

**Turner Sendromunda Anestezi: Olgu Sunumu**

Muhammed DEMİRCİ
Hasan ARIK
Sait Fatih ÖNER
Ömer Lütfi ERHAN

Fırat Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon
Anabilim Dalı
Elazığ, TÜRKİYE

Turner sendromu (TS), insanlarda sık görülen tek kromozom anomalilerinden biridir. İnsidansı canlı kız doğumlarda 1:3000 ile 1:10000 arasında değişmektedir. Bu hastalarda çekirdekte iki seks kromozomu yerine bir seks kromozomu ve 22 çift otozomal olmak üzere toplam 45 kromozom bulunmaktadır. Bu hastaların cüce olmadıkları halde boyları kısa, vücutları kaslı, sevikal vertebra hipoplazisi nedeniyle boyunları kısadır, mikrognati görülebilir, ayrıca yetersiz meme gelişimi ve kubitus valgus dikkat çekicidir. Bu sendromda hastalarda özellikle havayolu yönetiminde olmak üzere anesteziğin dikkat edilmesi gereken değişiklikler olabilmektedir. Hastaların maske ile havalandırılmasında ve entübasyonda, mikrosefali, mikrognati, boyun katlantısının bulunabilmesi ve trakea boyunun kısa olabilmesi gibi nedenlerle zorluk olabilmektedir. Bu sendromda karşılaşılabilen diğer problemler; damar yolu açılmasında zorluk, birlikte kardiyovasküler anormalliklerin bulunabilmesi ve spinal deformiteler nedeniyle rejyonal blokların kontrendike olmasıdır. Bu olgu sunumunda doğumsal kalça çıkığı nedeniyle genel anestezi altında revizyon operasyonu yapılan TS'li bir olgu sunulmuş ve literatür ışığında güncel anestezi uygulamaları gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler. Turner sendromu, anestezi..

Anaesthesia in Turner's Syndrome: Case Report

Turner's syndrome (TS) is one of the common single chromosomal abnormalities in humans. The incidence of TS is variously reported as 1:3000 to 1:10000 of live female births. The nucleus has only 45 chromosomes, which 22 pairs of autosomes plus one instead of two sex chromosomes. In this syndrome the patients are of short stature though not actual dwarfs, the trunk is muscular, there is short neck caused by cervical vertebral hypoplasia, micrognathia, notable cubitus valgus and poorly developed breasts. The sequelae of TS thus pose a challenge to the anesthesiologist, particularly with airway management. Ventilation by mask and intubation can be difficult due to microcephaly, micrognathia, webbing of neck and shortened tracheal length. Other problems in patients with this syndrome include difficulty in venipuncture, associated cardiovascular anomalies and contraindication to regional blockade, in view of spinal deformities. We report a case of TS associated with congenital hip dislocation which was operated under general anaesthesia and the case was reviewed in the light of literature for current anaesthesia application.

Key Words: Turner's syndrome, anaesthesia.

Giriş

Turner sendromu (TS), 1938 yılında Turner tarafından gonadal disgenezisli ve overyan agenezisli hastalarda tanımlanmıştır. İnsanlarda sık görülen tek kromozom anomalilerinden biridir. İnsidansı yüksek spontan abortus oranı nedeniyle canlı kız doğumlarda 1:3000 ile 1:10000 arasındadır. Bu hastalarda çekirdekte iki seks kromozomu yerine bir seks kromozomu (parsiyel veya komplet X kromozomu monozomisi) ve 22 çift otozomal olarak toplam 45 kromozom bulunmaktadır (1, 2). Bu hastaların cüce olmadıkları halde boyları kısa, vücutları kaslı, sevikal vertebra hipoplazisi nedeniyle boyunları kısadır, mikrognati görülebilir, ayrıca yetersiz meme gelişimi ve kubitus valgus dikkat çekicidir. Abartılı epikantik katlantı görülebilir. Vajina ve uterus varsa yetersiz veya düzensiz gelişmiştir, bu nedenle bu hastalar karakteristik olarak primer amenoreli ve infertildirler (3). Mental retardasyon eşlik edebilir (4). Aort koarktasyonu gibi büyük konjenital anomaliler ve parmaklarda deformiteler olabilir. Radyolojik olarak kardiyovasküler veya renal anomaliler, skolyoz, gizli spina bifida ve dördüncü metakarpal ve metatarsal kemiklerde yağlanma tespit edilebilir (5, 6).

TS'li hastalar üreme sistemi deformitelerinin düzeltilmesi, doğumsal kalça çıkığı veya başka nedenlerle anesteziye ihtiyaç gösterebilmektedirler (7).

Bu sendromda hastalarda özellikle havayolu yönetiminde olmak üzere anesteziğin dikkat edilmesi gereken değişiklikler olabilir (6). Hastaların maske ile havalandırılmasında ve entübasyonda, mikrosefali, mikrognati, boyun katlantısının bulunabilmesi ve trakea boyunun kısa olabilmesi gibi nedenlerle zorluk olabilmektedir. Bu sendromda karşılaşılabilen diğer problemler; damar yolu açılmasında zorluk, birlikte kardiyovasküler

Geliş Tarihi : 16.10.2008
Kabul Tarihi : 09.02.2009

Yazışma Adresi
Correspondence

Muhammed DEMİRCİ
Fırat Üniversitesi
Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon
Anabilim Dalı
Elazığ-TÜRKİYE

drdemircim@yahoo.com

anormalliklerin bulunabilmesi ve spinal deformiteler nedeniyle rejyonal blokların kontrendike olmasıdır (7).

Bu olgu sunumunda doğumsal kalça çıkığı nedeniyle ortopedi kliniği tarafından genel anestezi altında revizyon operasyonu yapılan TS'li bir olgu sunulmuş ve literatür ışığında güncel anestezi uygulamaları gözden geçirilmiştir.

Olgu Sunumu

36 yaşındaki annenin 4. gebeliğinden 2. canlı doğum olarak miyadında normal spontan vajinal yolla hastanede kız çocuğu olarak doğmuştur. Doğum sırasında ve sonrasında herhangi bir problem tespit edilmeyen hasta 11. aylık iken desteksiz oturamadığı için, 15 aylık iken de yürüyememe şikayetiyle hastaneye götürülmüştür. Anamnezinden başını dik tutmasının da geciktiği (8-9 aylıkken) öğrenilmiştir. Atipik yüz görünümü, kısa boyunlu, yüksek damaklı, mikrognatili, kepçe kulaklı ve mikrosefali olan hastanın, bilateral simian çizgisinin ve doğumsal kalça çıkığının mevcut olduğu tespit edilmiştir. Kranyal Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) incelemesinde hipogenetik korpus kollozum ve ventriküler sistemde oksipital hornlarda minimal dilatasyon tespit edilen hastanın, elektroensefalografi (EEG)'si normal bulunmuş, yapılan ekokardiyografi (EKO) incelemesinde kalpte herhangi bir anormallik tespit edilmemiştir. Tüm batin ultrasonografi (USG) incelemesinde de bir patoloji tespit edilmeyen hastanın, alt batin MRG incelemesinde hipoplazik uterus dokusu tespit edilmiştir. Karyotipi 46,X,X(X)(q) olarak tespit edilen hasta Turner varyantı olarak değerlendirilerek, doğumsal kalça çıkığı revizyonu için ortopedi kliniğine yönlendirilmiştir.

18 aylık, 7.5 kg ağırlığında iken doğumsal kalça çıkığı revizyonu planlanan hasta anestezi polikliniğinde değerlendirildi. Sistemik muayenesinde yukarıda bahsedilen bulgular tespit edilen hastanın laboratuvar incelemelerinde anormallik saptanmadı.

Olgu zor entübasyon hazırlıkları yapılarak ameliyathaneye alındı. Anestezi induksiyonundan önce kalp atım hızı 120 atım/dk, periferik oksijen satürasyonu (SpO₂) % 99 idi. Anestezi induksiyonu yüz maskesi yolu ile % 50 O₂ - % 50 N₂O karışımı içinde kademeli olarak her solukta konsantrasyonu yükseltile (% 2, % 4, % 6 ve % 8 konsantrasyonda) sevofluran ile yapıldı. Havalandırma güçlüğü olan hastanın ağzına havayolu aygıtı (airway) yerleştirilerek solunum sağlandı. Damar yolu sol kol antekübital bölgeden zorlukla açıldı ve operasyon süresince 40 ml/st olacak şekilde, 1/3 izodeks solüsyonu infüze edildi. 4.0 numara balonsuz spiralli endotrakeal tüp ile tek girişimde sorunsuz olarak entübe edilen hastada % 50 O₂ - % 50 N₂O içinde % 2.5 konsantrasyonda sevofluran ile anesteziye devam edildi. İntravenöz yoldan 1.5 mg vekuronyum kullanılarak kas gevşemesi sağlanan hastaya, operasyonun 60. dakikasinda ek olarak 0.75 mg daha vekuronyum verildi. Peroperatif dönemde ventilasyonda bir sorun yaşanmayan hastanın SpO₂'si % 98 ve üzerinde, kalp

atım hızı 120-130 atım/dk arasında seyretti. Yaklaşık 150 dakika süren işlem sonunda kalıntı kas gevşetici etkisi 0.5 mg neostigmin ve 0.10 mg atropin ile antagonize edildi. Spontan solumaya başlayan hastada kontrole solunumdan asiste solunuma geçildi. Solunumu yeterli hale gelen hasta ekstübe edilerek derlenme salonuna alındı. Yaklaşık bir saat süreyle takip edilerek kliniğine gönderilen hasta ertesi gün sorunsuz olarak taburcu edildi.

Tartışma

TS, X kromozomunun P kolundaki fonksiyonel monozomi ile karakterize bir hastalıktır. İki X kromozomunun bulunduğu kızlarda bir X'in P kolu yoktur. Ağır jeneralize ödem ve kistik higroma ile birlikte olan olgularda in utero ölümler siktir. Çoğu olguda fetal ödem ve pulmoner effüzyon akciğer gelişimini bozar. Ancak canlı doğan bebeklerde kardiyovasküler anormallik veya hipertansiyon yoksa prognoz oldukça iyidir. Mandibula küçük, kulaklar belirgin, damak yüksek, göğüs kafesi geniş olabilir (8). Olgumuzda Atipik yüz görünüm, kısa boyun, yüksek damak, mikrognati, kepçe kulak ve mikrosefali, bilateral simian çizgisi ve doğumsal kalça çıkığının mevcut olduğu tespit edilmiştir.

Bu hastalarda atnalı böbrek, pelvik yerleşim gösteren veya çift toplama sistemli böbrek, tek taraflı böbreğin yokluğu, üretero-pelvik darlık gibi üriner sistem anomalileri ve kübitüs valgus olabilir. Biküspit aort valvi ve koarktasyon sıklığı fazladır. Olguların üçte birinde idiyopatik hipertansiyon görülebilmektedir (8). Olgumuzda yapılan ekokardiyografi ve ultrasonografi tetkikleri sonucunda herhangi bir anomali saptanmamıştır.

Gonadlar doğumda ve infansi dönemde mevcut olup yaş arttıkça gerileyebilir ve pubertede yok olabilir. Zeka genellikle normaldir. Büyük çocuklarda boy kısalığı ve seksüel gelişim geriliği en önemli bulgulardır. Büyüme hormonu ile tedavinin erken başladığı olgularda boy 150 cm ve üzerine çıkabilir. Seksüel gelişim genellikle geridir ama %10-20 olguda spontan göğüs gelişimi, kendiliğinden menstrüasyonu başlamış olgularında %50'sinde gebeliğin olduğu bildirilmektedir (9). Olgumuzda da alt batin MRI incelemesinde hipoplazik uterus dokusu tespit edilmiş, labotatuvar incelemelerinde hormonal bir amormallik tespit edilememiştir.

Boy kısalığı TS'li kızlarda en sık gözlenen bulgu olup, çoğu kez hastayı hekime getiren nedendir. Boy kısalığı, growth hormonun (GH) anormal regülasyonu veya end-organın hormona duyarlılığının değişmesi sonucu olabilir. 3-16 yaş arası 74 turner sendromlu kız çocuğunda yapılan bir çalışmada GH'nun pik değeri ölçülmüş, aynı yaştaki normal kontrollerle ve kısa boylu olup normal gelişim gösteren kız çocuklarıyla karşılaştırıldığında düşük olduğu bulunmuştur. Normal çocuklarda GH salınımında gözlenen sirkodiyen ritim bu hastalarda görülmemekte ve GH pik değeri, özellikle yaşı büyüdükçe azalmaktadır. Bu olgularda GH tedavisine verilen cevap da, izole GH eksikliği olan çocuklara nazaran daha düşüktür. Bu durum büyüme geriliğinin bir nedeninin de

hormona periferik cevabın düşük olmasının olabileceğini düşündürmüştür (10).

TS'li çocuklarda karbonhidrat intoleransı da sık görülebilmektedir. Glukoz tolerans testi bozukluğunun prevalansı %15-43 arası değişmekteği bildirilmiştir. Bu intoleransın mekanizması tam aydınlatılmamakla beraber insülin rezistansının yanısıra beta hücrelerinin uyarılmasından sonra yetersiz veya gecikmiş insülin salınımının sorumlu olabileceği düşünülmektedir. Mozaik varyantların XO ve yapısal X anormalliği gösteren karyotiplerden daha iyi glukoz toleransı gösterdiği bildirilmektedir. TS'lu hastalarda glukoz intoleransının diyabete dönüşme riski, normal popülasyonda olduğu gibi yaşla birlikte artmaktadır (11). Olgumuzda yapılan incelemeler sonucunda glukoz metabolizmasıyla ilgili bir sorun tespit edilememiştir.

Bu hastalarda tiroid hormonlarına direnç olduğu ve hastaların hipotroidik seyrettiği bildirilmiştir. Tiroid hormonları büyümeyi ve nörolojik gelişimi etkilediğinden hastalara erken çocukluk döneminde tanı konulup tedaviye başlanması gerekmektedir. Mozaik turner sendromunda gastrointestinal ve endokrin organ disfonksiyonunun birlikte seyredebileceği akılda tutulmalı ve hipotroidik olabileceği düşünülerek ötiroid hale getirilerek operasyona alınması önerilmektedir (12).

Kaynaklar

1. Goodman RM, Gorlin RJ. The Face in Genetic Disorders. St. Louis: The C. V. Mosby Co., 1970: 168-169.
2. Elsheikh M, Dunger DB, Conway GS, Wass JA. Turner's syndrome in adulthood. *Endoer Rev* 2002; 23: 120-140.
3. Vaughan VC, McKay RJ, Behrman RE. Nelson's Textbook of Paediatrics. 11th Edition, Philadelphia: W.B. Saunders Co., 1979: 366-367.
4. Mashour GA, Sunder N, Acquadro MA. Anesthetic management of Turner syndrome: a systematic approach. *J Clin Anesth* 2005; 17: 128-130.
5. Ostberg JE, Conway GS. Adulthood in women with Turner syndrome. *Horm Res* 2003; 59: 211-221.
6. Karnis MF, Reindollar RH. Turner syndrome in adolescence. *Obstet Gynecol Clin North Am* 2003; 30: 303-320.
7. Divekar VM, Kothari MD, Kamdar BM. Anaesthesia in Turner's syndrome. *Can Anaesth Soc J* 1983; 30: 417-418.
8. Balat A, Akıncı A, Turgut M, Demirhan O. Bir olgu nedeniyle Turner sendromu ve literatürün gözden geçirilmesi. *Turgut Özal Tıp Merkezi Dergisi* 1997; 4: 449-452.
9. Hall JG. Chromosomal clinical abnormalities. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM (Editors). *Nelson Textbook of Pediatrics*. 15th Edition, Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1996: 137.
10. Albertsson-Wikland K, Rosberg S. Pattern of spontaneous growth hormone secretion in Turner syndrome. In: Ranke MB, Rosenfeld RG (Editors). *Turner Syndrome: Growth Promoting Therapies*. Amsterdam: Elsevier Science Publishers BV, 1991: 3-8.
11. Sybert VP. Cardiovascular malformations and complications in Turner's syndrome. *Pediatrics* 1998; 101: 11.
12. Raynaud-Ravni C, Richard O, Freycon F. A familial case with generalized resistance to thyroid hormones. *Arch Pediatr* 1997; 4: 759-762.

Olgumuzda yapılan incelemeler sonucunda tiroid hormonları normal sınırlarda bulunmuştur.

Olgumuzda muhtemelen yüz ve ağız anomalilerinden dolayı iyi yapılamayan yüz maskesi ile havalandırma, oral havayolu kullanılarak uygulandı. Bununla birlikte entübasyon işlemi sorunsuz olarak gerçekleştirildi. Perioperatif dönemde uygulanan anestezi yöntemiyle ilişkili herhangi bir sorun yaşanmadı ve kardiyak stabilite sağlandı. Postoperatif dönemde ise spontan solunumu yeterli hale gelen hasta sorunsuz olarak ekstübe edildi.

Kullanılan anestezi ajanlarının TS'de nasıl bir etkileşim gösterdiğini belirten başka bir literatür bilgisine rastlayamadık. Olgumuzda uygulanan anestezi yönteminde kullanılan ilaçlara bağlı herhangi bir olumsuzluk görülmedi.

Sonuç olarak TS, güvenli bir anestezi için olası sakıncalar doğurabilecek bir sendromdur. Bu hastalar, efektif olmayan ventilasyon, entübasyon güçlüğü, aspirasyon riski, eşlik eden anomalilerden kaynaklanan patolojiler nedeniyle risk altındadırlar. Entübasyon güçlüğü ihtimaline karşı laringeal maske, özefageal tüp ile fiberoptik laringoskopi ve trakeotomi seti gibi donanımlar hazır bulundurulmalıdır. Turner'li hastalarda her yönüyle eksiksiz bir değerlendirme sonucunda anestezi uygulamasının yapılması gerekmektedir.