşında kız hastanın bir yaşında işitme kaybı olduğu fark edildiği, sekiz yaşına kadar gelişme geriliği, konuşamama ve mental retardasyon geliştiği öğrenildi. HÜTF KBB kliniğine timpanoplasti planlanarak yatırılmış. Özgeçmişinde 28 yaşındaki annenin ilk gebeliği sonucu 7,5 aylık iken normal yolla komplikasyonsuz olarak doğduğu öğrenildi. Preoperatif değerlendirme için anestezi polikliniğimize başvuran hastada atipik yüz görünümü (büyük kulaklar, çekik ve ayrık gözler, dismorfik dişler, geniş burun), dar ve yüksek damak, sol elde parçalı simian çizgisi, terli ve nemli deri bulguları tespit edildi (Şekil 2). Hastanın ağırlığının 24 kg, boyunun 112 cm, kan basıncının 112/58 mmHg, vücut sıcaklığının 37°C,

<sup>1</sup> Hacettepe Ü. Tıp F. Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup> Şırnak İdil Devlet Hastanesi, Türkiye

<sup>3</sup> Atatürk Eğitim-Araştırma Hast. Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği, Ankara, Türkiye

**Correspondence:** Bekir Suat Kürkçüoğlu,

Ankara Atatürk Eğit. ve Araştırma Hast. Anesteziyoloji ve Reanimasyon Kliniği Bilkent, Ankara Email: bekirsuat@gmail.com

Received: 13.12.2012, Accepted: 02.01.2013

Copyright © JCEI / Journal of Clinical and Experimental Investigations 2013, All rights reserved

kalp tepe atımının 105/dk, solunum sayısının 30/dk, bilincinin açık ve genel durumunun iyi olduğu görüldü. Kalp sesleri ve solunum sesleri doğaldı. Abdominal ultrasonografisi ve ekokardiyografisi normal olarak değerlendirildi, organomegaliye rastlanmadı. Pediatrik genetik kliniği ile konsulte edilen hastaya KMS teşhisi kondu. Operasyon öncesi ağız açıklığı ve boyun hareketleri değerlendirilen hastanın ailesi riskler açısından bilgilendirildi.



Şekil 1. Kabuki makeup sendromlu hasta



Şekil 2. Sendromun ismine ilham kaynağı olan kabuki sanatçısı

Operasyon sabahı hasta 0,7 mg/kg midazolam (nazal uygulama) ile premedike edilerek ameliyat odasına alındı. Ameliyat odasında zor entübasyon hazırlığı yapılarak malign hipertermi ihtimaline karşı dantrolen sodyum flakonları bulunduruldu. Hastaya damar yolu açıldıktan sonra 1mg/kg lidokain ve propofol 2.5 mg/ kg verilerek indüksiyon sağlandı. İndüksiyonun ardından hastaya rokuronyum bromür 0,5 mg/kg dozunda uygulanarak kas gevşemesi sağlandı. %50 oksijen ve %50 hava karışımı ile beraber 8mg/kg propofol infüzyonu ile idame sağlandı. Ayrıca ortalama 0.01- 0.02 mcg/kg/dk remifentanil infüzyonu ile analjezi sağlandı. Vaka boyunca hastanın vital bulguları stabil seyretti. Operasyondan 10 dk önce remifentanil kapatılarak postoperatif analjezik ve antiemetik olarak 15 mg/kg parasetamol ile 0.15 mg/kg ondansetron uygulandı. Operasyon süresince herhangi bir komplikasyon görülmeyen hasta uyandırılarak derlenme ünitesine alındı.

## TARTIŞMA

Literatürde başta belirtilen bulguların bütün olgularda bulunmasının şart olmadığı, her olguda değişik grup anormalliklerin bir arada bulunabileceği bildirilmektedir.<sup>1-3</sup> Hastalar ve üçüncü dereceye kadar yakın akrabalarında değişik ekspressivitelere otozomal dominant bir kalıtımın söz konusu olabileceği düşünülmeye rağmen bugüne kadar belirgin bir genetik geçiş varlığı kanıtlanamamıştır.<sup>1,5</sup> Literatürde vakaların %16'sında normal boy ve zekaya rastlandığı da belirtilmekte olup, konuşma bozukluğunun normal bilişsel fonksiyona sahip olan hastalarda da görülebildiği, sıklıkla ana dilindeki seslerin çoğunu çıkarabildikleri belirtilmektedir.<sup>6</sup> Bizim olgumuzda hastalığın kardinal bulgularından, tipik yüz görünümü, kulak anomalileri ve işitme kaybı mevcuttu. Hastanın iç organ, solunum sistemi ve kalp tutulumunun olmaması anestezi risklerini minimize etmiştir. Çoğu zaman solunum fonksiyonları normal birkaç genç hastada obstruktif uyku apnesi bildirilmiştir.<sup>6</sup> Bu çocukların hipotonik olmaları, çocuklukta başlayan obeziteye neden olabilmektedir. Bu hipotoni aynı zamanda nöromusküler blok ve malign hipertermi riskini arttırabilmektedir. Fakat bu hastalarda yapılan kas biyopsilerinde normal sonuçlar elde edilmiştir. Ayrıca bu çocukların %35'inde skolyoza sekonder gelişen, etkilenmiş solunum fonksiyonları görülebilmektedir.<sup>7</sup> KMS'li hastalarda vokal kord patolojileri görülebileceğinden Sıvacı ve arkadaşları ameliyat öncesi muayenede hava yolu morfolojisi konusunda dikkatli olunması, indüksiyon aşamasında mutlaka zor hava yolu hazırlığı ve alternatif görüntüleme ekipmanlarının ameliyathanede bulundurulmasının önemini vurgulamışlardır.<sup>8</sup> Bu hastalarda normal popülasyona göre daha fazla

nondepolarizan kas gevşetici ihtiyacı olmakta, bu da muhtemelen hastaların kullandığı antikonvülzan tedavi nedeniyle ortaya çıkmaktadır. Casado ve arkadaşları KMS' li bir vakaya sevofluran ve oksijenle indüksiyon yapmış, vaka boyunca da sevofluran ve azot karışımı ile hastayı takip etmişlerdir. Biz takip ettiğimiz bu vakada malign hipertermi riskini gözardı edemediğimizden propofol infüzyonunu tercih ettik. Yine Casado ve arkadaşları bu hastalarda remifentanilin uygun bir ajan olabileceğini ifade etmektedirler.<sup>9</sup> Biz de indüksiyon sonrası vaka boyunca remifentanil infüzyonu ile devam ettik.

Sonuç olarak, KMS' li hastalarda kardiyak ve ürogenital problemler, epilepsi, zor hava yolu, malign hipertermi riski açısından dikkatli olunmalı ve anestezi yönetiminde bu hususlarla ilgili gerekli tedbirler alınmalıdır.

### KAYNAKLAR

1. Niikawa N, Matsuura N, Fukushima Y. Kabuki makeup syndrome: a syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears and postnatal growth deficiency, *J Pediatr* 1981;99:565-569.
2. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki makeup syndrome: A review. *Am J Med* 2003;117:57-65.
3. Erginel A, Tüysüz B, Kartal A, ve ark. Bir Türk çocuğunda Kabuki makeup (Niikawa-Kuroki) sendromu. *Ist Çocuk Klin Der* 1994;29:66-70.
4. Sanlaville D, Genevieve D, Bernardin C, et al. Failure to detect an 8p22-8p23.1 duplication in patients with Kabuki (Niikawa-Kuroki) syndrome. *Eur J Hum Genet* 2005;13:690-693.
5. Tsukahara M, Kuroki Y, Imaizumi K, et al. Dominant inheritance of Kabuki makeup syndrome. *Am J Med Genet* 1997;73:19-23.
6. Van Lierde K, Van Borsel J, Van Cauvenberge P. Speech patterns in Kabuki makeup syndrome, *J Comm Disord* 2000;33:447-462.
7. Adam MP, Hudgins L. Kabuki syndrome: a review. *Clin Genet* 2004;67:209-216.
8. Sıvaci R, Kahveci OK, Celik M, et al. Anesthesia management in Kabuki makeup syndrome. *Saudi Med J* 2005;26:1980-1982.
9. Casado AI, Ruiz J, Oro J, et al. Anaesthetic management in a case of Kabuki syndrome. *Eur J Anesthesiol* 2004;21:162-163.