

## Prikaz slučaja

## Case report

**ANESTEZIJA KOD DETETA SA  
RUBINSTEIN-TAYBI SINDROMOM  
- PRIKAZ SLUČAJA**

Marija Stević<sup>1</sup>, Miloš Petković<sup>1</sup>, Irina Milojević<sup>1</sup>,  
Sanja Trajković<sup>1</sup>, Vladimir Stranjanac<sup>1</sup>,  
Dušica Simić<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Odeljenje anestezije Univerzitetske dečje klinike, Beograd

<sup>2</sup>Medicinski fakultet Univerziteta u Beogradu

**ANESTHESIA IN CHILD WITH  
RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME  
- CASE REPORT**

Marija Stević<sup>1</sup>, Miloš Petković<sup>1</sup>, Irina Milojević<sup>1</sup>,  
Sanja Trajković<sup>1</sup>, Vladimir Stranjanac<sup>1</sup>,  
Dušica Simić<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Department for anesthesiology, University children's hospital,  
Belgrade

<sup>2</sup>School of medicine, Belgrade University

**Sažetak.** Rubinstein-Taybi sindrom (RTS) je genetsko oboljenje uzrokovano mutacijom ili delecijom hromozoma 16, karakteriše ga mentalna retardacija, kraniofacijalne abnormalnosti, učestale respiratorne infekcije, široki palci na rukama i veliki nožni prsti. Jedna trećina bolesnika ima urođenu srčanu manu.

Prikazan je slučaj trogodišnjeg bolesnika podvrgnutog hirurškom lečenju u opštoj anesteziji kod koga su bili prisuti brojni faktori rizika za otežanu intubaciju traheje i otežanu ventilaciju pluća, kao i razvoj drugih komplikacija. Bolesnik je uspešno intubiran i ventiliran, bio hemodinamski stabilan tokom anestezije i postoperativno. Ishod operativnog lečenja je bio dobar i bolesnik je otušen kući u dobrom opštem stanju.

**Ključne reči:** Rubinstein-Taybi sindrom, dete, anestezija

**Summary.** Rubinstein-Taybi syndrome (RTS) is genetic disease caused by mutation or deletion of chromosome 16 which is characterized by mental retardation, craniofacial abnormalities, recurrent respiratory infections, broad thumbs and great toes. One third of patient also present congenital heart disease. There is little information about RTS and anesthesia in the anesthetic literature.

We present a case of a three year old boy, who was undertaken by surgical management under general anesthesia. This patient had numerous risk factors, which are indicative for difficult tracheal intubation, pulmonary ventilation and other complications. The outcome of the surgical and the anesthetic management of this patient was a success.

**Key words:** Rubinstein-Taybi syndrome, child, anesthesia

**Uvod**

Rubinstajn-Tajbijev (Rubinstein-Taybi) sindrom (RTS) je veoma retko urođeno autozomno dominantno oboljenje, uzrokovano delecijom hromozoma 16. Incidenca je 1 na 125000-300000 rođene dece<sup>1,2</sup>. Karakterišu ga ozbiljne morfološke

abnormalnosti sa kliničkim manifestacijama kao što su nizak rast bolesnika, kratak vrat, mala usta, široki i čvornovati palčevi, psihomotorna retardacija, tipičan dismorfizam lica sa visoko postavljanim nepcem i multiplim anomalijama zuba<sup>3,4</sup>. Kardiološke abnormalnosti se sreću kod jedne trećine bolesnika, zatim po učestalosti slede metaboličke, oftalmološke i gastroenterološke<sup>5</sup>.

## Prikaz slučaja

Trogodišnji dečak, telesne težine 15 kg, visine 92 cm (nizak rast za svoj uzrast), primljen je na Univerzitetu dečju kliniku u Beogradu radi operativnog lečenja promene na prstu ruke i merenja intraokularnog pritiska. Glava mu je bila uobičajene konfiguracije, izražene kosmatosti sa relativno niskom linijom kose na vratu, vrat kratak, ograničene fleksije i ekstenzije vrata sa povećanim mišićnim tonusom vrata. Takođe je imao i široki koren nosa, konvergentni strabizam, glaukom, oči antimongoloidno postavljene, a ušne školjke niže postavljene, izražen hipertelorizam, hipoplastične bradavice, široko razmaknute. Mandibula je bila mala sa izbačenim incizorima, a palatum visok. Zbog svega navedenog, očekivali smo otežanu intubaciju. Podvrgnut je hirurškoj operaciji palca desne ruke i merenju intraokularnog pritiska u opštoj anesteziji.

### Prethodne dijagnoze:

- Hyperplasia glandulae suprarenalis - nedostatak 21-hidroksilaze oblik bez gubitka soli
- Ureterohydronefrosis lateri dextri
- Status post UCN lateri dextri PP megareter obstructiva
- Cryptorchismus billateralis abdominalis
- Status post operatio glaucoma congenitalis bilateralis
- Curvatura penis ventralis
- Vitium cordis congenita - Atrijalni septalni defekt (ASD) i ductus arteriosus persistans (DAP) sa levo-desnim šantom
- Hipoksično ishemijska encefalopatija
- Malformatio vaskulitis capillaris ("Port wine stain") regio frontalis
- Deformatio pollicis manus billateralis

**Elektroencefalografija (EEG):** Osnovna aktivnost teta tipa sa Rolandičkim talasima obostrano visoke amplitude.

**Magnetna rezonanca (MR):** MR nalaz ukazuje na velike konfluentne "plaže" ishemije obostrano periventrikularno i to frontalno, temporalno, parijetalno i okcipitalno uz nedovoljnu zrelost moždanog parenhima što ukazuje na slabu oksigenaciju mozga u peripartalnom periodu.

Preoperativno, analize krvi i elektrolita su bili u okviru referentnih vrednosti. Ehokardiografski nalaz ukazivao je na ASD, DAP sa levo-desnim šantom.

Bolesnik je premediciran atropinom i midazolomom, indukcija u anesteziju je obavljena je 100% kiseonikom (O<sub>2</sub>), sevofluranom (7-8 vol%) i fentanilom. Kada je ustanovljeno da se može dobro ventilirati na masku, dodat je atrakurijum. Bolesnik je intubiran iz drugog pokušaja, tubusom broj 5 sa kafom, bez komplikacija. Od monitoringa koristili smo pulsnu oksimetriju, kapnografiju, neinvazivno merenje arterijskog pritiska i elektrokardiografiju (EKG). Održavanje anestezije je nastavljeno sevofluranom (2 vol%), uz kombinaciju 2 litra vazduha i 2 litra kiseonika, uz dodavanje fentanila. Sve vreme hirurške intervencije bolesnik je bio stabilan, bez promena u EKG-u. Nakon reverzije neuromišićnog bloka neostigminom (uz dodatak atropina), bolesnik, potpuno budan, uspešno je ekstubiran.

## Diskusija

Dečak koji je opisan u ovom prikazu je rođen je kao prvo dete iz kontrolisane trudnoće završene u terminu carskim rezom, telesne mase 3900g i telesne dužine 50 cm. Apgar skor na rođenju je bio 8/9. Plodova voda je bila zelena. Na rođenju glava je bila normalne konfiguracije, koren nosa širok, nepce visoko postavljeno. Skrotum je bio hipoplastičan, sa deformisanim šakama i širokim distalnim falangama.

Prvi prijem na kliniku je bio radi ispitivanja zbog sumnje na poremećaj polne diferencijacije, zbog obostranog kriptorhizma. Kariotip je pokazao da je novorođenče muškog pola. Rezultati hormonskog ispitivanja pokazali su visoke vrednosti 17-OPH i testosterona. To je upućivalo na dijagnozu kongenitalne adrenalne hiperplazije, prouzrokovane nedostatkom 21-hidroksilaze. Nije bilo kliničkih i laboratorijskih znakova sindroma gubitka soli. Dete je bilo na terapiji hidrokortizonom, koji je ukinut godinu dana pre operacije, od strane endokrinologa.

Anesteziološki plan odnosio se na pripremu za otežan disajni put, regurgitaciju, aspiraciju, kao i moguće kardiovaskularne komplikacije u toku hirurške intervencije<sup>2</sup>.

Postojao je visok rizik od apneje, respiratornog distresa, bronhospazma, respiratorne opstrukcije, srčanog zastoja kao i postoperativne respiratorne depresije<sup>1</sup>.

Obzirom da smo očekivali otežanu ventilaciju i intubaciju, spremili smo više maski, laringoskopa, vodiča, laringealne maske (LMA), fiberoptički bronhoskop uz prisustvo dva iskusna anesteziologa. Sukcinitilholin nismo koristili zbog opisanog srčanog zastoja kod bolesnika sa RTS-om i zbog povišenog intraokularnog pritiska<sup>6</sup>.

Naš izbor je bio inhalacioni uvod na masku, 100% O<sub>2</sub> u kombinaciji sa sevofluranom 8 vol%. Kada je provereno da se može ventilirati na masku, dali smo atrakurijum u dozi 0,5 mg/kg. Intubiran je tubusom broj 5 sa kafom, iz drugog pokušaja.

I pored toga što je naš bolesnik imao širok vrat, mala usta, visoko postavljeno nepce, nismo imali problema sa ventilacijom i intubacijom. Neki radovi navode da kod RTS-a ne postoji korelacija između preoperativno očekivane procene da će biti otežana intubacija i uspešne intubacije, kao što je i kod nas bio slučaj<sup>2</sup>. Hirurška intervencija je trajala 1 sat. Sve vreme bolesnik je bio hemodinamski stabilan. Ekstubiran je u operacionoj sali i potpuno budan poslat u jedinicu za intenzivno lečenje. Sutradan je u dobrom opštem stanju poslat na odeljenje ortopedске hirurgije.

Tig i Kuk (Twig, Cook) su koristili Pro Seal laringealnu masku (PLMA) za intubaciju 5. Laringealne maske mogu biti dobar izbor kod bolesnika sa RTS-om, ali naš izbor je bila endotrahealna intubacija zbog prevencije aspiracije i mogućeg srčanog zastoja u toku hirurške intervencije, što je u skladu sa stavom Kričlija (Critchley)<sup>7</sup>.

Mogućnost otežane intubacije i povećana učestalost respiratorne infekcije, sugerišu da je regionalna anestezija bolji izbor kod bolesnika sa RTS-om. Za ovu tehniku bismo se odlučili da zbog visoke učestalosti glaukoma kod RTS, nije bilo potrebno meriti i intraokularni pritisak u anesteziji<sup>8,9</sup>.

## Zaključak

Bolesnici sa RTS-om za anesteziologe predstavljaju izazov zbog povećanog rizika od otežane intubacije, aspiracije i respiratorne opstrukcije tokom opšte anestezije. Preanesteziološka evaluacija je od ključnog značaja za formiranje plana anestezije kod ovako kompleksnih bolesnika. Priprema za otežanu ventilaciju i intubaciju, kao i za eventualne intra i postoperativne respiratorne i kardiološke

komplikacije su u uskoj vezi sa dobrim ishodom hirurškog lečenja. Zato je preporuka da se sve hirurške intervencije kod bolesnika sa RTS-om, izvode u institucijama tercijalnog ranga.

## Literatura

1. Coupry I, Roudaut C, Stef M, et al. Molecular analysis of the CBP gene in 60 patients with Rubinstain-Taybi syndrome. *J Med Genet* 2002;39: 414-21.
2. Altintas F, Cakmakkaya S. Anesthetic management of a child with Rubintain-Taybi. *Paediatr Anaesth*, 2004;14:610-1.
3. Tokarz A. General anesthesia for a child with Rubinstain-Taybi syndrome. *Eur J Anesthesiol* 2002;19:896-7.
4. Golan I, Baumert U. Atypical expression of cleidocranial dysplasia: clinical and molecular-genetic analysis. *Orthod Craniofac Res* 2002;5:243-9.
5. Twigg SJ, Cook TM. Anesthesia in an adult with Rubinstein-Taybi syndrome using Pro-Seal laryngeal mask airway. *Br J Anaesth* 2002;89:786-7.
6. Stirt JA. Succinylcholine in Rubinstain-Taybi syndrome. *Anesthesiology* 1982; 57:429.
7. Critchley LAH, Gin T, Stuart JC. Anesthesia in an infant with Rubinstein-Taybi syndrome. *Anaesthesia* 1995; 50:37-8.
8. Quaranata L, Quaranata CA. Congenital glaucoma associated with Rubinstain-Taybi syndrome. *Acta Ophthalmol Scand*, 1998;76:112-3.
9. Bogdanici C, Neamtu N, Rusu C. Ocular signs in Rubinstain-Taybi syndrome. *Oftalmologia*, 2001;53:26-30.