

DELECIÓN 22Q11 Y SÍNDROME VELOCARDIOFACIAL DE SHPRINTZEN. MANEJO ANESTÉSICO A PROPÓSITO DE UN DE UN CASO

Dr. Julio Talaván Serna¹ / Dra. Nayra Nina Colque¹ / Dra. Sandra Rodríguez Martínez² / Dr. Vicente Conesa Marín¹ / Dr. Luis Belmonte Bayo¹ / Dr. Fernando Murciano García¹

¹ FEA de anestesiología y reanimación. Hospital Obispo Polanco. Teruel

² MIR de Medicina Familiar y Comunitaria. Servicio de Urgencias. Hospital Obispo Polanco. Teruel

RESUMEN

La deleción 22q11 incluye diferentes alteraciones anteriormente descritas dentro del síndrome de DiGeorge o el velocardiofacial de Shprintzen, entre otros. Comprende dismorfias craneofaciales con defectos nasofaríngeos, alteraciones cardiacas, hipoplasia de timo con inmunodeficiencias y enfermedades autoinmunes, alteraciones en las glándulas tiroideas y paratiroideas, alteraciones psiquiátricas y retraso del desarrollo psicomotor además de otras alteraciones abdominales y genitourinarias menos frecuentes.

En el presente artículo se describe el caso de una paciente de 34 años de edad con deleción 22q11, diagnosticada en la infancia de síndrome velocardiofacial de Shprintzen, intervenida de colecistectomía laparoscópica bajo anestesia general y se realiza una breve revisión sobre el manejo anestésico.

PALABRAS CLAVE

22q11, DiGeorge, velocardiofacial, Shprintzen, anestesia, manejo

DELETION 22Q11 AND VELOCARDIOFACIAL SYNDROME OF SHPRINTZEN. ANESTHETIC MANAGEMENT CASE REPORT

ABSTRACT

22q11 deletion includes several diseases previously included as different syndroms as DiGeorge or Shprintzen velocardiofacial syndroms. It includes craniofacial dysmorphisms with nasopharyngeal defects, cardiac disorders, thymic hypoplasia with immunodeficiency and autoimmune diseases, thyroid and parathyroid gland disorders, psychiatric disorders and mental retardation, with other abdominal and genitourinary disorders. This article describes a 34-year-old patient with a 22q11 deletion, with diagnosis of Shprintzen's velocardiofacial syndrome, who underwent laparoscopic cholecystectomy under general anesthesia. A brief review of anesthetic management is also provided.

KEYWORDS

22q11, DiGeorge, velocardiofacial, Shprintzen, anesthesia, management

INTRODUCCIÓN

El síndrome por delección 22q11.2 abarca varias entidades anteriormente consideradas independientes, pero actualmente relacionadas con la misma etiología, con alteraciones superpuestas al síndrome de Di George y al velocardiofacial de Shprintzen, entre otros¹.

Este defecto genético que cursa con una gran variabilidad fenotípica, lo cual ha dado lugar a una compleja nomenclatura de síndromes que incluyen defectos del sistema cardiovascular, especialmente por alteraciones en el tracto de salida de los grandes vasos, malformaciones faríngeas, palatinas, dismorfias craneofaciales e hipoplasia de timo con posibilidad de alteraciones inmunitarias que cursan tanto con un aumento de enfermedades autoinmunes como también de inmunodeficiencias. Los pacientes pueden sufrir además alteraciones del desarrollo neurológico, con déficit intelectual y trastornos psiquiátricos entre otras manifestaciones¹⁻³. La prevalencia del trastorno se estima en torno a 1/6000-7000 recién nacidos^{1,2} y la mutación surge de novo en el 90% de los casos. El pronóstico clínico es variable según el grado de severidad¹. La causa de dicho síndrome es un incorrecto desarrollo evolutivo del 3º y 4º arco branquial embrionario, involucrando a sus estructuras anatómicas dependientes.

Existen pocos casos descritos en la literatura sobre el manejo anestésico en este síndrome, por lo que las particularidades en el manejo anestésico son en gran parte, poco conocidas.

En el presente artículo se describe el caso de una paciente de 34 años de edad con delección 22q11, diagnosticada en la infancia de síndrome velocardiofacial de Shprintzen, intervenida de colecistectomía laparoscópica bajo anestesia general.

INFORME DE DEL CASO CLÍNICO:

Mujer de 34 años sin alergias conocidas a fármacos, diagnosticada en la infancia de síndrome velocardiofacial de Shprintzen (microdelección 22q11.2), síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW) a raíz de un episodio de taquicardia supraventricular con test de adenosina negativo, púrpura trombocitopénica idiopática a los 13 años y anemia hemolítica autoinmune a los 2

años de edad con cifras de hemoglobina en torno a 10-11 mg/dl y 70-90.000 plaquetas, ambas en seguimiento por hematología. Episodio de pancreatitis leve alitiásica a los 12 años y pielonefritis aguda a los 33 años, con ingreso hospitalario. Intervenida a los 18 años de un aneurisma congénito perforado del velo de Valsalva derecho con cierre de comunicación interventricular y cierre de comunicación interaricular con parche de Gore-Tex. Múltiples cirugías de rodilla por inestabilidad femoro-patelar y hemartros de origen traumático, con secuela posterior de rigidez en miembro inferior derecho. Obesidad grado I. Discreto retraso en el desarrollo intelectual. En tratamiento con: tapentadol (100 mg/12 h VO), metamizol (575 mg/8 h VO), clonacepam (0,5 mg/12 h VO), zolpidem (10 mg/24 h VO) y mometasona intranasal.

La paciente acude a urgencias por presentar epigastralgia de 48 h de evolución, de predominio en hipocondrio derecho, asociada a malestar general, náuseas y un episodio de vómitos. No refiere sensación distérmica ni se objetiva fiebre. La analítica sanguínea muestra una discreta anemia (hemoglobina: 11,2 g/dL) y moderada plaquetopenia (90000 plaquetas/dL), sin otras alteraciones en la hemostasia y en la bioquímica. La radiografía de tórax mostraba únicamente una moderada cardiomegalia y la sutura de la esternotomía. En la ecografía abdominal se denota la presencia de colelitiasis infundibular, con cálculo de 28 mm de diámetro, sin signos de colecistitis aguda. Ante la persistencia de sintomatología dolorosa que no cede con el tratamiento pautado, se decide planificar intervención de colecistectomía laparoscópica.

En la valoración preanestésica realizada se observa la presencia de un electrocardiograma con ritmo sinusal a 90 latidos por minuto, con intervalo PR acortado y QRS empastado con onda delta, compatible con síndrome de WPW. A la exploración física destaca una piel de tacto aterciopelado, de consistencia elástica y distensible, con una trama venosa superficial muy poco desarrollada y frágil, que hizo difícil la canalización de la vía endovenosa. La inspección de las palmas de las manos y plantas de los pies muestra unos dedos largos y adelgazados, con cierta hiperlaxitud. A nivel craneofacial destaca la presencia de un cierto prognatismo mandibu-

Notas Clínicas

lar, aplanamiento malar, con desviación del plano oclusal y paladar ojival. En la valoración de la vía aérea se constató que la movilidad cervical era normal (>100° de flexo-extensión; 180° en lateralización), la distancia tiromentoniana era superior a 6,5 cm; la mordida (bite test: clase I) y Mallampati I. Una vez en quirófano se canalizan dos vías endovenosas (calibre 22 G en miembro superior derecho y 18 G en miembro superior izquierdo) y se administra la profilaxis antibiótica con cefazolina 2 g IV. La monitorización se lleva a cabo con electrocardiograma continuo de 3 derivaciones, pulsioxímetro, capnógrafo y control seriado no invasivo de la presión arterial. Tras la preoxigenación a través de mascarilla facial con oxígeno al 100% durante 5 minutos, se efectúa la inducción anestésica con fentanilo (75 mcg IV) y propofol (140 mg IV) y, tras comprobar la ventilación correcta de la paciente con mascarilla facial una vez establecida la apnea, se infunden 50 mg de rocuronio endovenoso y se mantiene la ventilación manual de la paciente con la ayuda de la mascarilla facial nº 4 durante 3 minutos. A continuación, se realiza la laringoscopia directa y se procede a intubar a la paciente con un tubo del calibre 7. El Cormack- Lehane valorado fue de I.

La anestesia general se mantiene con perfusión continua de propofol, bolos de rocuronio y fentanilo. La reversión del bloqueo neuromuscular se lleva a cabo con sugammadex (100 mg IV). En la unidad de recuperación postanestésica la paciente permanece en todo momento monitorizada con electrocardiograma continuo, pulsioximetría y determinaciones periódicas no invasivas de la presión arterial. Tras constatarse una adecuada evolución, la paciente es trasladada a planta de hospitalización, donde el postoperatorio inmediato transcurre con un discreto sangrado en el lecho quirúrgico que finamente cede tras la administración de amchafibrin 1 g/8 h. IV y episodios de ansiedad e irritabilidad que fueron cediendo paulatinamente con el ajuste de la medicación por parte de psiquiatría. Sin otras incidencias, la paciente es dada de alta a su domicilio 5 días después.

DISCUSIÓN

El defecto genético por delección 22q11, también conocido con CATCH-22, acrónimo en

inglés de cardiac defects, abnormal faces, thymic hypoplasia, cleft palate, e hipocalcemia cursa con una gran variabilidad de alteraciones clínicas secundarias a disrupciones en la progresión evolutiva del 3º y 4º arco branquial, afectando al desarrollo de sus estructuras, concretamente al desarrollo cervicofacial, orofaríngeo, cardiológico, grandes vasos mediastínicos y del cuello, glándulas paratiroides y timo, entre otras (Tabla 1). Según el predominio de unas u otras manifestaciones clínicas, se describieron varios síndromes que han quedado englobados por tener en común la delección 22q11. Entre ellos los más conocidos eran el síndrome de DiGeorge y el síndrome velocardiofacial de Shprintzen. Las implicaciones clínicas son importantes y adolecen de una relativa escasez de casos publicados en la literatura anestésica. Las alteraciones craneofaciales, presentes en el 80% de los pacientes, suponen una de las manifestaciones más importantes. La secuencia Pierre-Robin puede estar presente en más del 10% de los pacientes². Además, la presencia de boca pequeña con micro/retrognatia, puede dificultar la intubación orotraqueal. La presencia de incompetencia velopalatina y paladar hendido se halla en el 30 y 10 % de los pacientes aproximadamente, lo cual unido a una faringe hipotónica o con escaso desarrollo muscular predispone al desarrollo de apneas obstructivas. Además, aunque la traqueomalacia y la laringomalacia son menos frecuentes (2%), dificultan el control de la vía aérea, favoreciendo su colapso. Existe un mayor riesgo de intubación selectiva bronquial en caso de tráquea corta². Las alteraciones en la columna cervical, presentes en más del 30% de los pacientes, también constituye un factor de riesgo, tanto para la intubación como para la cirugía de cabeza y cuello⁴. Por todo ello se recomienda una adecuada anamnesis y exploración de la vía aérea encaminada a evidenciar posibles incidencias durante el control de la vía aérea, pudiendo recurrir al uso de dispositivos para una vía aérea difícil². En nuestro caso, la paciente no refería alteraciones durante la intubación orotraqueal en cirugías previas, ni se evidenciaron predictores de una posible vía aérea difícil, llevándose a cabo la intubación y la extubación sin incidencias.

Las alteraciones cardiovasculares están presentes en el 65-80% de los pacientes, e im-

Notas Clínicas

plican con mayor frecuencia el tracto de salida de los grandes vasos de ambos lados del corazón. La tetralogía de Fallot, los defectos septales y del arco aórtico pueden estar presente hasta en el 15% de los pacientes, requiriendo con frecuencia, varias cirugías correctoras³. La severidad de las alteraciones cardiológicas suelen ser los marcadores de supervivencia en dicha alteración cromosómica, especialmente durante los primeros meses de vida². La presencia de recorridos aberrantes en los vasos torácicos y en el cuello, que pueden llegar hasta el 50% de los casos en esta última localización⁴; concretamente el caso de la desviación medial de la arteria carótida debe ser detectada en caso de intervenciones torácicas y faríngeas², predisponiendo a complicaciones en la hemostasia quirúrgica³. El 10 % de los pacientes presentan hipoplasia de timo, que compromete el desarrollo inmunológico, por lo que predispone a un mayor desarrollo infecciones, especialmente respiratorias. No obstante, este riesgo tiende a disminuir con la edad, pese a lo cual representa el 1% de las causas de mortalidad en los pacientes con delección 22q11². El riesgo a desarrollar enfermedades de tipo autoinmune, especialmente hematológicas, también se haya aumentado en dichos pacientes, por lo cual conviene realizar una adecuada anamnesis y pruebas complementarias con la finalidad de detectar estas alteraciones. Se recomienda irradiar los hemoderivados para evitar una potencial enfermedad de injerto contra huésped², en caso de inmunosupresión severa. En nuestro caso, la paciente presentaba una anemia hemolítica y una PTI en control por hematología que no requirió transfusiones de

hemoderivados. Hasta el 10-20% de los pacientes presentan hipocalcemia por alteraciones en las glándulas paratiroides. La hipocalcemia suele ser más frecuente durante la infancia y tiende a corregirse con el crecimiento. Por ello se recomienda la determinación de la calcemia ante la presencia de síntomas sugestivos, como tetania, mareos y alteraciones musculares y valorar el suplemento de calcio en los días previos a la intervención^{2,5}. En nuestro caso, la analítica no revelaba alteraciones de interés en los iones, aunque si existían antecedentes de hipocalcemia sintomática en la infancia que habían ido cediendo en la edad adulta, por lo que no fue necesario la suplementación con Ca⁺⁺. Dado que el síndrome se asocia con retraso del crecimiento psicomotor, conviene realizar una adecuada anamnesis encaminada a conocer el grado de afectación neuropsiquiátrica del paciente y el grado de colaboración durante el perioperatorio. El uso de benzodiazepinas puede resultar beneficioso como ansiolisis previa a la intervención, así como el ajuste de la medicación neuropsiquiátrica durante el postoperatorio en pacientes con elevados niveles de ansiedad, como ocurrió en nuestro caso. Conviene remarcar que todas estas características, especialmente las alteraciones cardiológicas con múltiples cirugías correctoras, el mayor riesgo de infecciones y la dificultad del manejo de la vía aérea, incrementan la posibilidad de precisar soporte ventilatorio y/o circulatorio en el postoperatorio de estos pacientes³, aumentando la incidencia de ingresos en unidades de recuperación postoperatoria y cuidados críticos.

CONFLICTO DE INTERESES: los autores manifiestan expresamente no tener conflicto de intereses.

Notas Clínicas

BIBLIOGRAFÍA

1. Ramírez-Cheyne J, Forero-Forero JV, Yuriko González-Teshima L, Madrid A, Saldarriaga W. Síndrome de delección 22q11: bases embriológicas y algoritmo diagnóstico. *Cardiología pediátrica*. 2016; 23(5): 443-52.
2. Yotsui-Tsuchimochi H, Higa K, Matsunaga M, Nitahara K, Shono S. Anesthetic management of a child with chromosome 22q11 deletion syndrome. *Pediatric anesthesia*. 2006; 16(4): 454-57.
3. Yeng Yeoh T, Scavonetto F, Hamlin RJ, Burkhart HM, Sprung J, Weingarten TN. Perioperative management of patients with DiGeorge syndrome undergoing cardiac surgery. *J Cardiothorac Vasc Anesth*. 2014; 28(4): 983-9. doi:10.1053/j.jvca.2013.10.025.
4. Stransky C, Basta M, McDonald-McGinn DM, Solot CB, Drummond D, Zackai E, LaRossa D, Kirschner R, Jackson O. Perioperative risk factors in patients with 22q11.2 deletion syndrome requiring surgery for velopharyngeal dysfunction. *Cleft Palate Craniofac J*. 2015; 52(2):183-91. doi: 10.1597/13-206.
5. Flashburg MH, Dunbar BS, August G, Watson D. Anesthesia for surgery in an infant with DiGeorge syndrome. *Anesthesiology*. 1983; 58(5):479-81