

## Mulvihill-Smith sendromunda anestezi yönetimi

### *Anesthetic management in Mulvihill-Smith syndrome*

Tuba Kuvvet Yoldaş<sup>ID</sup>

Canan Bor<sup>ID</sup>

Ege Üniversitesi, Ege Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

### ÖZ

Mulvihill-Smith sendromu, sistem ve organ tutulumu olan nadir görülen genetik bir bozukluktur. Akraba evliliğinden doğan çocuklarda ve hem kadın hem de erkek cinsiyette görülmesi otozomal resesif kalıtımı düşündürür. Bu sendromda yaşlı yüz görünümü tipik olması yanında kısa boy, mikrosefali, yüz ve gövdede multipl nevuslar, yüksek-tiz ses, hipertelorizm, genital anomaliler, görme kusuru, diyabet, tekrarlayan enfeksiyonlar, immun yetmezlik, işitme azlığı, tümör gelişimi (mide, dil, pankreas ve melanom), hipodonti, orofasiyal-dental anormallikler ve mental retardasyon görülen bulgulardandır. Anestezi yönetimi; zor havayolu, glisemik instabilite ve hastaların geriyatrik hasta grubunda kabul edilmeleri açısından önemlidir. Literatürde oldukça az sayıda anestezi deneyimi sunulmuş olgu sunumları mevcuttur. Bu nedenle; Mulvihill-Smith sendromu tanılı 17 yaş kadın hastamızda uyguladığımız anestezi yönetimini sunmayı amaçladık.

**Anahtar Sözcükler:** Mulvihill-Smith sendromu, diabetes mellitus, anestezi.

### ABSTRACT

*Mulvihill-Smith syndrome is a rare and complex genetic disorder which involves different system and organ. The description of a patient born to consanguineous parents and the presence of the syndrome in both males and females, suggests of autosomal recessive inheritance. This syndrome is characterized with senile face. The signs and symptoms are include short stature, microcephaly, multiple pigmented nevi, loud and raucous voice, hypertelorism, genital anomalies, visual change, diabetes, recurrent infections, immune deficit, deafness, tumor development (gastric, tongue, pancreas and melanoma), hipodonty, intellectual disability, and orofacial-dental abnormalities. Anesthesia management is important; because of difficult airway, glycemic instability and acceptance of this patients in the geriatric patient group. There are very few anesthesia experience in MSS. Therefore; we presented the anesthesia management in a 17-year-old female patient with Mulvihill-Smith syndrome.*

**Keywords:** Mulvihill-Smith syndrome, diabetes mellitus, anesthesia.

### GİRİŞ

Mulvihill-Smith Sendromu (MSS), oldukça nadir görülen genetik hastalıklar arasında yer alır. Otozomal resesif geçişli bir hastalık olup etken gen net olarak tespit edilememiştir (1). İlk kez 1975’de Mulvihill ve Smith (2) tarafından tanımlanmış ve 2018’e kadar 11 vaka bildirilmiştir (3). MSS’de hastalar, cilt altı yağ dokusunun azlığı nedeniyle progeria ve “kuş tipi” yüz görünümüne sahiptirler. Hastalardaki erken

yaşlanma, kromozomal anomalilerin ve mutasyonların oluşturduğu metabolik kusura bağlanmış olup DNA hasarı da görülmektedir. Diğer bulgular arasında; düşük doğum ağırlığı, kısa boy, mikrosefali, yüzde-gövdede çok sayıda nevuslar, kısıtlı eklem hareketi, işitme azlığı, immun yetmezlik, tekrarlayan enfeksiyonlar, genital anomaliler, kalp kapak defektleri, insüline bağımlı diyabet ve/veya mental retardasyon yer alır (1).

Sorumlu yazar: Tuba Kuvvet Yoldaş  
Ege Üniversitesi, Ege Tıp Fakültesi Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye  
E-posta: [drtuba2004@hotmail.com](mailto:drtuba2004@hotmail.com)  
Başvuru tarihi: 23.03.2021 Kabul tarihi: 21.08.2021

Ayrıca bu vakalarda hipodonti, mine hipoplazisi gibi dental anormalliklerle birlikte astigmatizm, miyopi, katarakt ve retina anomalileri gibi oftalmik sorunlar da belirtilmiştir. Hastaların fasiyodental deformasyonları ile metabolik hastalıkları, anestezi yönetiminde önemlidir. Bildirilmiş az sayıda olgu sunumu nedeniyle; her iki göze birer hafta ara ile katarakt cerrahisi uygulanan MSS tanılı bir hastada anestezi yönetimini sunmayı amaçladık.

## OLGU SUNUMU

MSS tanılı 17 yaşında, ASA-II sınıfı kadın hastaya, görmede azalma nedeniyle katarakt cerrahisi planlandı. Fizik bakışında cilt altı yağ dokusu kaybı, dismorfik ve yaşlı yüz görünümü, yüzde ve gövdede multipl pigmente nevüsler, gelişim geriliği (15,4 kg,115cm), işitme azlığı, bilateral katarakta bağlı görme bozukluğu saptandı (Şekil-1). Dismorfik diş yapısı ve skolyozu mevcut olan hastanın ağız açıklığı dar, boyun hareketleri kısıtlı, Mallampati skoru: 4, bilinci açık, koopere ve oryanteydi. Yedi yıldır işitme cihazı kullanan, 4 yıldır Tip 1 diabetes mellitus (T1DM) tanısı olan ve dokuz aydır insülin pompası kullanan hastanın açlık kan glikozu 285mg/dL, HbA1c değeri %11,4 idi. Hemogram, karaciğer fonksiyon testleri, böbrek fonksiyon testleri (BFT), elektrolit sonuçları normal olan hastanın kan şekeri kontrol altında olmadığı için pediatrik endokrinoloji tarafından konsülte edildi. Tedavisi düzenlenen, 15 günlük glikoz takibi yapılan hastanın izlem sonuçlarının normal sınırlarda olması üzerine operasyon planlandı. Cerrahi işlem öncesi katı gıdaların alımını altı saat önce durdurması ve son bir saate kadar oral berrak sıvı gıda (su veya vişne suyu gibi) alması gerektiği anlatıldı. İnsülin pompası operasyon sabahına kadar bazal insülin düzeyini alacak şekilde açık bırakıldı. Cilt altı sensörü ile anlık glikoz takibi yapıldı. Operasyon öncesi gece kan glikoz değerleri 178-190 mg/dL arasında seyreden hastanın preoperatif olarak insülin pompası durduruldu. Operasyon salonuna alınmadan zor havayolu, zor entübasyon olabileceği düşünülerek videolaringoskop, stile, değişik çapta endotrakeal tüpler ve supraglottik havayolu araçları (SGA) dâhil tüm hazırlıklar yapıldı. Operasyon salonuna alınan hastaya, isteği doğrultusunda maskeyle %8 sevofluran ve %80 oksijen-hava kullanılarak inhalasyonla anestezi indüksiyonu yapıldı. Damar yolun açılan hastaya 0,01 mg/kg atropin, 0,6 mg/kg rokuronyum, 0,5 mcg/kg remifentanil uygulandı.

Ağız açıklığı 1,5 cm olan hastanın pediatrik maske ile ventilasyonunda sorun yaşanmadı. Operasyonun kısa süreli olması ve gastrik drenajı sağlayabileceğimiz için 2. jenarasyon SGA'dan l-gel tercih edildi ve sorunsuz bir şekilde 2 numara l-gel yerleştirildi. Anestezi ve cerrahi süresi 43 dk. olan hastanın indüksiyon sonrası kan glikozu 165 mg/dL, operasyon sonunda 187 mg/dL olarak ölçüldü. Nöromusküler blokerin antagonizması için 2 mg/kg sugammedeks uygulandı. Spontan solunum geri döndüğünde l-gel çıkarıldı. Operasyondan bir saat sonra oral sıvı gıda verilmeye başlandı ve insülin pompası aktif hale getirildi. Postoperatif kan glikoz takiplerinde sorun yaşanmadı. Bir hafta sonra ise bu kez sol göz katarakt cerrahisi için anestezi yönetimi benzer şekilde uygulandı. Preoperatif kan glikozu 130 mg/dL ölçülen olgunun insülin pompası durduruldu. Peroperatif glikoz değerinde düşme olunca (102, 97mg/dL) 2-3 mg/kg/h %5 dekstroz intravenöz sıvı replasmanı yapıldı, l-gel çıkarılmadan önce bakılan kan şekeri 151mg/dL saptandı. Postoperatif derlenme ünitesinde %5 dekstroz sıvı replasmanı 30 dk. süresince devam etti. Aldrete skoru 10 olduğunda servise alınarak oral sıvı gıdalar ile beslenmeye başladı ve insülin pompası tekrar aktifleştirildi. Hasta herhangi bir komplikasyonla karşılaşmadan bir gün sonra taburcu edildi.



**Şekil-1.** Küçük, kuş görünümünde progeria yüz, azalmış cilt altı yağ dokusu, mikrosefali, multipl nevüsler.

## TARTIŞMA

MSS tanılı hastalarda eşlik eden metabolik hastalıklar ve kraniyofasiyodental anormallikler anestezi yönetimini önemli hale getirir. Hastaların preoperatif muayenesi, eşlik eden hastalıklar, gerekli konsültasyonlar ve istenilecek tetkikler açısından önem taşır. Primer immün yetmezliğe bağlı enfeksiyonlara yatkınlık nedeniyle operasyon öncesi anamnez detaylı alınmalıdır. Fizik muayenede; ağız açıklığının dar olması, boyun ekstensiyon kısıtlılığı, dismorfik yüz ve diş yapısı zor havayolu nedenlerini oluşturur (4). Bu hastalarda kraniyofasial bölgede karakteristik anormalliklerden küçük yüz, mikrognati, oligodonti maske ventilasyonunu ve entübasyonu etkileyen durumlardır. Hastaların pozisyonu; ateroskleroz, kemik deformiteleri, artrit, skolyoza bağlı değişiklikler nedeniyle zor olabilir (5). Hastamızın ventilasyonunda pediatrik boy maske kullanılmıştır. Diş deformiteleri ve dar ağız açıklığı olmasına rağmen l-gel sorunsuzca yerleştirildi. Stevac ve ark.'nın (4) bildirdiği 10 yaş, MSS-DM tanılı kadın hastaya karaciğer tümörü eksizyonu nedeniyle genel anestezi uygulanmıştır. Mallampati skoru 3, Cormarck-Lehane skoru 3 olan hasta; 1 nolu Macintosh blade ile üçüncü denemede 4,5 nolu tüp ile orotrakeal entübe edilmiştir. Yazarlar zor entübasyon ihtimaline karşı videolaringoskopun gerekliliğine vurgu yapmışlardır (4). Krubayashi ve ark. (6), mandibular kist eksizyonu ve keratoplasti için genel anestezi uygulanan 27 yaşındaki bir kadın hastada, Cormarck-Lehane skoru 3 olduğu için BURP (Back, Up, Rightward, Pressure - geri, yukarı, sağa, bası) manevrası ile entübe edebildiklerini bildirmişler, zor havayolu açısından hazırlıklı olunması, SGA kullanılmasının akılda tutulması gerektiği vurgulamışlardır.

Hastamızın diğer bir özelliği, kan glikoz düzeylerinin regüle olmamasıydı. Cerrahi stres ve anestezi uygulaması; glikoz üretimini ve karaciğerde insülin direncini artırır ve hiperglisemiye yol açar (7). Diabetes mellitus tanılı hastaların preoperatif değerlendirmesinde glisemik durum, EKG (Elektrokardiyografi), BFT, elektrolitler değerleri ile hava yolu muayenesi dikkatle değerlendirilmelidir. Diyabet hastalarında

temporomandibular ve servikal disklerin etkilenmesi, laringoskopi ve entübasyonda zorluğa yol açabilir (8). Anamnezde diyabet tipi, süresi ve tedavide kullanılan ilaçlar öğrenilmelidir. DM tanılı hastalarda son üç ay içinde yapılmamışsa HbA1c değerlendirilmesi önerilmektedir (9). İnsülin kullananlarda, hiperglisemi riskini en aza indirmek için preoperatif insülin tedavisi devam etmelidir. Amerikan Diyabet Derneği insülin pompası kullanan hastaların bazal insülin dozlarını almalarını önermektedir (9). Metabolik gereksinimleri karşılamak için insülinin bazal gereksiniminin %50'si gereklidir, ketozu önlemek için açlık durumunda da alınmalıdır. Hastamıza operasyona kadar insülin pompası ile bazal insülin miktarı verilmeye devam edildi. Operasyonun kısa sürmesi, mikroinvazif cerrahi olması nedeniyle kan glikoz düzeylerinde sorun yaşanmadı.

MSS'unda, ateroskleroza yatkınlık, diyabete bağlı kardiyak otonom nöropati nedeniyle; indüksiyon, laringoskopi ve entübasyon sırasında hemodinamik instabilite görülebilir. Postoperatif süreçte, epizodik kusma şikayetleri bulunabilmektedir. Özellikle diyabetik hastalarda midenin geç boşalması göz önüne alınarak maske ile indüksiyonda basınçlara dikkat edilmeli, aspirasyon riskine karşı hastanın midesi orogastrik bir sonda yardımı ile boşaltılmalıdır. Anestezi yönetiminde bu hastalar, geriyatrik hasta olarak planlanmalıdır. Kronolojik ve psikolojik olarak genç olmalarına rağmen geriyatrik hastadaki fizyolojik değişiklikler mevcuttur (4).

## SONUÇ

MSS tanılı hastaların özellikle oftalmolojik etkilenmeler, diş tedavileri ve GIS tümörleri nedeniyle opere olmaları gerekebilir. Hastaların kraniyofasial ve dental anormallikleri, anestezi uygulamasında zor havayolu açısından hazırlıklı olmamızı gerektirir. Preoperatif dönemdeki hazırlıklar, detaylı anamnez ve fizik muayene, anestezi uygulamasında sorun yaşanmamasını sağlayacaktır.

**Çıkar çatışması:** Yazarlar arasında çıkar çatışması bulunmamaktadır.

## **Kaynaklar**

1. Yagihashi T, Kato M, Izumi K, Kosaki R, Yago K, et al. Case report: adult phenotype of Mulvihill-Smith syndrome. *Am J Med Genet A*. 2009; 149A: 496–500.
2. Bartsch O, Tympner KD, Schwinger E, Gorlin RJ. Mulvihill-Smith syndrome: case report and review. *J Med Genet*. 1994; 31 (9): 707–711.
3. Passarelli PF, Cerroni L, Condo R, Mancini M, D'Addona A. Orofacial signs and dental abnormalities in patients with Mulvihill–Smith syndrome A literature review on this rare progeroid pathology. *Medicine*. 2018; 97: 18.
4. Stevic M, Simic D, Milojevic I. Anesthesia in a child with Mulvihill–Smith syndrome. *J Anesth*. 2014; 28: 313.
5. Menna R, Arancibias C. The Hutchinson–Gilford progeria syndrome: a case report. *Minerva Anesthesiol*. 2010; 76: 151–4.
6. Kuribayashi J, Yamada T, Morisaki H, Takeda J. Anesthetic management of a patient with Mulvihill-Smith syndrome. *Masui*. 2007; 56 (7): 835-7.
7. Desborough JP. The stress response to trauma and surgery. *Br J Anaesth*. 2000; 85: 109-17.
8. Erden V, Basaranoglu G, Delatioglu H, Hamzaoglu NS. Relationship of difficult laryngoscopy to long-term non-insulin-dependent diabetes and hand abnormality detected using the “prayer sign. *Br J Anaesth*. 2003; 91: 159-60.
9. American Diabetes Association. 15. Diabetes Care in the Hospital: Standards of Medical Care in Diabetes 2019. *Diabetes Care* 2019; 42: 173- 81.