

OLGU SUNUMU**WALKER-WARBURG SENDROMLU BEBEĞE ANESTEZİ UYGULAMASI****Şennur UZUN, İsmail Aydın ERDEN, Burcu AKBAY ÖZKAYA, Ülkü AYPAR****Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı****ÖZET**

Walker-Warburg Sendromu letal seyreden otozomal resesif bir hastalıktır. Bu olguda da bulunduğu gibi, tip 2 lissencefali (Düz beyin anlamına gelir; hiç girus olmaması veya az sayıda girus-sulkus bulunmasıdır, musküler distrofileri de içeren heterojen bir gruptur), polimikrogri (Nöronlar migrasyona uğradıktan sonra kortekste oluşan organizasyon bozukluğu polimikrogrik yapıyı oluşturur), serebellar malformasyonlar, posterior ensefalosel ve hidrosefali bulunabilir. Konjenital kas güçsüzlüğü, kas atrofisi, derin tendon reflekslerinin kaybı ve mental retardasyon bulunan hipotonik infantlarda santral sinir sisteminde migrasyon anomalileri ve göz anormallikleri vardır. Ayırıcı tanıda Walker-Warburg Sendromu, Kas-göz-beyin (Muscle-eye-brain) Hastalığı veya Fukuyama Konjenital Musküler Distrofi gibi hastalıklar düşünülmelidir (1,2). Gözde ise megalokornea, buftalmus, katarakt, retinal hipopigmentasyon ve optik sinir hipoplazisi gibi ön ve arka kamara bozuklukları olabilir (3). Bizim hastamızda, kas biyopsisinde musküler distrofi ile uyumlu histopatoloji saptandı ve genetik tanısı ise Walker-Warburg Sendromu ile uyumlu idi. Anestezi indüksiyon ve idamesi, musküler distrofide dikkat edilecek noktalar göz önünde bulundurularak, zor entübasyon ve malign hipertermi açısından gerekli önlemler alınarak yapıldı. Bu olgu sunumunda, Walker Warburg Sendromlu hastaya ventrikülo-peritoneal şant takılması için verilen anestezi yöntemi tartışılacaktır.

ANAHTAR KELİMELELER: Walker-Warburg Sendromu, Malign Hipertermi, Hidrosefali, Konjenital Musküler Distrofi, Zor entübasyon.

SUMMARY**ANESTHESIA FOR INFANT WITH WALKER-WARBURG SYNDROME**

Walker-Warburg Syndrome is lethal and inherited as an autosomal recessive trait. Type 2 lissencephaly (Resulting in a lack of development of gyri and sulci), polymicrogyri (The most consistent features are a smooth appearance of the surface of the brain due to lack of normal folds), malformations of other brain structures (cerebellum and brain stem), posterior encephalocel and hydrocephaly can exist. In hypotonic infant with congenital muscle disorder, muscle atrophy, deep tendon reflex loss, mental retardation, central neuronal migration abnormalities and eye abnormalities, Walker Warburg Syndrome, Muscle-Eye-Brain Disease or Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy must be considered in differential diagnosis (1,2). It can have megalocornea, buftalmia, cataract, retinal hypopigmentation, optic nerve hypoplasia (3). In our case, the muscle biopsy confirmed, the muscular dystrophy and genetic department reported as Walker Warburg Syndrome. Anaesthesia induction and maintenance was performed by considering points to take care of in muscular dystrophy and by taking precautions for difficult intubation and malignant hyperthermia. In this case, a ventriculoperitoneal shunt surgery to an infant with Walker Warburg Syndrome scheduled for ventriculoperitoneal shunt will be discussed.

KEYWORDS: Walker-Warburg Syndrome, Malignant Hyperthermia, Hydrocephaly, Congenital Muscular Dystrophy, Difficult Intubation.

GİRİŞ

Walker-Warburg Sendromu (WWS), serebral, serebellar, göz ve kas anomalileri ile karakterize, vakaların erken dönemde kaybedildiği otozomal resesif bir hastalıktır. İlk kez Walker 1942'de letal infantil lissencefaliyi tanımlamış, bundan 30 yıl sonra da Warburg, hidrosefali ve konjenital retinal ayrılmanın birlikte olduğu bir grup hasta bildirerek bu hastaların çoğunun 5 aylıktan önce kaybedildiğine dikkat çekmiş, 1975'te de Chemke ve ark (4) akraba evliliği olan bir ailedeki iki olgu nedeniyle otozomal resesif kalıtımın varlığını ileri sürmüşlerdir.

Daha sonra hidrosefali, agri (agryria), retinal displazi, ± ensefalosel birlikteliğini tanımlayan, H.A.R.D ± E terimi kullanılmıştır. Ayrıca cerebro-ocular dysplasia-muscular dystrophy (COD-MD) terimi de kullanılmış ancak 1989'da Dobyns ve ark. (7) 42 olguyu içeren bir çalışma yaparak Walker-Warburg Sendromu adını önermişlerdir. Bu sendromun tanısı için tip II lissencefali, serebellar anomali, retinal anomali ve konjenital musküler distrofi-den oluşan 4 kriterin gerekli olduğunu öne sürmüşlerdir (6,8,9).

OLGU SUNUMU

29 günlük, ventrikülo peritoneal şant takılacak bebek, 21 yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 38 hafta 1 günlükken sezaryen ile 3290 gr ağırlığında doğmuş ve APGAR skoru 6/8/9 (0./1./5.dk) olarak değerlendirilmiştir. Prenatal değerlendirilmesinde holoprozensefali (Telensefalondan iki ayrı hemisfer oluşumu sırasında ayrılma gerçekleşmezse meydana gelir) tanısı olan hasta yenidoğan ünitesinde izleme alınmıştır. Servise kabulünde genel durumu iyi, vital bulguları stabil olarak kaydedilmiştir. Yapılan kas biyopsisinde; müsküler distrofi tanısı konmuştur. Kreatin fosfokinaz düzeyi: 4893 bulunmuştur. Beyin BT'de; beyin sapı hipoplazik, serebellum küçük, 3. ve lateral ventrikülleri ileri derecede hidrocefalik, parankim kalınlığı özellikle oksipitalde önemli ölçüde incelmış olarak rapor edilmiştir. Kraniyal USG'de; tetraventriküler hidrocefali, parankim kalınlığı aşırı derecede incelmış (ventriküler indeks % 90'larda), holoprozensefali gözlenmiş, posterior interhemisferik fissürde 4x5 mmlik kist septasyon göstermekte olup bu durumun postenfeksiyöz olabileceği rapor edilmiştir. Göz hastalıkları bölümüne konsülte edilen hastada herhangi bir anomali tespit edilmemiştir. EKO'da ASD tespit edilmiştir. TORCH (Toksoplazma - rubella-sitomegalovirüs - herpes simpleks) serolojisi negatiftir. Pediatrik nöroloji ve endokrinolojiye de danışılan olguya genetik incelemesi sonucu Walker-Warburg Sendromu tanısı konulmuştur. Hasta ventrikülo peritoneal şant takılması planı ile beyin cerrahisi servisine devredilmiştir.

Ameliyathanede elektrokardiyogram, puls oksimetre, yenidoğan tansiyon manşonu ile non invaziv tansiyon ve ısı monitorizasyonu yapıldı. Preoperatif ölçümlerinde 5 kg olan hastanın anestezi induksiyonu 5 mg propofol, 10 µg fentanil ve 0.5 mg veküronyum bromid ile sağlandı. 1 numara Miller blade kullanılarak 3 nolu entübasyon tüpü ile kolay entübe edildi. Anestezi idamesinde, peroperatif malign hipertermi riski göz önüne alınarak, 2 L dk⁻¹ oksijen + 2 L dk⁻¹ hava karışımı ve propofol infüzyonu (10 mg kg⁻¹) kullanıldı. Ameliyat sonunda, nöromüsküler blokaj 0.05 mg (0.01 mg kg⁻¹) atropin ve 0,25 mg (0.05 mg kg⁻¹) neostigmin ile antagonize edildi. Hasta postoperatif 2.saatte beyin cerrahisi yoğun bakım servisinde ekstübe edilip, izleminde bir sorunla karşılaşılmadı.

TARTIŞMA

Walker-Warburg Sendrom'lu çocuklarda mikrognat, kısa boyun ve damak-dudak yarıkları anestezide hava yolunun sağlanmasını zorlaştırmaktadır. Genellikle tip II lizensefali, ventriküler ve çizgili kas anomalileri içeren konjenital müsküler distrofilerle de ilişkili olabilir (12,13).

Bu olguda, hidrocefali çok ilerlemiş olduğundan ve sendromun bir komponenti olarak zor havayolu riski bulunduğundan, ameliyat odasında pediatrik fiberoptik bronkoskop hazırlandı (14,15). Endotrakeal entübasyon 1 numara miller blade ile kolaylıkla yapılabildiğinden fiberoptik entübasyona gerek kalmadı.

Nöromüsküler hastalığa sahip olgularda anestezi ile ilgili ve postoperatif karşılaşılabilecek çeşitli problemler mevcuttur. Preoperatif hazırlık döneminde malign hipertermi riski dikkatlice değerlendirilmelidir. Malign hipertermi son derece letal seyreden akut hipermetabolizma durumu olup, bazı inhalasyon anestetikleri (halotan, enfuran) ve süksinilkolin bu olayın başlamasına neden olabilmektedir. Malign hipertermi şüphesinde, en güvenilir test kas biyopsisinde halotan-kafein kas kontraksiyon testidir. Şüpheli hastalarda preoperatif değerlendirmede CPK düzeyi en basit ve temel laboratuvar tetkikini oluşturmaktadır (16). Kreatin fosfokinaz seviyesindeki artış (CPK) önemli ipucu olmasına rağmen doğruluk oranı %70-80 lerdedir. Bu olguda serum CPK düzeyleri normal değerlerde idi. Tanı konulmuş hastalarda preoperatif akciğer X-ray, EKO, akciğer fonksiyon testleri de bu grup hastalarda karşılaşılabilecek olan kardiyak ve solunumsal fonksiyon bozukluklarının saptanması açısından önemlidir.

Bu olguda, süksinilkolin kas gevşekliğinin hızlı sağlanması için kullanılabilirdi ancak malign hipertermi için tetikleyici olduğundan tercih edilmedi. İntravenöz ajanlarla yapılan anestezi induksiyonu sonrası, hastanın anestezi maskesi ile kolay havalandırıldığı görülüp veküronyum bromide ile kas gevşekliği sağlandı ve 1 numara miller blade takılmış laringoskop ile ilk denemede kolay entübasyon sağlandı. Veküronyum bromid, orta-uzun etkili non-depolarizan kas gevşeticilerden olup genellikle 1 saatten uzun sürecek cerrahi işlemlerde tercih edilir. Bizim hastamızda, göreceli olarak daha kısa etki süresine sahip roküronyum da kullanılabilirdi, ancak ameliyathanede o dönemde bulunmadığından veküronyum tercih edildi. Genellikle şant ameliyatları sonrası hastalar cerrahi sonunda ekstübe edilir. Bu olgu 2 saat sonra yoğun bakımda ekstübe edildi. Bunun veküronyuma ve propofol infüzyonuna bağlı olabileceği düşünüldü. Aktif olarak ısıtılan (Bair Hugger™) hastanın ısı monitorizasyonunda normotermik (36,5 °C) olduğu görüldüğünden uzamış ekstübasyon süresi buna bağlı değildir.

Malign hipertermi şüphesinde tetiği çeken ajanların kullanımından ve inhalasyon anesteziklerinden kaçınılmalıdır. Bu olguda anestezi idamesi propofol infüzyonu hava-oksijen (% 50) karışımı ve induksiyonda verilen narkotik analjezik (fentanil) ile sağlandı.

Malign hipertermi riski ve zor entübasyon olasılığı göz önüne alınarak Walker-Warburg Sendromunda planlı bir anestezi uygulaması ile başarılı bir şekilde ventrikulo peritoneal şant operasyonu yapıldı.

Yazışma Adresi: Dr. Şennur UZUN

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı,
Sıhhiye Ankara 06100
Tel: 0 312 305 12 50
Fax: 0 312 310 96 00
e-posta: sennuruzun@superonline.com

KAYNAKLAR

1. Di Mauro S, Lamperti C. Muscle glycogenoses. Muscle Nerve 2001; 24: 984-99.
2. Beltran-Valero de Bernabe D, Currier S, Steinbrecher A, et al. Mutations in the O-mannosyltransferase gene POMT1 give rise to the severe neuronal migration disorder Walker-Warburg syndrome. Am J Hum Genet 2002; 71: 1033-43.
3. Voit T. Congenital muscular dystrophies: 1997 update. Brain Dev 1998; 20: 65-74.
4. J. Chemke, B. Czernobilsky, G. Mundel, Y. R. Barishak: A familial syndrome of central nervous system and ocular malformations. Clinical Genetics 1975; 16: 1-7.
5. C.Nur Semerci, S. Şenol, N. Okumuş, B. Talim, Ç. Üner, N. Onat, et al: Bir Olgu Nedeniyle Walker-Warburg Sendromu ve Yeni Görüşler. Gülhane Tıp Dergisi 2003; 45: 213-17.
6. Dobyns WB, Kirkpatrick JB, Hittner HM, Roberts RM, Kretzer FL. Syndromes with lissencephaly II: Walker-Warburg and cerebrooculo-muscular syndromes and a new syndrome with type II lissencephaly. Am J Med Genet 1985; 22: 157-95.
7. Dobyns WB, Pagon RA, Amstrong D et al. Diagnostic criteria for Walker-Warburg syndrome. Am J Med Genet 1989; 32: 195-210.
8. Heggie P, Grossniklaus HE, Roessmann U, Chou SM, Cruse RP. Cerebro-ocular dysplasia-muscular dystrophy syndrome. Report of two cases. Arch Ophthalmol 1987; 105: 520-24.
9. Towfighi J, Sassani JW, Suzuki K, Ladda RL. Cerebro-ocular Dysplasia-Muscular Dystrophy (COD-MD) syndrome. Acta Neuropathol (Berl) 1984; 65: 110-23.
10. Chiaty D, Toi A, Babul R et al. Prenatal diagnosis of retinal non-attachment in the Walker-Warburg syndrome. Am J Med Genet 1995; 56: 351-58.
11. Winter RM, Garner A. Hydrocephalus, Agyria, pseudoencephalocele, retinal dysplasia and anterior chamber anomalies. J Med Genet (London) 1981; 18: 314-17.
12. Burton BK, Dillard RG, Grey R. Walker-Warburg syndrome with cleft lip and cleft palate in two sibs. Am J Med Genet 1987; 27: 537-41.
13. Leyten QH, Gabreels FJM, Renier WO et al. Congenital muscular dystrophy: a review of the literature. Clin Neurol Neurosurg 1996; 98: 267-80.
14. M.I. Ali MD, Claude D. Brunson MD and James F. Mayhew MD. Failed intubation secondary to complete tracheal rings: a case report and literature review. Pediatric Anesthesia 2005; 15: 890-92.
15. Neil N. Finer, Muzyka D. Flexible endoscopic intubation of the neonate. Pediatric Pulmonology 1992; 12: 48-51.
16. Şennur Uzun, Nalan Çelebi, Elvan Gaye Elvan, Varol Çeliker. Progresif Musküler Distrofi Bir Hastada Genel Anestezi Uygulaması. Türkiye Klinikleri Anesteziyoloji ve Reanimasyon 2008; 6: 24-27.