



Silver-Russell sendromu ve tıkkayıcı uyku apneli bir olguda adenotonsillektomi

Adenotonsillectomy in a case with Silver-Russell syndrome and obstructive sleep apnea

Melih Güven Güvenç,¹ Aslıhan Sanem Özata,² Denizhan Dizdar³

¹Bilim Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²Bilim Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anestezi ve Reanimasyon Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

³Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

Silver-Russell sendromu (SRS), büyüme ve gelişme geriliği, beşinci parmakta klinodaktili ve üçgen yüz ile karakterize nadir bir sendromdur. Silver-Russell sendromu tanısıyla takip edilen 3.5 yaşındaki erkek hasta kliniğimize horlama, burun tıkanıklığı ve uyku apnesi yakınmaları ile başvurdu. Fizik muayene ve diğer incelemelerde SRS semptomlarının yanı sıra adenotonsiller hipertrofi ve sağ efüzyonlu otitis media tespit edildi. Sağ ventilasyon tüpü takıldı ve adenotonsillektomi (AT) uygulandı. Ameliyat sırasında ağız açacağı yerleştirilince hastada bradikardi gelişti. Muhtemelen vagal iritasyon sonucu ortaya çıkan bradikardi, dil bir tarafa ekarte edilip ağız açacağı yerleştirilince düzeldi. Hastanın takibinde büyüme hızında artış görüldü. Silver-Russell sendromlu hastalarda tıkkayıcı uyku apne sendromunun erken tanı ve tedavisi önem taşımaktadır. Gelişme geriliği ve mikrognatisi olan SRS'li hastalarda AT yapılırken, hastanın ağız boşluğunun da hacmen küçük olduğu göz önünde bulundurulmalı, cerrah ağız açacağını yerleştirirken dikkatli olmalı ve anesteziyoloji uzmanları olası bradikardi gibi komplikasyonlara karşı hazırlıklı olmalıdır.

Anahtar Sözcükler: Adenotonsillektomi; pediatrik tıkkayıcı uyku apne sendromu; Silver-Russell; uyku apnesi.

Silver-Russell syndrome (SRS) is a rare syndrome which is characterized by growth and developmental retardation, clinodactyly of the fifth finger and a triangular face shape. A 3.5-year-old male patient who was followed with the diagnosis of SRS was admitted to our clinic with the complaints of snoring, nasal obstruction and sleep apnea. Physical examination and other assessments revealed an adenotonsillar hypertrophy and right otitis media with effusion as well as SRS symptoms. A right ventilation tube was inserted and adenotonsillectomy (AT) was performed. During the operation, bradycardia occurred when the mouth gag was placed. Bradycardia which was possibly due to vagal irritation resolved with the placement of the tongue to one side and insertion of the mouth gag. During his follow-up, his growth rate increased. In patients with SRS, early diagnosis and treatment of obstructive sleep apnea syndrome is of utmost importance. During AT in SRS patients with growth retardation and micrognathism, the restricted oral cavity volume should be considered, the surgeon should be careful during the placement of the mouth gag, and the anesthesiologists should be ready for possible complications such as bradycardia.

Key Words: Adenotonsillectomy; pediatric obstructive sleep apnea syndrome; Silver-Russell; sleep apnea.

Tıkkayıcı uyku apnesi sendromu (TUAS) ve buna bağlı semptomlar çocukluk döneminde sık karşılaşılan bir tablodur ve tedavi edilmeden kalırsa ciddi komplikasyonlara neden olabilir. Pediatrik TUAS 1976 yılında Guilleminault tarafından gündeme getirilmiştir.^[1,2] Uykuya ilişkin solunum bozuklukları olarak adlandırılan

hastalıklar grubunun bir ucunda basit horlama yer alırken, diğer ucunda tıbbi açıdan ciddi bir sorun olan, morbiditesi yüksek ve hatta potansiyel olarak ölümcül olabilen TUAS bulunmaktadır, bu iki uç nokta arasında ise üst havayolu direnç sendromu (ÜHDS) yer almaktadır.^[2]

Geliş tarihi: 17 Nisan 2013 Kabul tarihi: 14 Temmuz 2013

İletişim adresi: Dr. Denizhan Dizdar. Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği, 34371 Şişli, İstanbul, Türkiye. Tel: 0555 - 547 68 56 e-posta: denizhandizdar@hotmail.com

© 2013 İstanbul KBB-BBC Uzmanları Derneği Yayın Organı

Silver-Russell sendromu (SRS); düşük doğum ağırlığı, kısa boy, karakteristik yüz görünümü (açık alın, üçgen- hipoplazik yüz), ekstremitelerde, gövdede ya da yüzde asimetri ve elde 5. parmakta klinodaktininin görüldüğü, genetik bir hastalıktır.^[3-5] Bu beş özellikten dördü bulunan hastalarda, SRS tanısı için moleküler genetik analiz yapılması önerilmektedir.^[6] Silver-Russell sendromu için patognomonik bir bulgu bulunmamaktadır.

Bu yazıda adenotonsillektomi uygulanması esnasında bradikardi gelişen, daha öncesinde SRS tanısı ile takip edilmekte olan TUAS'li bir olgu sunuldu.

OLGU SUNUMU

Silver-Russell sendromu ile takip edilen 3.5 yaşındaki erkek hasta kliniğimize yaklaşık altı aydır devam eden horlama, burun tıkanıklığı, uykuda nefes durması yakınmaları ile başvurdu. Muayenesinde adenotonsiller hipertrofisi vardı (tonsiller grade 4), sağ timpanik membranı mat idi. Timpanogramı sağda tip B olarak tespit edildi. Ayrıca mikrognatisi, büyüme gelişme geriliği olduğu ve klinodaktilesi olduğu dikkat çekmekteydi (Şekil 1, 2). Hastanın ameliyat öncesi kilosu 13.5 kg, boyu 96 cm idi. Tıkayıcı uyku apnesi sendromu ve sağ efüzyonlu otitis media tanıları ile hasta ameliyata alınarak sağ ventilasyon tüpü ensersiyonu ve adenotonsillektomi uygulandı. Ameliyat sırasında ventilasyon tüpü ensersiyonunu takiben adenotonsillektomi için hastaya pozisyon verildi ve hastanın başı hiperekstansiyona getirildi ancak dili orta hatta iken ve ağız açacağı yerleştirilirken hasta-



Şekil 1. Silver-Russell sendromunda görülen üçgen yüz.

da bradikardi gelişti. Ağız açacağı gevşetince hastanın dakikadaki kalp atım sayısı normale döndü. Ağız açacağı tekrar açılarak kilitlendiğinde hastada yeniden bradikardi geliştiği gözlemlendi. Bunun üzerine ağız açacağı yeniden gevşetildi ve bradikardinin düzeldiği görüldü. Ardından dil sol tarafa ekarte edilerek ağız açacağı açıldı. Bu defa bradikardi sorunu olmaması üzerine sağ tonsillektomi ve adenoidektomisi yapıldı. Daha sonra dil sağ tarafa alınıp ağız açacağı yeniden yerleştirilerek sol tonsillektomi gerçekleştirildi. Ameliyatın geri kalanında kalp ritminde bir anormallik görülmeyen hastanın ekstübasyonunda da herhangi bir sorun yaşanmadı. Hastanın ameliyat sonrası dokuzuncu ayda yapılan kontrolünde ameliyat öncesi ağırlığına göre 2.5 kilo aldığı ve boyunun 100 cm'ye ulaştığı, apnelerinin ise tamamen ortadan kalktığı görüldü.

TARTIŞMA

Ender görülen ve genelde spontan mutasyon sonucu meydana gelen, birtakım fenotipik değişikliklerle tanımlanan SRS'den sorumlu gen henüz ortaya konulmamıştır. Silver-Russell sendromunda görülen fenotipik değişiklikler üç gruptur. Klinikte tüm SRS olgularında görülen özellikler düşük doğum ağırlığı, kısa boy, küçük üçgen yüz, skafosefali, gövdenin küçük olmasından dolayı büyük görünen normal baş çevresi, erken dönemde iştahsızlık ve 5. parmakta içe büküklüktür. Sık rastlanan özellikler erken yaşlarda hipoglisemi, asimetrik vücut yapısı, geç kapanan fontanel, hipoplazik mandibula, ince üst dudak, küçük-ayrık dişler, farklı ses yapısı, düşük yerleşimli veya küçük kulaklar, parmaklarda değişiklikler, hipospadias, kriptorşidizm, gecikmiş kemik yaşı, kas gücünde azalma ve gelişme geriliğidir. Ender rastlanan özellikler ise skolyoz, vertebra anomalileri, renal anomaliler, reflü, ağız köşesinin aşağıya doğru kıvrık olması, puberte prekoks, migren tipi baş ağrıları ve café-au-lait lekeleridir. Silver-Russell sendromu tanısında kullanılan fenotipik özellikler Wakeling ve ark.^[5] tarafından 2010 yılında majör ve minör kriterler olarak sınıflanmıştır.



Şekil 2. Beşinci parmaktaki klinodaktili görünümü.

Majör kriterler

- İntrauterin gelişme geriliği (<10 persantil)
- Postnatal büyüme gelişme geriliği (<3 persantil)
- Normal baş çevresi (3-97 persantil)
- Uzunlukta, vücutta asimetri veya fasiyal asimetri

Minör kriterler

- Kol kısalığı (önkol-kol oranı normal)
- Beşinci parmak klinodaktili
- Üçgen yüz
- Geniş, belirgin alın

Hastalığın genetik etyolojisinde, %35-65 oranında 11p15 kromozomuna lokalize imprinting control region 1 (ICR1) bölgesinin hipometilasyonu saptanırken, %7-10 oranında 7p11.2-p13 kromozomal bölgesinin maternal uniparental dizomisi (UPD) görülmektedir.^[7] İntrauterin ve postnatal büyüme geriliği bulunan SRS'li olgularda büyüme hormonu eksikliği bulunabilmektedir.^[8] Büyüme hormonu eksikliği olan SRS'li hastaların boylarında, büyüme hormonu tedavisi ile anlamlı derecede artma görülmektedir.^[9]

Amerikan Pediatri Akademisi ve Toraks Derneği'ne göre pediatrik TUAS uyku sırasında normal ventilasyon ve normal uyku dönemleri ile bölünen, uzamış kısmi üst havayolu tıkanıklığı veya aralıklı tam tıkanıklıkla karakterize, uyku sırasındaki solunum hastalığı olarak tanımlanabilir. Uyku ile ilişkili solunum bozuklukları TUAS, basit horlama ve ÜHDS'yi kapsamaktadır. Sözü edilen bu tabloların tümünde altta yatan fizyopatolojik mekanizmalar aynı olmakla birlikte, bu grupta basit horlama en hafif tabloyu oluştururken, TUAS en ağır tabloyu oluşturmaktadır. Bu tablolarda karşılaşılan semptomlar arasında gece yakınmaları olarak horlama, uykuda nefes kesilmesi, huzursuz uyku, uykudan sık uyanma, uykuda terleme, sabah uykudan dinlenmeden uyanma; gündüz yakınmaları arasında ise ağızdan soluma, gün boyu yoğun uyuklama hali, sabah baş ağrıları, kötü okul performansı, davranış bozuklukları (hırçınlık, hiperaktivite, disiplin sorunları), büyüme-gelişme geriliği sayılabilir. Erişkinlerde bu gibi durumlara yol açan çok çeşitli nedenler bulunmakla birlikte, çocukluk yaş grubu değerlendirildiğinde bunlara yol açabilecek nedenlerin sınırlı olduğu görülmektedir.

Pediatrik TUAS'de etyolojik faktörler anatomik nedenler, kraniyofasiyal sendromlar, nöromusküler nedenler ve diğer nedenler olmak üzere dört ana başlıkta değerlendirilebilir. Çocukluk çağı TUAS'sinin en önemli nedenlerinin başında adenotonsiller hipertrofi gelmektedir.^[10,11] Bu nedenle pediatrik TUAS'nin ilk ve en çok tercih edilen tedavisi adenotonsillektomidir.

Tıkaçıcı uyku apnesi sendromu nedeniyle adenotonsillektomi uygulanacak hastaların ameliyat sonrası bir gece hastanede kalmaları önerilmektedir. Ameliyat edilecek hastalarda ameliyat sonrası ve sonrası gelişebilecek sorunlara karşı hazırlıklı olunmalıdır. Hastaların ameliyat sonrası dönemde gerektiğinde yoğun bakımda tutulmaları ve monitörize edilmeleri gerekebilir. Söz konusu hastalarda ameliyat sonrası respiratuvar komplikasyon açısından risk faktörleri arasında üç yaşından küçük olmak, polisomnografide ağır TUAS ve TUAS'ye bağlı sağ ventriküler hipertrofi gibi kardiyovasküler komplikasyonların varlığı, büyüme geriliği, obezite, prematürite, yakın zamanda üst solunum yolu enfeksiyonu geçirmiş olmak, kraniyofasiyal anomaliler ve nöromusküler hastalıklar sayılabilir.

Büyüme ve gelişme geriliği olan SRS'li olgularda TUAS'nin erken tanısı ve tedavisi daha da fazla önem taşımaktadır. Büyüme hormonu tedavisi almayan olgumuzda adenotonsillektomi sonrası hastanın apnelerinin ortadan kalkmasıyla büyüme-gelişmesinin oldukça hızlandığı görüldü.

Silver-Russell sendromlu olgularda gelişme geriliği ve anatomik özelliklerden ötürü AT ameliyatı farklı güçlükler içerebilmektedir. Olgumuzda ameliyat sırasında meydana gelen bradikardinin hastanın ağız boşluğu küçük olduğu için dil orta hatta ağız açacağı yerleştirilirken meydana gelen vagal tonus artışına bağlı olduğu düşünüldü. Nitekim dil bir tarafa ekarte edilip ağız açacağı yeniden yerleştirildiğinde bradikardi oluşmadığı görüldü.

Sonuç olarak mikrognati gibi özellikleri olabilen SRS'li hastalarda AT yapılırken hastanın ağız boşluğunun da hacmen küçük olabileceğinin göz önünde bulundurulması, ağız açacağı yerleştirilirken dikkatli olunması ve anestezi ekibinin de bradikardi gibi olası sorunlara karşı hazırlıklı olması önemlidir.

Çıkar çakışması beyanı

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

Finansman

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

KAYNAKLAR

1. Guilleminault C, Tilkian AG, Dement WC. Sleep and respiration in the syndrome "apnea during sleep" in the child. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1976;41:367-78.

2. Guilleminault C, Lee JH, Chan A. Pediatric obstructive sleep apnea syndrome. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2005;159:775-85.
3. Hitchins MP, Stanier P, Preece MA, Moore GE. Silver-Russell syndrome: a dissection of the genetic aetiology and candidate chromosomal regions. *J Med Genet* 2001;38:810-9.
4. Eggermann T, Gonzalez D, Spengler S, Arslan-Kirchner M, Binder G, Schönherr N. Broad clinical spectrum in Silver-Russell syndrome and consequences for genetic testing in growth retardation. *Pediatrics* 2009;123:e929-31.
5. Wakeling EL, Amero SA, Alders M, Bliet J, Forsythe E, Kumar S, et al. Epigenotype-phenotype correlations in Silver-Russell syndrome. *J Med Genet* 2010;47:760-8.
6. Price SM, Stanhope R, Garrett C, Preece MA, Trembath RC. The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J Med Genet* 1999;36:837-42.
7. Abu-Amero S, Monk D, Frost J, Preece M, Stanier P, Moore GE. The genetic aetiology of Silver-Russell syndrome. *J Med Genet* 2008;45:193-9.
8. Chatelain PG. Auxology and response to growth hormone treatment of patients with intrauterine growth retardation or Silver-Russell syndrome: analysis of data from the Kabi Pharmacia International Growth Study. *International Board of the Kabi Pharmacia International Growth Study. Acta Paediatr Suppl* 1993;82 Suppl 391:79-81.
9. Rakover Y, Dietsch S, Ambler GR, Chock C, Thomsett M, Cowell CT. Growth hormone therapy in Silver Russell syndrome: 5 years experience of the Australian and New Zealand Growth database (OZGROW). *Eur J Pediatr* 1996;155:851-7.
10. Marcus CL, Brooks LJ, Draper KA, Gozal D, Halbower AC, Jones J, et al. Diagnosis and management of childhood obstructive sleep apnea syndrome. *Pediatrics* 2012;130:e714-55.
11. Certal V, Catumbela E, Winck JC, Azevedo I, Teixeira-Pinto A, Costa-Pereira A. Clinical assessment of pediatric obstructive sleep apnea: a systematic review and meta-analysis. *Laryngoscope* 2012;122:2105-14.