




Waardenburg Sendromlu Hastada Anestezi Yönetimi

Yonca Özvardar Pekcan 
Bahattin Tuncali 
Özlem Yılmaz Sümer 

Anesthesia Management in a Patient with Waardenburg Syndrome

Öz

Waardenburg sendromu (WS) genellikle otozomal dominant geçişli olmak üzere embriyonal gelişimden itibaren melanositlerin tam veya kısmen yokluğu ile karakterli hereditör bir sendromdur. WS tanısı olan 10 yaşında erkek hasta sol kulağında işitme azlığı nedeniyle koklear implant operasyonuna alındı. Fizik muayenesi saçının ön kısmında beyaz perçem, iris heterokromisi, sağ gözde karakteristik parlak mavi iris, sol gözde kahverengi iris, geniş burun kökü, kısmi sinofris, bilateral sensorinöral işitme kaybı, sol el 2, 3, 4 ve 5. parmaklarda ve bilekte hipopigmentasyon alanları dışında normaldi. Hava yolu muayenesi Mallampati II olarak değerlendirildi. Midazolam ile premedikasyondan sonra 1 µgr kg⁻¹ fentanil, 2.5 mg kg⁻¹ propofol ile anestezi induksiyonu yapıldı. Endotrakeal intübasyon 0.6 mg kg⁻¹ atrakuryum ile uygulandı. Anestezi idamesi intravenöz propofol (0.75 µgr kg⁻¹ dk⁻¹) ve remifentanil infüzyonu (0.25 µgr kg⁻¹ dk⁻¹) ile sağlandı. Hasta operasyon sonunda sorunsuz olarak ekstübe edildi ve servise transfer edildi. Bu olgularda, WS'na ait özelliklerin iyi bilinmesi, iyi planlanmış bir anestezi yönetimi, kontrollü hipotansiyon ve total intravenöz anestezi uygulamasının başarılı anestezi uygulamasında esas olduğu kanısındayız.

Anahtar kelimeler: Waardenburg sendromu, anestezi, koklear implant

ABSTRACT

Waardenburg syndrome (WS) is most often inherited as an autosomal dominant trait characterized with complete or partial absence of melanocytes from the beginning of embryogenesis. Ten year old patient with WS underwent cochlear implant operation because of hearing loss in the left ear. Physical examination was normal except a white forelock, heterochromia of iris, characteristic bright blue iris in the right eye, brown iris in the left eye, broad nasal root, partial synophrys, bilateral sensorineural hearing loss, hypopigmented areas on the 2nd, 3rd, 4th and 5th fingers of the left hand and the wrist. Airway examination was evaluated as Mallampati II. After premedication with midazolam, anesthesia was induced with 1 µgr kg⁻¹ fentanyl, 2.5 mg kg⁻¹ propofol. Endotracheal intubation was facilitated by 0.6 mg kg⁻¹ atracurium. The maintenance of anesthesia was provided with intravenous infusion of propofol (0.75 µgr kg⁻¹ min⁻¹) and remifentanyl (0.25 µgr kg⁻¹ min⁻¹) has been used. After the operation the patient was extubated and transferred to the ward without problem. We believe that, awareness of the characteristics of WS, well-planned anesthesia management, controlled hypotension and the use of total intravenous anesthesia are the essentials of the successful anesthesia management in these cases.

Keywords: Waardenburg syndrome, anesthesia, cochlear implant

Received: 12 February 2020

Accepted: 13 March 2020

Publication date: 30 April 2020

Cite as: Özvardar Pekcan Y, Tuncali B, Yılmaz Sümer. Anesthesia management in a patient with Waardenburg Syndrome. JARSS 2020;28(2):131-4.

Yonca Özvardar Pekcan
Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon
Anabilim Dalı
Ankara, Türkiye
✉ yncapek@gmail.com
ORCID: 0000-0002-0993-7435

B. Tuncali 0000-0002-7898-2943
Ö. Y. Sümer 0000-0002-2400-4773
Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi
Anesteziyoloji ve Reanimasyon
Anabilim Dalı
Ankara, Türkiye



GİRİŞ

Waardenburg sendromu (WS) insidansı 1/10000-20000 olan, genellikle otozomal dominant geçişli olmak üzere embriyonal gelişimden itibaren melanositlerin tam veya kısmen yokluğu ile ortaya çıkan herediter bir sendromdur⁽¹⁾. Melanositlerin yokluğu nöral krestten, işitme organı gelişimine kadar pek çok doku defekti oluşturabilmektedir. Parsiyel albinizm, poliozis (beyaz perçem), heterokromik iris (iris renkleri farklılığı), hipopigmente maküler lezyonlar (lökoderma), bilateral konjenital sağırılık, interoküler alanların gelişimde anomaliler, sinofris (iki kaşın orta hatta birleşmesi), iç kantusun lateral yer değişimi (distopia kantorum), kaş medialinde çıkıklık, geniş ve çıkık burun kökü, meningomyelosele, hirsprung hastalığı, spina bifida, skolyoz, mikrosefali, konjenital kalp yetmezliği ve diğer gelişim anomalileri ile karakterizedir⁽²⁾. Literatürde bu hastaların anestezi yönetimi ile ilgili bilgiler kısıtlıdır.

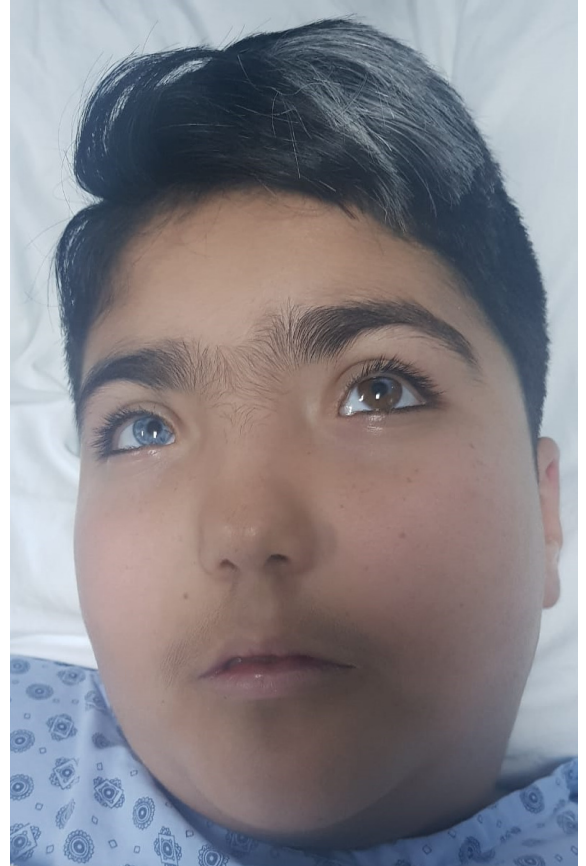
Bu olgu sunumu ile Waardenburg Sendromlu, işitme kayıplı, koklear implant operasyonu planlanan olguda anestezi yönetiminin ilişkili literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU

On yaşında erkek hasta sol kulağında işitme azlığı nedeniyle kulak burun boğaz kliniğine başvurdu. Hastada doğum sonrası tarama testlerinde işitme kaybı saptanmış. Beş aylıkken hastaya WS tanısı konmuş ve iki yaşında sağ kulağa koklear implant uygulanmış. Hastanın sol temporal kemik bilgisayarlı tomografisinde ve manyetik rezonans incelenmesinde patoloji saptanmadı. İşitme testlerinde 95 dB üzerinde nörosensorial işitme kaybı olması nedeniyle sol koklear implantasyon yapılmasına karar verildi.

Fizik muayenesi saçının ön kısmında beyaz perçem, iris heterokromisi, sağ gözde karakteristik parlak mavi iris, sol gözde kahverengi iris, geniş burun kökü, kısmi sinofris, bilateral sensörinöral işitme kaybı, sol el 2, 3, 4 ve 5. parmaklarda ve bilekte hipopigmentasyon alanları dışında normaldi (Resim 1, 2). Vücut ağırlığı 78 kg, boyu 1.56 m, VKİ (vücut kitle indeksi) 32 idi. Nörolojik anormallik yoktu. Akciğer grafisi, elektrokardiyografisi ve laboratuvar

değerleri normal idi. Hava yolu muayenesi Mallampati II olarak değerlendirildi. Zor havayolu hazırlıkları (zor entübasyon stilesi, laringeal maske (LMA), entübasyon laringel maske (ILMA), fiberoptik bronkoskop, kombi tüp, krikotrotomi seti) yapıldı. Ebeveyninden yazılı onam alındıktan sonra, 15 mg midazolam ile oral yoldan premedikasyon uygulandı. 15 dakika sonra operasyon odasına alındı. Rutin monitörizasyon uygulanan hastaya damar yolu açılarak izotonik infüzyonu ameliyat boyunca sıvı hesabına göre gidecek şekilde başlandı. Hastaya damar yolundan 2.5 mg kg⁻¹ propofol, 1 µg kg⁻¹ fentanil, 0.6 mg kg⁻¹ tracrיום verildi. Maske ile havalanması rahat olan hasta, sorunsuz olarak 7.0 numara spiralli kafalı tüp ile entübe edildi. Operasyon boyunca hastaya propofol (2.5 mg kg⁻¹) ve remifentanil infüzyonu (2.5 µg kg⁻¹) uygulandı. Hasta operasyon sonunda sorunsuz olarak ekstübe edildi ve servise gönderildi.



Resim 1. Hastanın göz ve saç görünümü



Resim 2. Hastanın hipopigmentasyon alanları

TARTIŞMA

İlk kez 1951 yılında tanımlanmış olan WS sendromu (WS) tanısı fenotipik özelliklere göre konur⁽³⁾. Heterokromik iris, sensörinöral işitme kaybı, birinci derece yakınlarında WS tanısı olması, saçta beyaz perçem ve distopia kantorum major tanı kriterlerini oluşturur. Deride pigment anomalileri, saçlarda erken beyazlaşma (<30 yaş) hipoplastik ala nazi, basık burun kökü ve sinofris minor tanı kriterlerini oluşturur⁽⁴⁾. En az iki major veya bir major ve iki minör kriterin bulunması tanı konulması için gereklidir^(1,5,6). Bizim olgumuzda 3 major ve 3 minör kriter bulunmaktaydı ve WS tanısı için yeterliydi. Genetik geçişli bir hastalık olan WS'nun dört alt tipi bulunur. İç kantuslar arası mesafenin uzaması ve lakrimal punktumun yer değiştirmesi olarak tanımlanan distopia kantorumun bulunması halinde WS Tip I, bulunmaması halinde ise WS Tip II olarak adlandırılır. Üst ekstremitelerin tutulumu varsa Klein-Waardenburg Sendromu (WS Tip III) olarak adlandırılır. Mikrosefali, mental retardasyon, iskelet anomalileri nadiren de olsa eşlik edebilir. WS Tip II'e Hirschsprung Hastalığı'nın eşlik etmesi Shah-Waardenburg Sendromu (WS Tip IV) olarak adlandırılır^(4,5). Olgumuzda genetik tarama ve göz muayenesi yapılmamıştı, bu yüzden elimizdeki verilerle hastamızın tip I veya tip II olabileceğini düşündük. WS'li olgularda genellikle ilerleyici olmayan konjenital işitme azlığı bulunmaktadır. Tek veya çift taraflı olabilir, genellikle sensörinaldır^(5,7). Olgumuzda da işitme testlerinde 95 dB üzerinde nörosensorial işitme kaybı vardı ve daha önce diğer kulağa farklı bir merkezde koklear implant (Kİ) uygulanmıştı. Ameliyat ve anestezi sorunsuz geçmiş, ancak daha sonraki yıllarda kulakta enfeksiyon gelişmişti. Bu nedenle diğer

kulağa implant kararı verilmişti.

WS'lu olgularda çoklu kas kontraktürleri, siyanotik kardiyomiyopati ve elektrolit dengesizliği gibi anestezi açısından önemli olabilecek çeşitli sorunlar görülebilmektedir. Genellikle işitme azlığı nedeniyle olmak üzere birçok nedenle anestezi almak zorunda kalabilen WS'lu hastalarda, anestezi yaklaşım hakkında literatür bilgisi kısıtlıdır. Çoğu sendromla ilişkili olarak larinksin konjenital anomalisini aşmaya yönelik olgu sunumları bulunmaktadır⁽⁸⁻¹¹⁾. Michalec ve ark.⁽⁹⁾ zihinsel engelli, solda spastik tortikolis, kısa tiromental mesafe (4 cm) ve önemli ölçüde sınırlı boyun hareketleri olan WS'li hastaya sedasyon ile önce l-gel supraglottik hava yolu uygulamışlar daha sonra fiberoptik bronkoskop ile l-gel içinden başarıyla entübasyon tüpünü yerleştirdiklerini belirtmişlerdir. Peker ve ark.⁽¹⁰⁾ da laringoskopik görüntülemesi normal olan WS'li olguda entübasyonda yaşadıkları sorunu daha küçük ve kafsız tüp kullanarak aştıklarını belirtmişlerdir. Kfoury ve ark.⁽¹¹⁾ da yüz anomalileri ve spina bifidası olan anal rabdomyosarkom nedeniyle opere edilen WS'li olguda laryngeal maske uygulandıktan sonra sinir stimülatörüyle pudendal sinir bloğu uyguladıklarını böylece daha iyi anestezi ve analjezi sağladıklarını, opioid gereksinimini azalttıklarını vurgulamışlardır. Ambi ve ark.⁽¹²⁾ da genel anesteziyle beraber kaudal blok uyguladıkları WS'li 2 yenidoğanda olumlu sonuçlar aldıklarını bildirmişlerdir.

Volatil anestezi ajanlarının doza bağımlı olarak stapes refleksi eşliğini yükseltmesi nedeniyle koklear implant cerrahisi sırasında total intravenöz anestezi önerilmiştir^(13,14). Ayrıca koklear alanda cerrahi saha mikroskobik olarak değerlendirildiği için kansız bir alana gereksinim artmaktadır. Bu nedenle hemodinamik olarak stabil ve hipotansif bir anestezi uygulanması gerekmektedir. Birçok anestezi ilaç genel anestezi sırasında hipotansiyonu sağlayabilmek için kullanılmaktadır⁽¹⁵⁾. Biz olgumuzda hipotansif anestezi elde etmek amacıyla propofol ve remifentanil infüzyonunu içeren total intravenöz anestezi kullandık. Operasyon sırasında sistolik kan basıncı 90-100 mmHg arasında seyreden stabil bir hemodinami sağlandı. Ayrıca, cerrahi açıdan da problem yaşanmayan olgumuzun ekstübasyonu sırasında ve postoperatif dönemde de herhangi bir komplikasyonla karşılaşmadık. Bu olgu sunumu ile koklear implant operasyonu uygulanan WS'li hastalarda total intravenöz anes-

tezinin etkin ve güvenilir bir yöntem olabileceğini vurgulamak istedik.

SONUÇ

Sonuç olarak WS'lu olgularda, hastalığa ait özelliklerin iyi bilinmesi, iyi planlanmış bir anestezi yönetimi, kontrollü hipotansiyon ve total intravenöz anestezi uygulamasının etkin ve güvenli bir anestezi uygulamasında esas olduğu kanısındayız.

Çıkar Çatışması: Yoktur

Finansal Destek: Yoktur

Hasta Onamı: Alınmıştır

Conflict of Interest: None

Funding: None

Informed Consent: Obtained

KAYNAKLAR

1. Read AP, Newton VE. Waardenburg syndrome. In: Kitamura K, Steel KP (eds.) Genetics in Otorhinolaryngology. Basel, Karger 2000;32-8. <https://doi.org/10.1159/000059069>
2. Bist J, Adhikari P, Sharma AK. Waardenburg syndrome. Clin Exp Optom 2011;94:240-2. <https://doi.org/10.1111/j.1444-0938.2010.00533.x>
3. Waardenburg PJ. A new syndrome combining developmental anomalies of the eyelids, eyebrows and nose root with pigmentary defects of the iris and head hair and with congenital deafness. J Hum Genet. 1951;3:195-253.
4. Eyibilen A, Bulut S. Waardenburg Sendromu. Firat Tıp Dergisi 2004;9:93-5.
5. Black FO, Pesznecker SC, Allen K, Gianna C. A vestibular phenotype for Waardenburg syndrome? Otol Neurotol. 2001;22:188-94. <https://doi.org/10.1097/00129492-200103000-00012>
6. Tosun F, Kertmen M, Yetişer S, Satar B, Özkaptan Y. Waardenburg sendromu: klinik sınıflama ve üç farklı olgu sunumu. Kulak Burun Boğaz Klinikleri 2000;2:37-40.
7. Oysu C, Oysu A, Aslan I, Tinaz M. Temporal bone imaging findings in Waardenburg's syndrome. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2001;58:215-21. [https://doi.org/10.1016/S0165-5876\(01\)00443-8](https://doi.org/10.1016/S0165-5876(01)00443-8)
8. Thapa R, Mallick D, Ghosh A, Ghosh A. Waardenburg syndrome associated with laryngomalacia. Singapore Med J 2009;50:401-3.
9. Michalek P, Hodgkinson P, Donaldson W. Fiberoptic intubation through an l-gel supraglottic airway in two Patients with Predicted Difficult Airway and Intellectual Disability. Anaesth Analg. 2008;5:1501-4. <https://doi.org/10.1213/ane.0b013e31816f22f6>
10. Peker K, Ergil J, Öztürk İ. Anaesthesia Management in a Patient with Waardenburg Syndrome and Review of the Literature. Turk J Anaesth Reanim. 2015;43:360-2. <https://doi.org/10.5152/TJAR.2015.52714>
11. Kfuory T, Staiti G, Baujard C, Benhaoum D. Pudendal nerve block by nerve stimulation in a child with Waardenburg disease. Ped Anaesth. 2008;12:1267-8. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2008.02781.x>
12. Ambi US, Adarsh ES, Hatti R, Samalad V. Anesthetic management of Shah-Waardenburg syndrome: Experience of two cases and review of literature. Saudi J Anaesth. 2012;6:172-4. <https://doi.org/10.4103/1658-354X.97034>
13. Crawford MW, White MC, Propst EJ, Zaarour C, Cushing S, Pehora C. Dose-dependent suppression of the electrically elicited stapedius reflex by general anesthetics in children undergoing cochlear implant surgery. Anesth Analg. 2009;108:1480-7. <https://doi.org/10.1213/ane.0b013e31819bdf5>
14. Hejazi MS, Moghaddam YJ, Pour MN, Banaii M, Abri R, Taghizadieh N. Evaluation of volatile and intravenous anesthetics, effects on the threshold of neuroresponse telemetry and the threshold of acoustically evoked stapedial reflex in children undergoing cochlear implant surgery. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2018;34:177-81.
15. Hassan PF, Saleh AH. Dexmedetomidine versus magnesium sulfate in anesthesia for cochlear implantation surgery in pediatric patients. Anesth Essays Res. 2017;11:1064-9. https://doi.org/10.4103/aer.AER_72_17