

OLGU SUNUMU – CASE REPORT

**WILLIAMS SENDROMLU HASTADA ANESTEZİK YAKLAŞIM:
OLGU SUNUMU**

**ANESTHETIC MANAGEMENT IN A PATIENT WITH WILLIAMS
SYNDROME: A CASE REPORT**

Şaban YALÇIN, Harun AYDOĞAN, Mahmut Alp KARAHAN, Halil NACAR

Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon AD. Şanlıurfa

Harran University Medical Faculty, Department of Anesthesiology, Şanlıurfa, Turkey

27-31 Ekim 2010 Tarihinde Türk Anesteziyoloji ve Reanimasyon Derneği 44.Ulusal Kongresinde
Poster Bildirisi Olarak Sunulmuştur.

ÖZET

Williams sendromu, kardiyovasküler, kas-iskelet ve endokrin sistem başta olmak üzere pek çok sistemi etkileyen multisistemik bir sendromdur. Anestezik yaklaşımda ani ölümlere yol açan kardiyovasküler patolojilere ve havayolu sağlanmasını zorlaştıran kraniyofasiyal deformitelere dikkat edilmelidir. Bu olgu sunumunda Williams sendromlu iki yaşındaki bir hastada inguinal herni operasyonu sırasındaki anestezik yaklaşımın tartışılması amaçlandı.

ANAHTAR KELİMELEER: Williams Sendromu; Herni, İnguinal; Anestezi, Kaudal

SUMMARY

Williams syndrome is a multi-systemic syndrome particularly affecting the cardiovascular, muscle-skeleton and endocrine system. Attention should be paid on cardiovascular pathologies causing sudden death and craniofacial deformities causing airway difficulties in anesthetic management. In this case report we aimed at discussing the anesthetic management during an inguinal hernia operation in a two year-old patient with Williams syndrome.

KEY WORDS: Williams Syndrome; Hernia, Inguinal; Anesthesia, Caudal

GİRİŞ

Williams sendromu (WS) 1961 yılında Williams tarafından, 1962 yılında ise Beuren tarafından günümüzde canlı doğumlarda 1/20000–50000 oranında görülen genetik bir hastalık olarak tanımlanmıştır (1). Yedinci kromozomun uzun kolundaki Elastik (ELN) geninde delesyon ve otozomal dominant geçiş gösterilmiştir. Karakteristik yüz görünümü, konjenital kalp hastalıkları, gelişme geriliği, genitoüriner ve endokrinolojik belirtiler, mental gerilik, infantil idiopatik hiperkalsemi ile karakterize multisistemik bir sendromdur (2). Amyand herni ise apendiksin inguinal herni kesesi içinde bulunması olarak adlandırılır. Tanısı intraoperatif olarak konabilen amyand herni, tüm eksternal hernilerin %1' ini oluşturur (3). Bu olgu sunumunda Amyand hernili WS'li bir hastada acil şartlarda anestezik yaklaşımın tartışılması amaçlandı.

OLGU

Sağ inguinal herni ve fimosiz nedeniyle ameliyata alınan, 2 yaşında 11 kg ağırlığındaki erkek çocuğun hikayesinde yenidoğan döneminde WS tanısı aldığı ve supravalyüler aort stenozu (SVAS) nedeniyle açık kalp ameliyatı geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenede peri yüzü görünümü, mikrognati ve basık burun kökü tespit edildi. Preoperatif değerlendirmede kalp hızı 120 atım dk⁻¹, kan basıncı 95/65 mmHg, vücut sıcaklığı 37,0°C olarak ölçüldü. Hastanın vital bulguları stabildi. Biyokimyasal testlerde herhangi bir anormal sonuca rastlanmadı. Genel anestezinin WS'ye ait özellikler nedeniyle riskli olacağı düşünülerek, anestezik yaklaşım için kaudal anestezi ve sedasyon amacıyla propofol infüzyonu planlandı. EKG, periferik oksijen saturasyonu (SpO₂), non invazif kan basıncı monitörizasyonu yapıldıktan sonra kaudal anestezi süresince hastanın hareketsiz kala-

bilmesi için 2 dakika boyunca %3 sevofluran, %50 hava, %50 oksijen karışımı içinde maske ile verildi. Hasta 2. dakikanın sonunda lateral dekübit pozisyona getirilip 22 gauge kaudal iğne ile steril şartlar altında %0,25 lik bupivakainden 1 ml kg⁻¹ olacak şekilde 11 ml enjeksiyon yapıldı. Enjeksiyondan 15 dakika sonra pin prick testi ile kontrol edilen duyuşal blok T9 seviyesine ulaşınca ameliyat başlatıldı. Sedasyon amacıyla i.v. 1 mg kg⁻¹ st⁻¹ propofol infüzyonu başlandı ve anestezi boyunca Ramsay sedasyon skalası 4 olacak şekilde (Ramsay sedasyon skorunu 4'te tutabilmek için gerekli durumlarda i.v. 0,5 mg kg⁻¹ propofol bolusu planlandı.) devam edildi. Spontan solunumunu koruyan hastaya 2 l dk⁻¹ O₂ yüz maskesi ile verildi. Anestezi ve cerrahi müdahale süresince SpO₂ %95-100, kalp atım hızı dakikada 120 ile 130 arası ve kan basıncı 100/70 mmHg ile 115/75 mmHg değerleri arasında stabil seyretti. Fıtık kesesinde apendiksin bulunmasıyla herni onarımı ile beraber apendektomi yapıldı. Operasyon 60 dakika sürdü. Derlenme odasında vital bulguları stabil olan hasta 30 dakika sonra çocuk cerrahisi servisine gönderildi. İlk analjezi ihtiyacı operasyon sonrası 5. saatte oluştu (İbuprofen 5mg/kg po.). Operasyon sonrası dönemde idrar retansiyonu ve nörolojik defisit görülmeyen hasta 2 gün sonra taburcu edildi.

TARTIŞMA

Bu olgu sunumunda, WS'li bir hastada amyand hernisi ve fimosisle tanımlanan acil operasyona alınan 2 yaşında çocuk olgunun apendektomi operasyonu için sedasyon altında kaudal anestezi yönetimi sunulmuştur. Williams sendromu ile ilişkili sistemik bulgular, bu hasta popülasyonunun perioperatif yönetimi için dikkatli biçimde operasyon öncesi değerlendirmeyi zorunlu kılar. Kardiyolojik problemler bu hasta grubunda ortaya çıkan ani ölümlerden büyük ölçüde sorumlu tutulmaktadır (4). Temel sorunlar supravüvler aort stenozu (SVAS) gibi konjenital kalp defektleri ile koroner arter lezyonlarından kaynaklanır. Diğer kardiyak patolojiler arasında periferik pulmoner stenoz, mitral kapak prolapsusu, aort koarktasyonu, patent duktus arteriozus, periferik arter anomalileri, ventriküler septal defektleri ve fallot tetralojisi yer alır (2,5). WS'li hastalarda major cerrahiler ve orşiyektomi, tonsillektomi gibi minör cerrahilerde kardiyak arrest bildirilen çok sayıda olgu sunumu mevcuttur (4,6,7). Bird ve ark.'nın (8) ani ölümlerle ilişkili WS'li hastaları inceledikleri çalışmalarında anestezi altında kardiyak kateterizasyon yapılırken bile ani ölümlerin geliştiğini bildirmişlerdir. Ani ölümlerde temel mekanizma olarak miyokard iskemisi, düşük kardiyak debi ve ventriküler aritmiler suçlanmıştır (8). Williams send-

romlu hastalar için anestezi öncesi ayrıntılı kardiyak değerlendirme yapılmalı ve cerrahi için yüksek riskli hasta grubu belirlenmelidir (2). Bu sendromda etkilenen sistemler arasında kas iskelet sistemi de yer alır. Genellikle kas zayıflığı, eklemlerde kontraktür, kaslarda yağ depolanması ve kas lif boyutlarında çeşitli derecelerde artış gösterilmiştir (9). Nöromusküler bileşkedeki olası bozukluklara bağlı olarak kas gevşeticilerden beklenmeyen cevaplar alınabilir. Nöromusküler bloklara bağlı olarak masseter spazmı gelişen olgular da bildirilmiştir (10). Williams sendromlu hastalarda renovasküler hipertansiyon, plazma kreatinin konsantrasyon yüksekliği ve hiperkalsemiye bağlı nefrokalsinöz renal sistemle ilgili bozukluklar arasında yer alır (11). Ayrıca WS'li hastaların %40'ında renal aplazi, at nalı böbrek, böbrek duplikasyonu gibi deformiteleri içeren renal sistemde anatomik anormallikler oluşabilmektedir (12). Bu hastalarda preoperatif renal fonksiyon ölçümlerinin yapılması bu noktada önemlidir.

Williams sendromlu hastalarda endokrin sistem incelendiğinde, ELN geni delesyonları ile beraber gözlenebilen hiperkalsemi, çocuklarda karın ağrısı, kusma, konstipasyona neden olur. Ayrıca 7. kromozom üzerinde L tipi voltaj kapılı kalsiyum kanalını kodlayan gendeki mutasyonlara bağlı hiperkalsemi nedeni malign hipertermi oluşabilmektedir (13). Bir diğer endokrin problem ise hipotiroididir. Ayrıca, TSH yüksekliği ile normal serbest T4 seviyeleri bildirilmiştir (14). Perioperatif hipotiroidizm miyokard depresyonu, hipovolemi, anemi, hipoglisemi ve hiponatremiye neden olabilmektedir (15). WS'ye ait özelliklerden biri de peri yüzü olarak da adlandırılan geniş alın, dar çene yapısı, periorbital dolgunluk, düşük burun kökü, açık ağızla birlikte, aralıklı diş yapısı ve mikrognati ile karakterize kraniyofasiyal görünümüdür (16). WS'li hastalarda maske ventilasyon ve anestezi süresince trakeal entübasyon ile ilgili bildirilmiş ayrıntılı raporlar olmamasına rağmen bu tür hasta popülasyonlarında ventilasyon ve entübasyon da zorluk görülebilir. Medley ve ark.'nın (2) bildirdikleri olgu sunumunda kardiyopulmoner bypass operasyonu olacak 7 aylık 7,3 kg ağırlığında kız çocuğun 4,00 mm iç çaplı kafsız endotrakeal tüp ile zor entübe edildiği ve ekstübasyon sonrası laringeal ödem nedeniyle stridor geliştiği bildirilmiştir. Bu hasta grubunda rejyonel anestezi uygulamalarına ait sınırlı sayıda olgu sunumlarından birinde Astuto ve ark.'ları (17) 4 aylık 5,5 kg ağırlığındaki SVAS tanımlı erkek hastaya inguinal herni ameliyatında spinal anestezi uygulamışlardır. Sunulan olguda ise daha iyi hemodinamik stabilite sağlama amacıyla kaudal anestezi ile beraber propofol ile sedasyon tercih edilmiş-

tir. Yapılan literatür taramasına göre bu olgu Amyand fı-tıklı 2 yaşında WS'li hastada kaudal blok ve beraberinde propofol sedasyonu yapılan ilk olgudur. Bu yaş grubu-nun bu yöntem için uygun olduğunu düşünmekteyiz.

Sonuç olarak, WS kardiyovasküler sistem başta ol-mak üzere pek çok sistemi etkileyen bir sendromdur. Hastaların sahip oldukları yüksek miyokard iskemisi ris-ki nedeniyle genel anestezi ve sedasyon sırasında sık görülen ani ölümler açısından dikkatli olunmalıdır. WS'li çocuk hastalarda anestezi yaklaşımında havayolu açıklığını zorlaştıran kraniyofasiyal deformitelere dikkat edilmelidir. Williams sendromlu hastalarda non depola-rizan kas gevşetici kullanımında uzamış nöromüsküler blok, malign hipertermiye yatkınlık oluşturabilir. Bu hasta grubunda uygun operasyonlarda, kaudal anestezi; hemodinamik stabilite, postoperatif analjezi gibi avan-tajlarıyla güvenli ve etkin bir şekilde kullanılabilir.

Yazışma Adresi (Correspondence):

Dr. Şaban YALÇIN

Harran Üniversitesi, Tıp Fakültesi Dekanlığı,

Yenişehir Yerleşkesi, 63300, Şanlıurfa

E-posta (e-mail): sabanyalcin@yahoo.com

REFERENCES

1. Williams JC, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961;24:1311-8.
2. Medley J, Russo P, Tobias JD. Perioperative care of the patient with Williams syndrome. *Paediatr Anaesth* 2005;15(3):243-7.
3. Anagnostopoulou S, Dimitroulis D, Troupis TG, et al. Amyand's hernia: a case report. *World J Gastroenterol* 2006;12(29):4761-3.
4. Horowitz PE, Akhtar S, Wulff JA, Al Fadley F, Al Halees Z. Coronary artery disease and anesthesia-related death in children with Williams syndrome. *J Cardiothorac Vasc Anesth* 2002;16(6):739-41.
5. Gupta P, Tobias JD, Goyal S, et al. Sudden cardiac death under anesthesia in pediatric patient with Williams syndrome: a case report and review of literature. *Ann Card Anaesth* 2010;13(1):44-8.
6. Braqq K, Fedel GM, DiProsperis A. Cardiac arrest under anesthesia in a pediatric patient with Williams syndrome: a case report. *AANA J* 2005;73(4):287-93.
7. Monfared A, Messner A. Death following tonsillectomy in a child with Williams syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2006;70(6):1133-5.
8. Bird LM, Billman GF, Lacro RV, et al. Sudden death in Williams syndrome: report of ten cases. *J Pediatr* 1996;129(6):926-31.
9. Lashkari A, Smith AK, Graham JM Jr. Williams-Beuren Syndrome: an update and review for the primary physician. *Clin Pediatr* 1999;38(4):189-208.
10. Patel J, Harrison M.J. Williams syndrome: masseter spasm during anaesthesia. *Anaesthesia* 1991;46(2):115-6.
11. Ingelfinger JR, Newburger JW. Spectrum of renal anomalies in patients with Williams syndrome. *J Pediatr* 1991;119(5):771-3.
12. Pober BR, Lacro RV, Rice C, Mandell V, Teele RL. Renal findings in 40 individuals with Williams syndrome. *Am J Med Genet* 1993;46(3):271-4.
13. Mammi I, Iles DE, Smeets D, Clementi M, Tenconi R. Anesthesiologic problems in Williams Syndrome: the CACNL2A locus is not involved. *Hum Genet* 1996;98(3):317-20.
14. Cammareri V, Vignati G, Nocera G, Beck-Peccoz P, Persani L. Thyroid hemigenesis and elevated thyrotropin levels in a child with williams syndrome. *Am J Med Genet* 1999;85(5):491-4.
15. Farling PA. Thyroid disease. *Br J Anesth* 2000;85(1):15-28.
16. Morris CA, Mervis CB. Williams syndrome and related disorders. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2000;1:461-84.
17. Astuto M, Sapienza D, Di Benedetto V, Disma N. Spinal anesthesia for inguinal hernia repair in an infant with Williams syndrome: case report. *Paediatr Anaesth* 2007;17(2):193-5.