

Andersen Tawil Sendromunda Anestezi Uygulaması

Muharrem Koçyiğit¹, Elif Akpek², Candemir Güneş¹, Fatih Şirin³

¹Maslak Acıbadem Hastanesi, Anesteziyoloji Bölümü, İstanbul, Türkiye

²Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

³Maslak Acıbadem Hastanesi, Plastik Cerrahi Bölümü, İstanbul, Türkiye

ÖZET

Andersen Tawil sendromu kardiyak disritmi, periyodik paralizi ve gelişim deformiteleriyle karakterize olan nadir görülen genetik bir hastalıktır. Sendromda gözlenen kardiyak bulgular ventriküler aritmi (%84), uzun QT sendromu (%50), anormal TU dalga paterni (%73) ve ani kardiyak arresttir (%10). Periyodik paraliziler sıklıkla hipokalemiye görülmekte ve bu durumda kardiyak aritmi sıklığı artmaktadır. Fiziksel görünümde ise kısa boy, hipertelorizm, hafif bilateral ptosis, düşük kulak seviyesi, protrude alın, hipoplastik mandibula ve sindaktili bildirilmektedir. Bu olgu ile Andersen Tawil sendromu tanısı bilinen bir hastanın rinoplasti ameliyatı sırasındaki anestezi uygulamasını sunmayı amaçladık.

Anahtar sözcükler: andersen tawil sendromu, rinoplasti, anestezi

ANESTHETIC MANAGEMENT IN ANDERSEN TAWIL SYNDROME

ABSTRACT

Andersen Tawil syndrome is a rare genetic disorder characterized by cardiac arrhythmias, periodic paralysis and developmental deformities. Cardiac problems are ventricular arrhythmias (84%), long QT syndrome (50%), abnormal TU wave pattern (73%) and sudden cardiac arrest (10%). Periodic paralysis commonly occur with hypokalemia and lead to increase in the incidence of cardiac arrhythmias. Physical appearance is typical with hypertelorism, mild bilateral ptosis, low-set ears, hypoplastic mandibula and syndactily.

We present the anesthetic management in a patient with Andersen Tawil syndrome who is scheduled to undergo rhinoplasty.

Key words: andersen –tawil syndrome, rhinoplasty, anesthesia

Andersen Tawil sendromu (ATS) ventriküler aritmi, periyodik paralizi ve yüz ve iskelet deformiteleriyle karakterize otozomal geçişli nadir bir hastalıktır (1). Sendromun hücre membranındaki voltaj kapılı potasyum kanalının iç tarafındaki düzeltici alfa subunitini kodlayan KCNJ2 genindeki mutasyon ve buna bağlı kanalın fonksiyon kaybından geliştiği kabul edilmektedir (2,3). Bu patolojiye bağlı gelişen/varolan değişiklikler anestezi uygulaması ve sonrası problem yaratabilecek sonuçlar doğurabilir.

Bu olgu ile ATS tanısı olan bir hastanın rinoplasti uygulaması sırasındaki anestezi deneyimimizi sunmayı amaçladık.

Olgu sunumu

Andersen Tawil sendromu olduğu bilinen 21 yaşında bayan hasta rinoplasti ameliyatı planı ile anestezi değerlendirilmesi için görüldü. Fizik muayenesinde vücut kitle indeksi 19,92 kg/m², Mallampati I ve kısa tiromental mesafe ile düşük kulak ve küçük çeneye sahipti. Kas gücü muayenesi tüm ekstremitelerde aynı kuvvette ve doğaldı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Kan basıncı normal ama kalp aritmikti. Kan sayımı, elektrolit düzeyleri ve kanama parametreleri normal sınırlarda idi. EKG'de multifokal ventriküler ekstrasistolleriy vardı (Şekil 1), ancak klinik olarak herhangi bir aktif şikayeti yoktu. İki yıl önce sorunsuz bir over kisti ameliyatı öyküsü belirtti. Hastaya mevcut olan hastalığından dolayı ortaya çıkabilecek komplikasyonlar ayrıntılı olarak anlatıldı ve bu operasyon için yazılı onamı alındı.

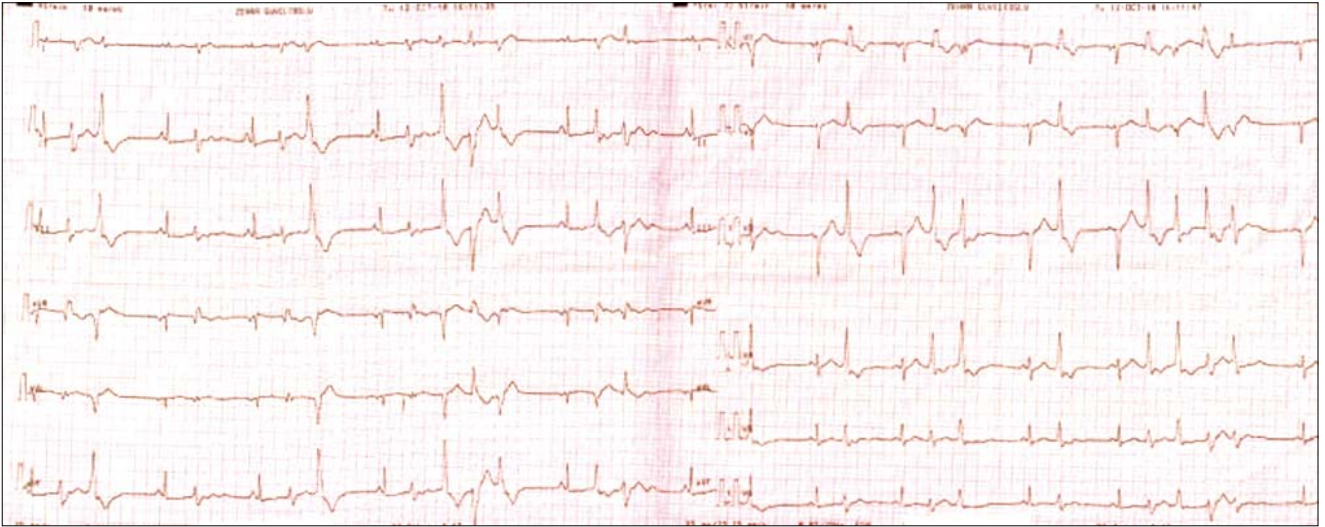
Ameliyat sabahı oral midazolam premedikasyonu ve ameliyathane odasında standart ASA monitörizasyonunu takiben olası tehlikeli ritm değişikliğinin hızlı farkedilmesi ve tedavisi ile aralıklı potasyum seviyesi takibi amacıyla lokal anestezi altında invaziv arteriyel kateterizasyon gerçekleştirildi. Anestezi indüksiyonu propofol (2 mg/kg), rokuronyum (0.6 mg/kg) ve remifentanil (2 mcg/kg) ile, idame ise sevofluran, %50 O₂/hava ile birlikte remifentanil infüzyonu (0.4 mcg/kg/dak) verilerek sağlandı. Cerrahi sırasında lokal anestetik olarak adrenalinsiz lidokain kullanıldı. Ameliyat boyunca taşikardiye neden olabilecek anestetik ajanlar, adrenalini lokal anestetik, potasyum alım/salınımı etkileyecek ajanlar kullanılmadı. Fibrilasyon riskine karşı defibrilatör hazır bulunduruldu. 135 dakika süren ameliyat boyunca sık ventriküler ekstrasistoller devam etti, kısa süreli normal sinüs ritmine geçişler gözlemlendi, bradikardi gözlemlenmedi. Kan basıncı her zaman stabil seyretti. Arteriyel kan gazı ile potasyum seviyesi ölçümleri normal izlendi. Ameliyat sorunsuz tamamlandı, perioperatif dönemde klinik sorunu olmadı, hasta 1.gün taburcu edildi. Bir hafta sonraki kontrolünde hiçbir şikayeti yoktu.

Tartışma

Andersen Tawil sendromu nadir görülen genetik bir hastalıktır ve insidansı bilinmemektedir (4). Kardiyak disritmi, periyodik paralizi ve gelişim deformiteleriyle karakterizedir. İki tipi vardır: hastaların %60'ında (tip 1) genetik bir mutasyon tanımlanmış, ama geri kalan %40 hastada (tip 2) sebep henüz açıklanamamıştır. Tip 1'de 17q23 kromozomunda KCNJ2 geninde mutasyon sonucu, bu genin kodladığı potasyum kanalının "inward rectifier" (Kir2.1) bölümünde fonksiyon kaybı veya kanal fonksiyonunda dominant-negatif supresyon meydana gelmektedir (1). Kir2.1 kardiyak "inward rectifier" potasyum kanalının (IK1) alfa subunitini oluşturmaktadır. IK1 atrial, his-purkinje ve ventrikül hücrelerinde membran istirahat potansiyelini sürdürmekten ve aksiyon potansiyelinin terminal bölümünün oluşmasından sorumludur (5). KCNJ2'de 30'un üzerinde mutasyon tespit edilmiş olup KCNJ2 genindeki mutasyon sonucu azalan IK1 kardiyak aksiyon potansiyelinin terminal fazını uzatmasıyla erken afterdepolarizasyona neden olmakta, bunun sonucunda geç kardiyak repolarizasyon, EKG'de T-U dalga morfolojisi ve ventriküler aritmi artışı görülmektedir (3). Ventriküler aritmi hastaların %84'ünde görülmekte ve çift yönlü ventriküler taşikardi hastalarda görülen en sık karakteristik ritm bozukluğu (%34) olmakla birlikte polimorfik ventriküler taşikardi, multifokal prematür ventriküler kontraksiyonlar, torsade de pointes de görülebilmektedir (7). Aynı zamanda bazı hastalarda komplet sağ dal bloğu, sol dal bloğu,

bifasiküler blok ve 1. derece atrioventriküler blok da görüldüğü bildirilmiştir (1,5). ATS'da gözlenen ritm bozukluğu farklıdır; hastalar yoğun aritmi yüküne karşın; asemptomatik veya minimal semptom ile kendini gösterebilir (2). Nitekim bizim olgumuzda da aktif hiçbir şikayeti olmayan hastanın EKG'sinde yoğun ventriküler ekstrasistoller hakimdi. Hastaların %73'ünün EKG'sinde repolarizasyon anormalliğini gösteren terminal T dalgasında uzama, geniş T,U dalga paterni ve bifazik büyük U dalgası görülebilmektedir. Hastaların %50'sinde QT aralığında uzama tespit edilmiş olup ATS'nin "long QT sendromu 7" olarak da adlandırılmasına neden olmuştur (3,6). Özellikle QT aralığı uzun olan hastalarda ağrı, korku, sinirlilik gibi emosyonel durumların neden olduğu ani ve yoğun adrenerjik stimülasyon ekstrasistollere ve aritmi artışına neden olabilmektedir (1). QT aralığını uzatan ilaçların, kardiyak ekstrasistollerini artıran salbutamol gibi inhalerlerin, tiazid gibi potasyum kaybına neden olan diüretiklerin kullanımından kaçınılması gerekmektedir. Senkop görülebilmekle birlikte ani kardiyak arrest hastaların %10'nunda görülmekte, ölümle sonuçlanabilmektedir (7). Polimorfik ventriküler taşikardisi olan hastalara "implantable cardioverter defibrilatör" önerilebilmekle birlikte ventriküler aritmilere karşı imipramin, amiodaron ve acetozalamid ve flecainid başarılı olabilmektedir (5,6). Bir olguda da sol torasik sempatektominin ekstrasistollerini azaltmada başarılı olduğu bildirilmiştir (1). Bizim olgumuzda da ameliyat öncesi emosyonel durumların neden olduğu adrenerjik stimülasyonu engelleyecek düzeyde sedasyon sağlandı ve ameliyat boyunca taşikardiye neden olabilecek anestetik ajanlar, adrenalini lokal anestetik, potasyum alım/salınımı etkileyecek ajanlar kullanılmadı. Fibrilasyon ve arrest riskine karşı defibrilatör hazır bulunduruldu. Eksternal pace pedlerin bağlanması da önlem olarak düşünülebilir.

ATS'da fiziksel görünümde kısa boy, hipertelorizm, hafif bilateral pitozis, düşük kulak seviyesi, çıkık alın, hipoplastik mandibula, damak defektler, küçük el ve ayaklar, tek palmar çizgi ve klinodaktili, sindaktili bildirilmektedir (1). Beraberinde skolyoz, unilateral displastik böbrek, vajinal atrezi, kriptorşidizm, aort koarktasyonlu biküspid aort kapağı, pulmoner stenoz gibi kardiyak anomalilerin de eşlik ettiği bildirilmiştir (4). Bir seride fasial şekil bozukluğunun kardiyak veya musküler sorunların ciddiyetiyle ilişkili olmadığı belirtilmiştir (5). Ayrıca, potasyum kanallarını etkileyen bir genetik sendromda gelişimsel bozukluklar ve kemik değişikliklerinin nasıl meydana geldiği açıklanamamıştır. Hipoplastik mandibula, palatal defektler gibi fasial şekil bozuklukları olan hastalarda entübasyon için değerlendirmede dikkatli olunmalı ve indüksiyon öncesi değişik tür laringoskop ve havayolu araçlarını hazır



Şekil 1. Olgunun preoperatif elektrokardiyogramı.

bulundurulması önemlidir. Bizim hastamızda fasial bozukluk olarak düşük kulak seviyesi ve küçük çene dikkat çekmekte idi. Ancak, anestezi indüksiyon ve endotrakeal entübasyonda güçlük yaşanmadı.

Andersen Tawil sendromunda gözlenen kardiyak bulgular ventriküler aritmi (%84), uzun QT sendromu (%50), anormal TU dalga paterni (%73) ve ani kardiyak arresttir (%10) (2,3). Geçici kas güçsüzlüğü ise spontan veya uzun süreli dinlenmede ve dinlenme sonrası egzersizle, sıklıkla proksimal güçsüzlük şeklinde görülmekte, atak sıklığı ve süresi değişkenlik gösterebilmektedir.

ATS'da periyodik paraliziler sıklıkla hipokalemi durumunda görülmekle birlikte, hiperkalemi durumlarında da görülebilir. Karbonhidrattan zengin yemek sonrası ve egzersiz

sonrası dinlenme veya uzun dinlenme sonralarında paraliziler daha sık görülmektedir. Hipokalemik periyodik paralizi durumlarında kardiyak aritmi sıklığı artmakta ve paralizi atağından 24-48 saat sonra düzelmektedir. Yaş ilerledikçe paralizi sıklığı azalmaktadır. Karbonik anhidraz inhibitörü olan asetozalamid kullanımı ve potasyum salınımını engelleyen spironolakton diüretigi ise periyodik paralizilere karşı kullanılmıştır (1). Hastamızda ameliyat sırasında arteriyel kan gazı ile potasyum ölçümü yapılmış, değerler normal sınırlarda seyretmiştir.

Sonuç olarak, bir potasyum kanal defekti olan Andersen Tawil sendromunda değişik klinik bulgular görülmesi açısından dikkatli olunması gerekir. Bizim olgumuzda bilinen öykü, iyi bir hazırlık ve anestezi planı ile sorunsuz bir ameliyat gerçekleştirildi.

Kaynaklar

1. Sansone V, Tawil R. Management and treatment of Andersen-Tawil syndrome (ATS). *Neurotherapeutics* 2007; 4: 233-237.
2. Tristani-Firouzi M, Jensen JL, Donaldson MR, Sansone V, Meola G, Hahn A, et al. Functional and clinical characterization of KCNJ2 mutations associated with LQT7 (Andersen syndrome). *J Clin Invest* 2002; 110: 381-388.
3. Zhang L, Benson DW, Tristani-Firouzi M, Ptacek LJ, Tawil R, Schwartz PJ, et al. Electrocardiographic features in Andersen-Tawil syndrome patients with KCNJ2 mutations: characteristic T-U-wave patterns predict the KCNJ2 genotype. *Circulation* 2005; 111: 2720-2726.
4. Venance SL, Cannon SC, Fialho D, Fontaine B, Hanna MG, Ptacek LJ, et al. The primary periodic paralyses: diagnosis, pathogenesis and treatment. *Brain* 2006; 129: 8-17
5. Smith AH, Fish FA, Kannankeril J. Andersen-Tawil syndrome. *Indian Pacing and Electrophysiology Journal* 2006; 6: 32-43
6. Fox D, Klein GJ, Hahn A, Skanes AC, Gula LJ, Yee RK, et al. Reduction of complex ventricular ectopy and improvement in exercise capacity with flecainide therapy in Andersen-Tawil syndrome. *EP Europace* 2008; 10: 1006-1008
7. Platt D, Griggs R. Skeletal Muscle Channelopathies: New insights into the periodic paralyses and nondystrophic myotonias *Curr Opin Neurol*. 2009; 22(5): 524-531