

**Williams sindromlu pasientdə
pulmonar arteriya şaxələrindəki
darlıqların perkutan
angioplastikası**



Məruzəçi: Namazova Ülviyyə

Klinik hal

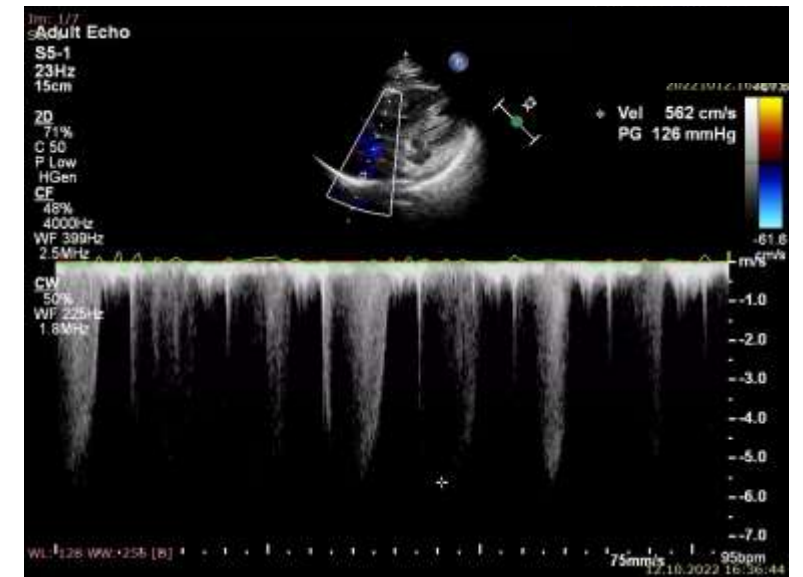
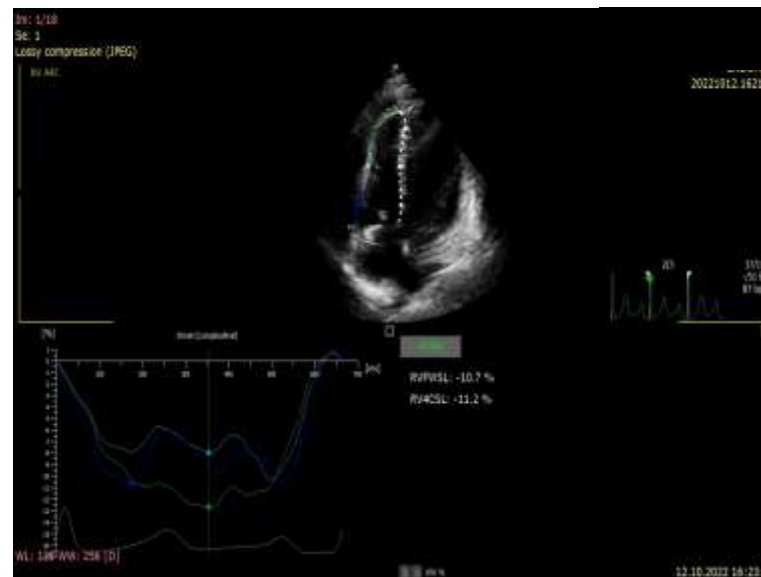
- ❖ 30 yaşlı qadın
- ❖ Son 2 ayda artan tənənfəslik, tez yorulma şikayətləri ilə müraciət etmişdir.
- ❖ 10 il əvvəl barmaqlarda göyərmə şikayətləri ilə müayinə olunub, qalxan aortanın hipoplastik olması, həmçinin pulmonar arteriya şaxələrində stenoz aşkarlanıb.
- ❖ Cərrahi müdaxilənin imkansız olduğu bildirilib.
- ❖ Şikayətlərin qarşısını almaq üçün illər ərzində fiziki aktivliyini azaldıb.

- ❖ Hər kəsi eyni dərəcədə sevən, dostcanlı, gülərüz
- ❖ Geniş alın, qaşların orta xətt boyunca yayılması
- ❖ Böyük ağız, “pəri üzü” görüntüsü
- ❖ Yaşıl (mavi) sklera, göz qapaqları şişkin
- ❖ Zəka geriliyi, diqqət və koordinasiya pozğunluğu
- ❖ Pasient orta təhsilini tamamlaya bilməmişdir.



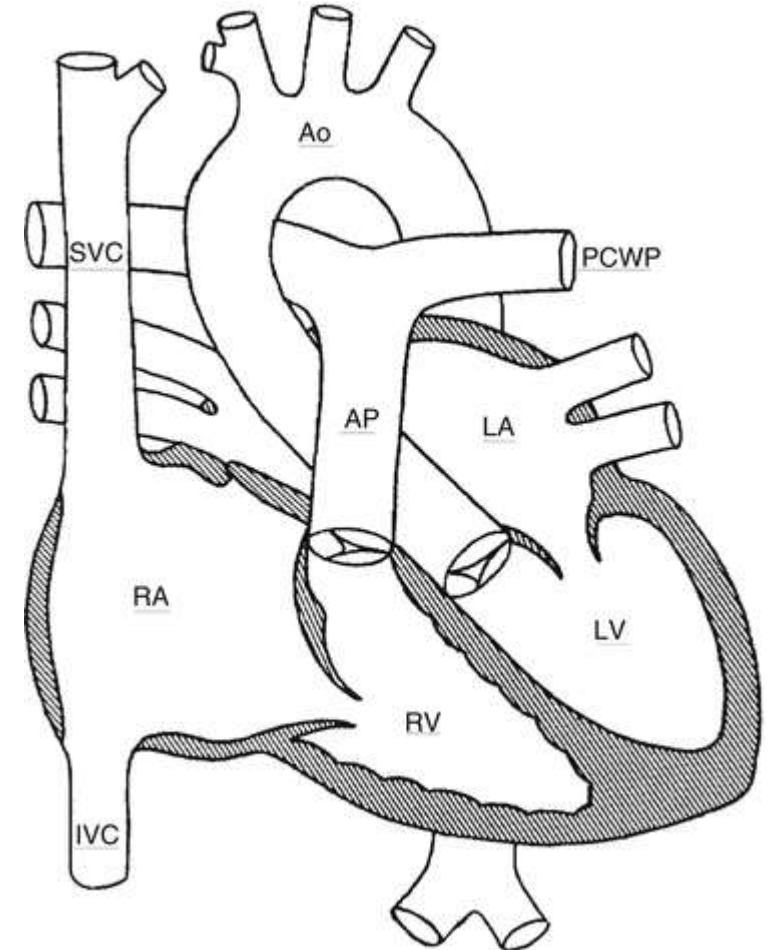
Exokardioqrafiya

- ❖ sağ mədəciyin hipertrofiyası
- ❖ pulmonar hipertenziya
- ❖ qalxan aortanın hipoplaziyası
- ❖ Stress exo – 4-cü dəq – simptomatik, RV longitudinal strainə azalma

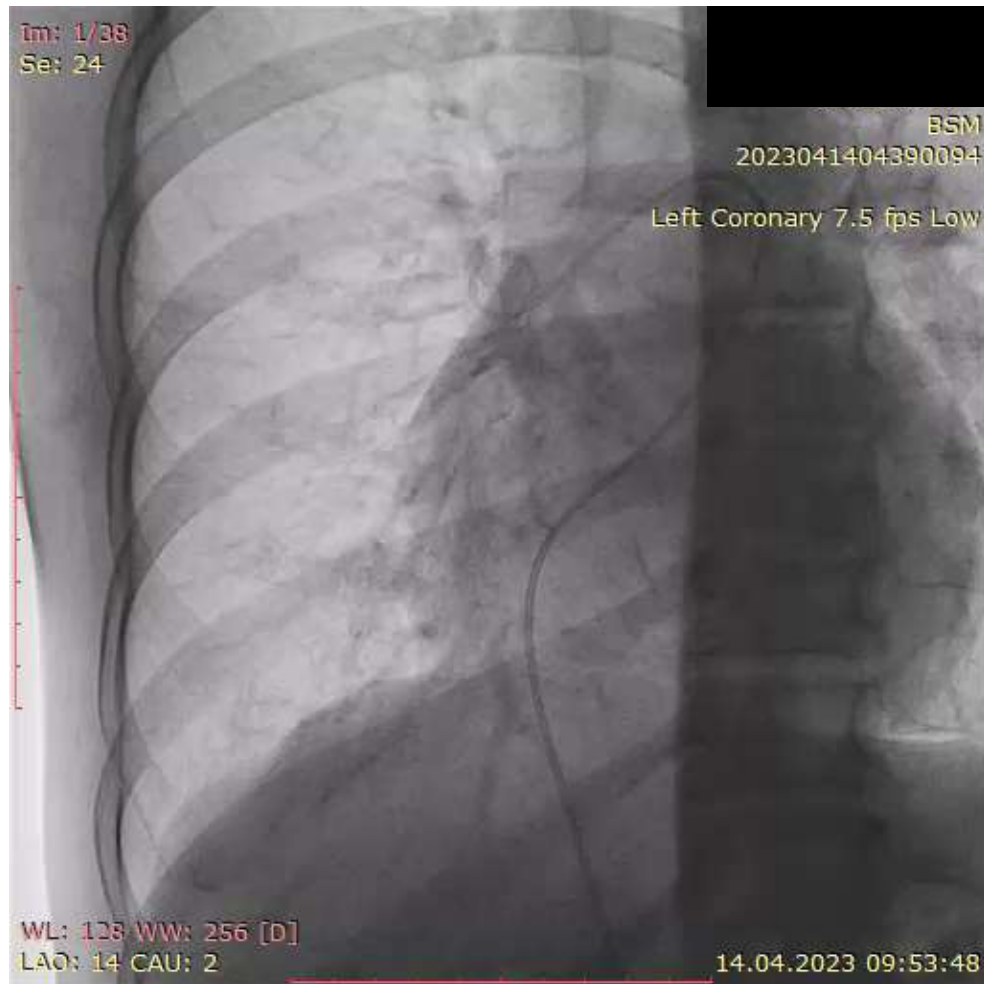


Ürək boşluqlarının kateterizasiyası

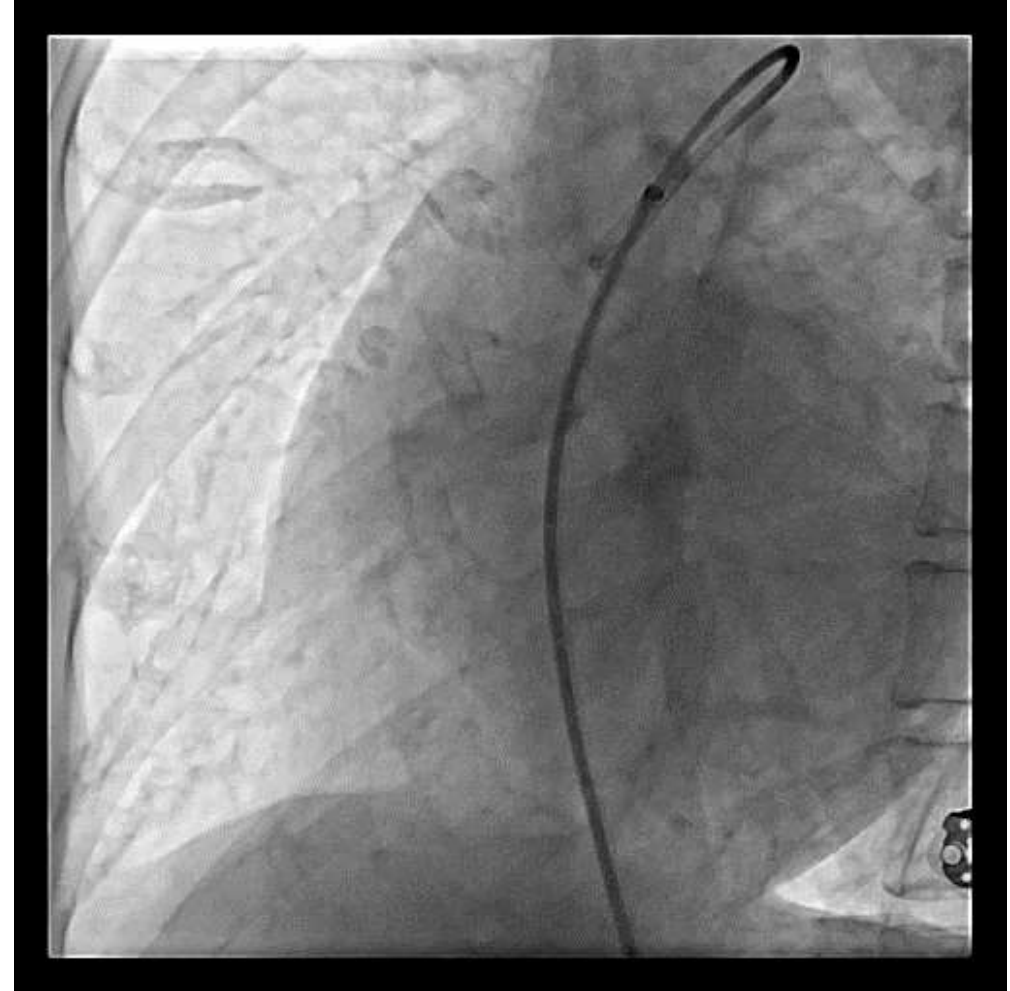
- ❖ Pulmonar arteriya (sist/diast/mean) – 100/45/70mmHg
- ❖ Sağ mədəcik (sist/diast/end diast) - 100/0/8mmHg
- ❖ Sağ qulaqcıq (mean) – 7-8mmHg
- ❖ Sol mədəcik (sist/diast/end diast) – 110/0/10mmHg
- ❖ Aorta (sist/diast/mean) – 110/70/85mmHg



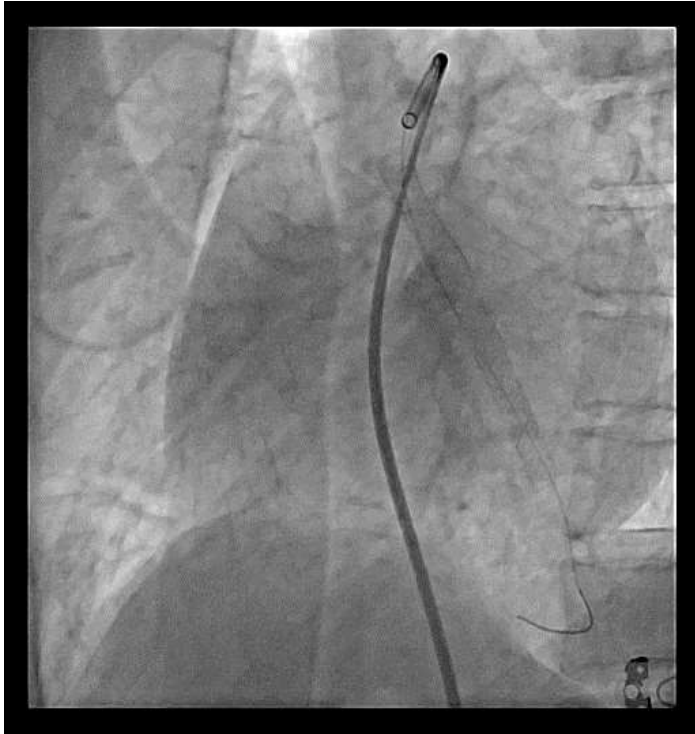
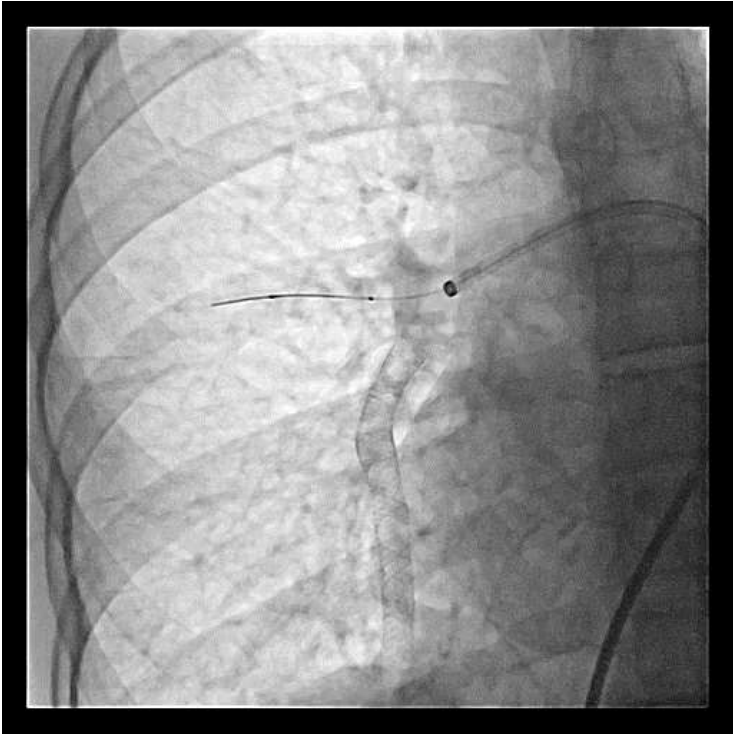
Pulmonar angiografiya



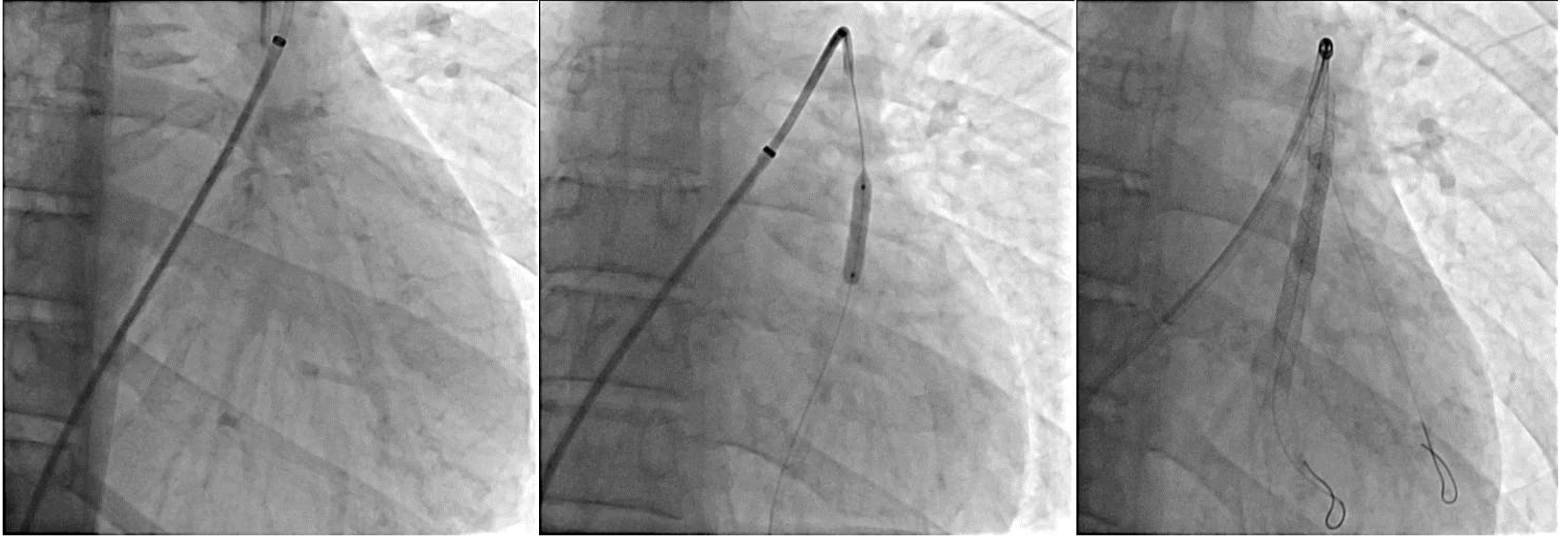
Pulmonar angiografiya



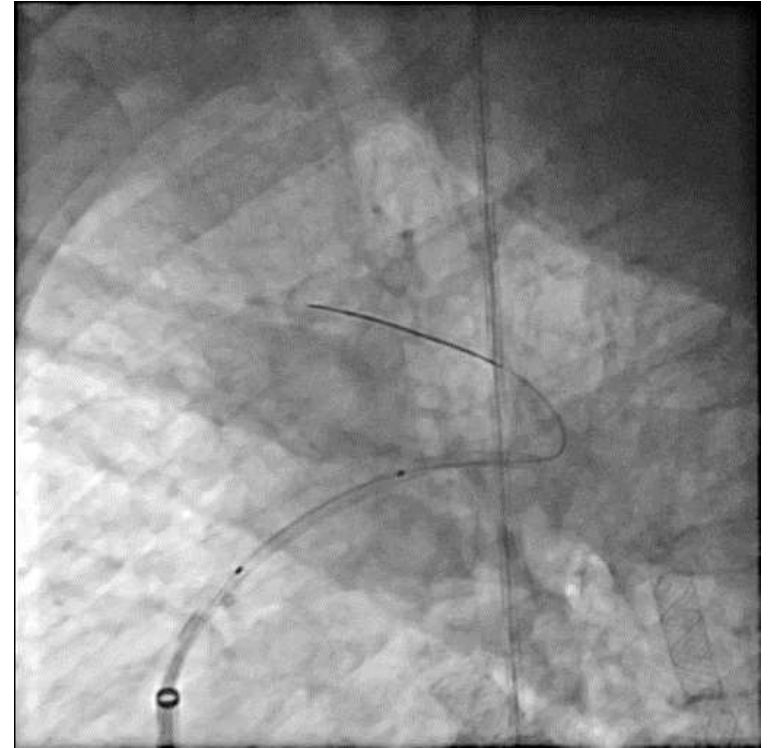
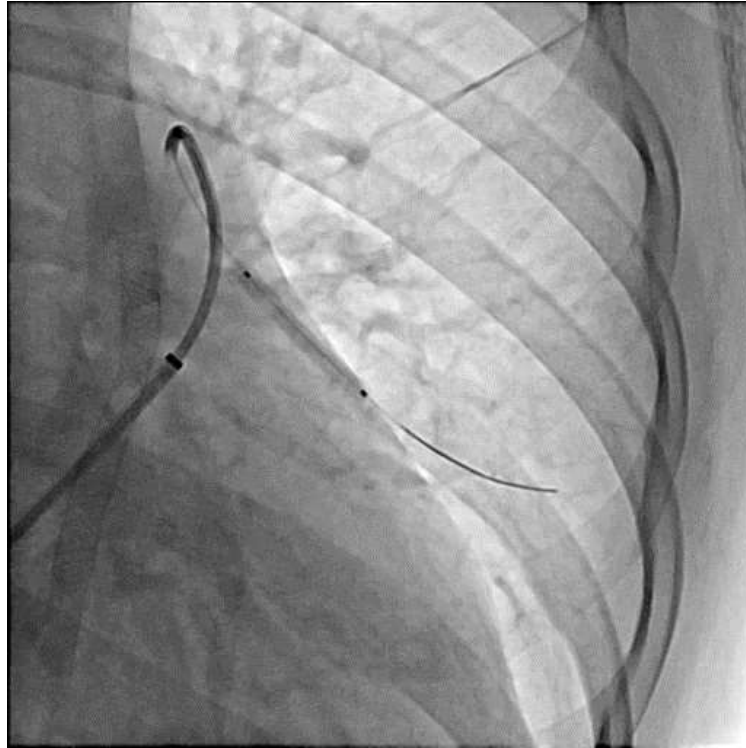
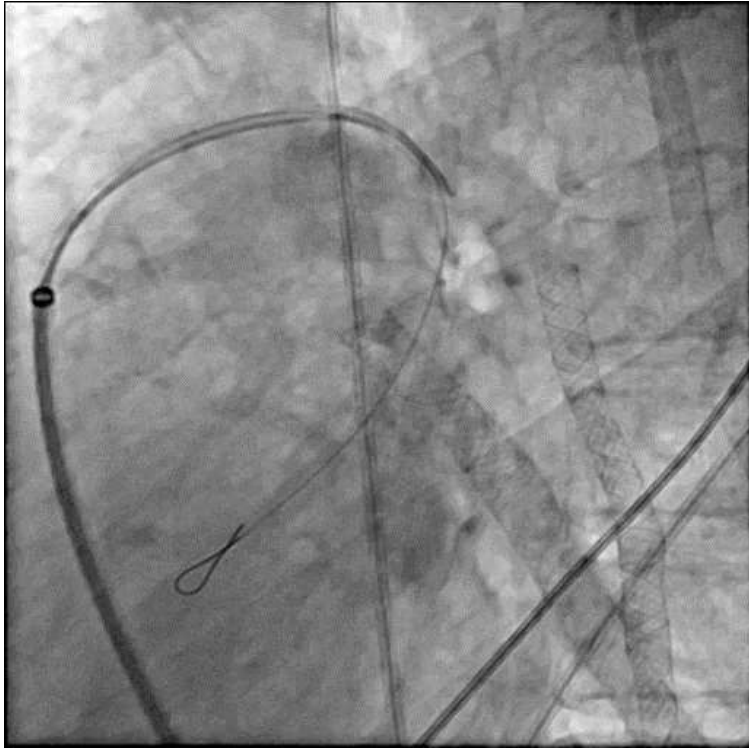
Pulmonar angioplastika



Pulmonar angioplastika



Pulmonar angioplastika



- ❖ Pasiəntə 3 fərqli seansda perkutan balon angioplastikasi və stent implantasiyası icra olundu
- ❖ Sonuncu seansda pasientdə qanhayxırma müşahidə olundu
- ❖ Oksigen dəstəyi verildi və 3 gün sonra evə yazıldı

Prosedur sonrası təqib

- ❖ Pasientin hazırki vəziyyəti stabildir
- ❖ İstifadə etdiyi dərmanlar – klopidogrel, pantoprazol
- ❖ 3 ay sonra ürək boşluqlarının kateterizasiyası və pulmonar angioqrafiya

Müzakirə və öyrədici məsələlər

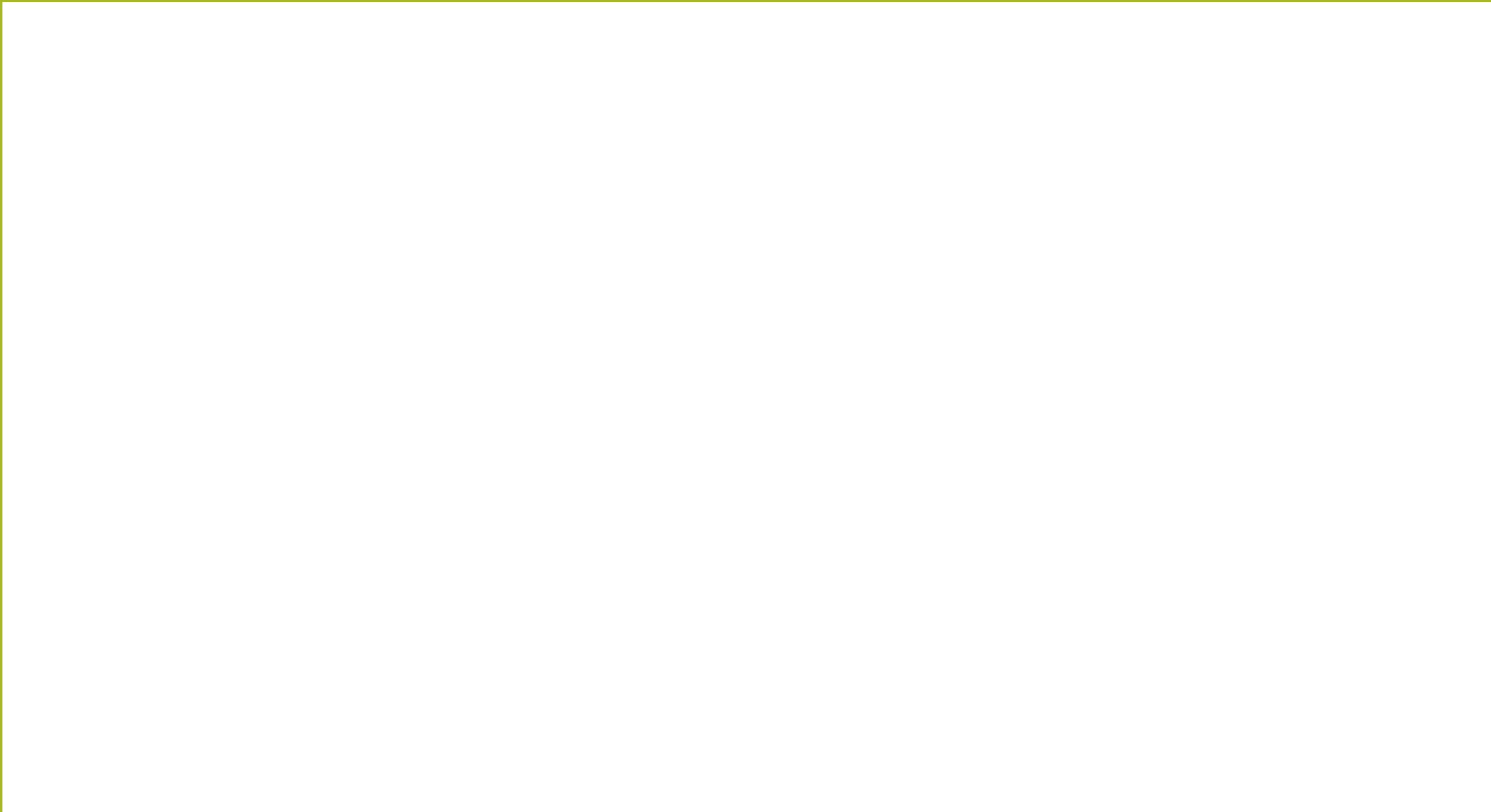
- ❖ Williams sindromlu pasientlərlə nadir hallarda qarşılaşırıq, diaqnoz genetik testlər əsasında qoyulsa da Williams sindromlu xəstələrin aşkarlanmasında əsas faktor klinik şübhədir.
- ❖ Geniş alın, qaşların orta xətt boyunca yayılması, böyük ağız, “pəri üzü” görüntüsü, mavi sklera, göz qapaqları şişkin, zəka geriliyi, diqqət və koordinasiya pozğunluğu.
- ❖ Bu pasientlərdə əksər hallarda supraavkular aort qapaq stenozu izlənsə də, daha az hallarda pulmonar arteriya şaxələrində stenoz izlənə bilər.
- ❖ Bu pasientlərdə uzun illər ərzində pulmonar hipertenziyaya adaptasiya nəticəsində sağ mədəcik sistolik funksiyası pozulmaya bilər.
- ❖ Lakin həm ağciyər perfuziyasının suboptimal olması, həm də pulmonar hipertenziya şikayətlərə səbəb olur.
- ❖ Pulmonar arteriya şaxələrində stenozlar diffuz xarakterdə olduğu üçün cərrahi müdaxilə şansı yoxdur, perkutan müdaxilə şansı unudulmamalıdır.
- ❖ Uyğun xəstələrdə perkutan angioplastika və stent implantasiyası ağciyərin perfuziyasını, hemodinamik göstəriciləri, sağ mədəcik funksiyalarını yaxşılaşdırma bilər.

Ədəbiyyat

- ❖ Lopez-Rangel E, Maurice M, McGillivray B, Friedman JM: Williams syndrome in adults. *Am J Med Genet* 1992; 44:720-9
- ❖ Wessel A, Pankau R, Kececioglu D, Ruschewski W, Bursch JH: Three decades of follow-up of aortic and pulmonary vascular lesions in the Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet*
- ❖ Zalstein E, Moes CA, Musewe NN, Freedom RM: Spectrum of cardiovascular anomalies in Williams-Beuren syndrome. *PediatrCardiol* 1

Təşəkkürlər

- ❖ Dr.Tahir Əhmədov
- ❖ Uzm.dr.Fuad Səmədov





- ❖ 1960-cı il C.P. Williams və A. J.Beuren
- ❖ 7-ci xromosomun uzun qolunda 23-28 genin delesiyası
- ❖ Xarakteristik üz quruluşu, kardiovaskulyar və digər sistemlərin anomaliyası

