

# Kritik Supravalvüler Aort Darlığı Bir Williams-Beuren Sendromu

Y. Doç. Dr. Ergün ÇİL, Y. Doç. Dr. Işık ŞENKAYA, Prof. Dr. Mete CENGİZ

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Göğüs Kalp-Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Bursa

## ÖZET

Tipik klinik bulgulara sahip ve çok ağır supravalvüler darlık saptanan 4.5 yaşındaki Williams-Beuren sendromlu bir erkek çocuk sunuldu. Kalp kateterizasyonunda sol ventrikül sistolik basıncı 320 mmHg ve supravalvüler gradient 180 mmHg bulundu. Darlık kardiyopulmoner bypass yöntemi ile oval bir yama kullanılarak genişletildi. Olgu altı aydır sorunsuz olarak izlenmektedir.

**Anahtar kelimeler:** Williams-Beuren sendromu, supravalvüler aort darlığı, kalp kateterizasyonu

Williams-Beuren sendromu, tipik yüz görünümü (Elfin Facies [cin yüzü]), zeka geriliği, boy kısalığı, ses kısıklığı, supravalvüler aort ve periferik pulmoner arter darlığı ile karakterize bir tablodur (1-7). İnfantil dönemde D vitamini metabolizmasındaki bir bozukluğa bağlı olduğu düşünülen (8-10) ve birçok sistemi ilgilendiren bu tablonun tanınmasında gecikilmesi sonucu hastalarda ağır kardiyak bozukluklar hatta ani ölümler görülebilmektedir (4,5).

Tanısında gecikilen ve şimdiki kadar rastlanılmayan ölçüde ağır supravalvüler aort darlığı bulunan bir olgunun sunulması ve Williams-Beuren sendromunun klinik özellikleri ile risklerinin bir kez daha vurgulanması amaçlandı.

## OLGU BİLDİRİSİ

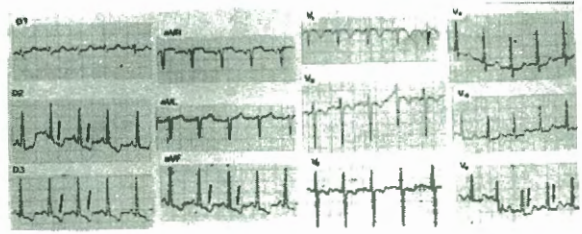
Üfürüm duyulması nedeniyle çocuk kardiyoloji polikliniğimize gönderilen 4.5 yaşındaki erkek çocuğun anamnezinde anne-babasının sağlıklı olduğu, aralarında akrabalık bulunmadığı, süt çocukluğu döneminde çeşitli enfeksiyon hastalıkları ve iştahsızlık nedeniyle çeşitli hastanelerde yatdığı, iki yaşında bilateral inguinal herni ne-

deniyle iki kez ameliyat olduğu, şaşılık nedeniyle altı aylıktan beri bir göz kliniğinde izlendiği ve tedavi programında olduğu öğrenildi.

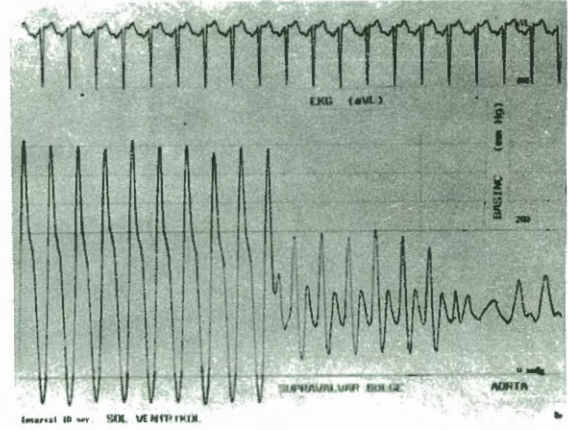
Fizik muayenesinde inspeksiyonla alın belirgin, gözlerde içe şaşılık mevcut, burun kökü çökük, burun ucu kalkık ve burun delikleri öne doğru dönük, filtrum uzun, üst dudak öne doğru çıkık ve dişlerde gelişim bozukluğu mevcut idi (Şekil 1). Hastanın boyu 102 cm (10-25 persantil), ağırlığı 17 kg (25-50 persantil) idi. Ajitasyon ve mental retardasyon nedeniyle kooperasyon kurmak zordu. Stanford-Binet yöntemi ile ölçülen IQ, 73 olarak bulundu. Sistemik kan basıncı 150/80 mmHg idi. Palpasyonla sternum sağ-üst kısmında, suprasternal ve sağ supraklavikuler çukurlarda belirgin tril vardı. Dinlemekle sternum sağ, ikinci aralıkta belirgin olan ve boynun her iki yanına da yayılan 4/6 şiddetinde sistolik ejeksiyon üfürümü duyuluyordu. Telekardiyogramında kalp normal büyüklükte, pulmoner konus ve akciğer damarlanması normal idi. Elektrokardiyogramında QRS aksı +90°, inferiyor ve sol pre-kordiyal derivasyonlarda hafif ST çökmesi ve T dalgası değişiklikleri saptandı (Şekil 2).

Ekokardiyografik çalışmada sol ventrikül hipertrofisi ve supravalvüler bölgede darlık olduğu görüldü. Suprasternal çukurdan yapılan Doppler çalışmasında supravalvüler bölgede en az 100 mmHg sistolik gradient saptandı. Pulmoner kapak ekosu ve pulmoner gradient normal idi. Perkütan teknikle yapılan sol kalp kateterizasyonunda sol ventrikül sistolik basıncı 320 mmHg ve supravalvüler bölgede basınç gradienti 180 mmHg olarak bulundu (Şekil 3). Sol ventrikül anjiyogramında supravalvüler bölgede aortanın tipik kum saati görünümü aldığı belirlendi (Şekil 4).

İki boyutlu ve Doppler ekokardiyografi ile pulmoner kapak ile ana pulmoner arterde darlık görülmemesine karşın sağ kalp kateterizasyonu yapılmaması nedeni ile periferik tipte bir pulmoner arter darlığı olup olmadığı belirlenemedi. Supravalvüler aort darlığının derecesinin çok ağır olması nedeniyle acil ameliyata alınan hastada kardiyopulmoner bypass ile supravalvüler darlığa oval bir dakron yama konularak darlık genişletildi. Hasta sorunsuz olarak polikliniğimizde izlenmekte olup mental retardasyon için çocuk nöroloji ünitemizde elementer eğitim programına alındı.



Şekil 2. Olgunun 12 kanal EKG'sinde ST segmenti çökmeleri ve T dalgası değişiklikleri (oklarla belirtilmiştir) görülmektedir.



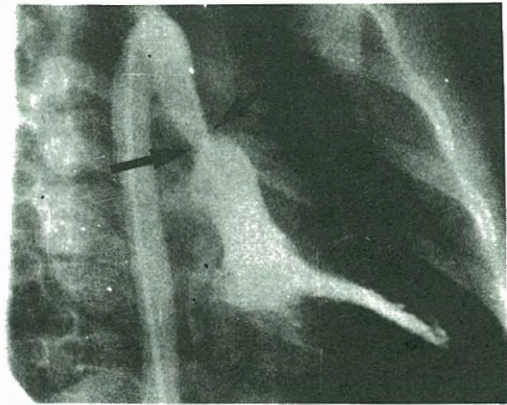
Şekil 3. Kalp kateterizasyonu sırasında alınan sol ventrikülden aortaya çekiş basıncı izlenmektedir.



Şekil 1. Williams-Beuren sendromlu olgunun cephe ve profilden görüntüsü.

## TARTIŞMA

Williams-Beuren sendromunda intrakardiyak anomaliler nadir olup daha çok supravavüler aort darlığı ve pulmoner darlık gibi arteriyel darlıklarla karakterizedir (1-7). Ayrıca olgumuzda da görülen tipik yüz görünümü, strabismus, mental retardasyon, gelişme geriliği, inguinal herni, diş anomalileri de birlikte bulunabilmektedir (1,12). Yurdumuzda bu sendrom ilk olarak 1967'de Onat ve ark. (7) tarafından bildirilmiştir. Yukarıdaki patolojiler nedeniyle çocukların doktora götürülmeleri erken yaşlarda ol-



Şekil 4. Sağ oblik pozisyonda yapılan sol ventrikül anjiyogramında supravavüler seviyedeki darlık (oklarla gösterilmiştir).

masına karşın, tanıların konulmaları yine de gecikebilmektedir. Klasik kaynaklarda da genellikle Williams-Beuren sendromlu olguların ilk tanısının pediatrik kardiyologlarca konulduğu bildirilmektedir (5).

Kardiyovasküler anomaliler bulgular içinde en önemlisidir ve geç tanı konulması halinde fatal ola-

bilmektedir. Williams-Beuren sendromlu hastalarda, hastalar asemptomatik olsalar bile ani ölümler görülebilmektedir (4,5). Ani ölümlerin nedeni genellikle ağır supravalvüler aort darlığıdır. Ayrıca ventriküller disritmiler ve sadece infantil dönemde olmak üzere kalp yetersizliği nedeniyle de ölümler görülebilmektedir (4). Bu hastalarda koroner arterlerin, darlığın proksimalinde olması nedeniyle, koroner arterler sol ventrikülle birlikte yüksek basınca maruz kalmaktadır. Bu nedenle koroner arterlerde medial tabakanın kalınlaşmasına bağlı olarak lümeninde daralmalar ve erken koroner ateroskleroz görülebilmektedir (4,5).

Ani ölümlerin çoğunluğu, koroner yataktaki dejeneratif değişikliklere bağlanmaktadır (5). Olgumuzda yapılan kalp kateterizasyonunda sol ventrikül basıncı 320 mmHg, sol ventrikül ile arkus aorta arasındaki sistolik basınç gradienti 180 mmHg idi. Literatürde, taradığımız kadarıyla şimdiye kadar Williams-Beuren sendromunda bu kadar ağır bir supravalvüler darlık bildirilmemiştir. Örneğin, Özer ve ark.'nın (11) 4 olguluk serilerinde en ağır olgudaki basınç gradienti 80 mmHg iken Keçecioglu ve ark.'nın (12) 104 olguda bildirdikleri en fazla gradient 110 mmHg'dır. Genellikle sol ventrikül ile arkus aorta arasında 50 mmHg'yi geçen sistolik basınç gradienti bulunan olguların riskli kabul edilerek ameliyatı önerildiği gözönüne alınırsa bizim olgumuzun içinde bulunduğu risk daha da belirginleşmektedir.

Görüldüğü gibi Williams-Beuren sendromu nadir görülmekle birlikte ağır aort stenozu bulunması halinde fatal olabilmesi nedeniyle erken tanı ko-

nulması gereken patolojiler arasındadır ve tipik yüz görünümü nedeniyle tanısı yüzüne bakarak bile konulabilecek kadar kolaydır.

## KAYNAKLAR

1. Williams JCP, Barrat-Boyes BG, Lowe JB: Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961; 24:1311
2. Beuren A, Apitz J, Harmjantz D: Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. *Circulation* 1962; 26:1235
3. Beuren AJ, Schulze C, Eberle P, Harmjantz D, Apitz J: The syndrome of supravalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. *Am J Cardiol* 1964; 13:471
4. Friedman WF: Aortic Stenosis. Adams FH, Emmanoulides GC, Riemenschneider TA (eds). *Heart Disease in Infants, Children and Adolescents*. Baltimore, Williams & Wilkins Co, 1989; p.224
5. Greenberg F, Rudolph AJ: Genetic syndromes. Garson A, Bricker JT, McNamara DG (eds). *The Science and Practice of Pediatric Cardiology*. Philadelphia, Lea & Febiger 1990; p.2407
6. Hallidie-Smith KA, Karas S: Cardiac anomalies in Williams syndrome. *Arch Dis Child* 1988; 63:809
7. Onat T, Cantez T, Tümay SB: Supravalvüler aort ve pulmoner stenozu, zeka geriliği, boy kısalığı ve tipik faci es sendromu. *Türk Pediatri Kurumu Semineri* 1967; 4:393
8. Garabedian M, Jacoz E, Guillozo H, et al: Elevated plasma 1.25-dihydroxyvitamin D concentrations in infants with hypercalcemia and an elfin facies. *N Engl J Med* 1985; 312:948
9. Taylor AB, Stern PH, Bell NH: Abnormal regulation of circulating 25-hydroxyvitamin D in the Williams syndrome. *N Engl J Med* 1982; 306:972
10. Kruse K, Pankau R, Gosch A, Wohlfahrt K: Calcium metabolism in Williams-Beuren syndrome. *J Pediatr* 1992; 121:902
11. Özer S, Şenocak F, Öztunç F, et al: Williams sendromlu dört vakanın kardiyolojik bulguları. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Derg* 1993; 6:263
12. Keçecioglu D, Kotthoff S, Vogt J: Williams-Beuren syndrome: a 30 year follow-up of natural and postoperative course. *Eur Heart J* 1993; 14:1458