

Recomendações anestésicas para pacientes que sofrem de

Síndrome 3-M

Nome da doença: Síndrome 3-M

ICD 10: Q87.1

OMIM:

Sinônimos: Displasia dolicoespondílica, nanismo 3M, síndrome da face sombria, síndrome de Le Merrer

Sumário da doença: A síndrome 3-M é um distúrbio de crescimento genético autossômico recessivo, caracterizado por retardo significativo no crescimento pré e pós-natal. É listada como uma doença rara ou “órfã”, com uma prevalência na Europa de menos de 1 pessoa por 2000 na população em geral ou que afeta menos de 200000 pessoas na população dos EUA, com menos de 100 pacientes relatados na literatura médica desde 1975.

O nome da doença é originário das iniciais dos três autores, Miller, McKusick e Malvaux, que primeiro relataram a síndrome na literatura. A doença é causada por mutações no gene Cullin 7 (CUL7) no cromossomo 6p21.1, na maioria dos casos ou no Gene 1 do tipo obscurina (OBSL1) no cromossomo 2q35-36.1 que codifica uma proteína adaptadora do citoesqueleto. Um terceiro gene foi recentemente identificado, codificando o domínio da bobina em espiral contendo a proteína 8 (CCDC8), no cromossomo 19q13.32.

A síndrome 3-M é caracterizada por crescimento proporcional, mas gravemente diminuído, um processo que começa no útero. Isso resulta em uma altura adulta de 115-150cm. O retardo pré e pós-natal é acompanhado por características faciais e esqueléticas específicas e inteligência normal.

As características craniofaciais são: face triangular, sobrancelhas cheias, face mediana hipoplásica, ponta do nariz carnuda, narinas reviradas, filtro longo com boca e lábios proeminentes e mento proeminente. A circunferência da cabeça geralmente permanece dentro da faixa normal e, em associação à testa proeminente, é dada a impressão de uma cabeça desproporcionalmente grande em comparação ao tamanho do corpo.

As anomalias esqueléticas consistem em trapézio proeminente, pescoço largo curto, esterno deformado, tórax curto, ombros quadrados, escápulas aladas, dedos curtos do quinto dedo, calcanhares proeminentes, hiperlordose e articulações soltas (quadril deslocados). Às vezes, a espinha bífida oculta está presente no nível lombossacro. Os corpos vertebrais são geralmente altos e encurtados; os ossos longos são cilíndricos com diáfises finas. A pelve é pequena, com pequenas asas ilíacas.

Uma indicação específica para a cirurgia é o alongamento ósseo. O tratamento médico com hormônio do crescimento, embora geralmente administrado, não parece ser eficiente. Hipogonadismo hipergonadotrópico está presente em meninos.

Existem apenas duas referências bibliográficas de anestesia em pacientes com síndrome 3-M.

A avaliação anestésica e o manejo de um menino de 6 anos submetido a correção de hérnia inguinal não sugeriram evidências de implicações anestésicas da síndrome durante a infância. No entanto, o caso de uma mulher jovem grávida e com síndrome 3-M submetida a cesariana revelou dificuldades no manejo das vias aéreas, causadas pelas características anatômicas da síndrome, pela gravidez ou por uma combinação de ambas.

A medicina está em desenvolvimento



Talvez haja novo conhecimento

Cada paciente é único

Talvez o diagnóstico esteja errado



Encontre mais informações sobre a doença, os seus centros de referência e organizações de pacientes na Orphanet: www.orpha.net

Cirurgia típica

Operações ortopédicas, especialmente alongamento ósseo dos membros inferiores: é mais seguro realizar cada lado com algumas semanas de intervalo, porque a cirurgia bilateral no mesmo dia envolve um risco maior de síndrome fatal por embolia gordurosa.

Às vezes, são necessárias cirurgias dentárias e tratamento de hipospádias.

Tipo de anestesia

Nenhuma recomendação definitiva sobre anestesia geral ou regional pode ser feita. A doença não afeta o sistema respiratório, cardíaco, endócrino ou neuromuscular. Além disso, a manifestação genética do distúrbio impede um efeito no metabolismo dos fármacos anestésicos, o que apoiaria o uso de anestesia inalatória ou intravenosa.

Características anatômicas, como coluna vertebral curta e cifoscoliose, podem provocar dificuldades na realização de técnicas de anestesia regional perimedular. Mesmo na ausência de cifoscoliose, a presença de espinha bífida oculta deve ser excluída se estiver previsto um bloqueio neuraxial.

Exames adicionais pré-operatórios necessários (além do cuidado padrão)

Conforme indicado pelo histórico e tipo de cirurgia do paciente.

Uma radiografia lombar ou uma ressonância magnética da coluna lombar são úteis para excluir a presença de uma espinha bífida oculta se um bloqueio perimedular estiver planejado.

Preparação específica para o manejo da via aérea

Devido à raridade dos casos anestésicos relatados (apenas um caso de uma paciente grávida com via aérea difícil), há falta de dados suficientes. Por analogia com outras doenças de atraso no desenvolvimento com baixa estatura, o tamanho do tubo endotraqueal provavelmente deve ser aproximado usando o peso do paciente e não a idade.

A síndrome pode estar associada à intubação difícil na idade adulta devido à progressão das anormalidades esqueléticas e faciais. O pescoço curto, hipoplasia do terço médio da face e maxila, boca proeminente etc. podem acentuar as dificuldades de laringoscopia e intubação. Portanto, equipamentos específicos para o gerenciamento de vias aéreas difíceis devem estar disponíveis, como LMA, bougie, um Glidescope, um Airtaq ou um broncoscópio de fibra óptica. Se agentes bloqueadores neuromusculares como vecurônio ou rocurônio forem administrados para intubação, sugamadex deve estar disponível.

Preparação específica para transfusão ou administração de hemoderivados

Nada indicado.

Preparação específica para anticoagulação

Nada indicado.

Precauções específicos para posicionamento, transporte e mobilização

Nada indicado.

Prováveis interações entre fármacos anestésicos e medicações de uso contínuo

Algumas crianças estão em tratamento crônico com hormônio do crescimento (HC), visando melhorar a sua altura. O HC não tem interações com agentes anestésicos. O tratamento crônico em crianças resulta em uma resistência relativa à insulina e é necessário acompanhamento dessas crianças pelo desenvolvimento de *diabetes mellitus* tipo II. Além disso, o tratamento com HC na infância parece não aumentar o risco de hipertensão e parece ter um efeito benéfico no metabolismo lipídico em crianças, diminuindo o índice aterogênico em pelo menos até seis anos. Pesquisas adicionais sobre a idade adulta são necessárias devido ao maior risco relatado de doença cardiovascular na vida adulta em crianças tratadas com HC.

Procedimento anestesiológico

Nenhuma recomendação específica precisa ser feita em relação ao período intraoperatório. Apenas a possibilidade da dificuldade na intubação pode determinar o manejo anestésico.

Monitorização específica ou adicional

Recomenda-se o monitoramento do bloqueio neuromuscular, principalmente em pacientes com dificuldades no manejo das vias aéreas.

Complicações possíveis

Nada indicado.

Cuidados pós-operatórios

Conforme indicado no procedimento cirúrgico e nos eventos perioperatórios.

Problemas agudos relacionados à doença e seus efeitos na anestesia e recuperação

Nada indicado.

Anestesia ambulatorial

As crianças não têm problemas esperados no manejo das vias aéreas e, portanto, são candidatas adequadas à anestesia ambulatorial.

Anestesia obstétrica

As dificuldades de intubação podem ser acentuadas pela gravidez.

Referências e links da internet

1. Huber C, Munnich A, Cormier-Daire V. The 3-M syndrome. *Best Prac Res Clin Endocr Metab* 2011;25:143-151
2. Prevalence and incidence of 3-M syndrome. RightDiagnosis.com
3. Orphanet: The 3-M syndrome (August 2007)
4. Holder-Espinasse M, Irving M, Cormier-Daire V. Clinical utility gene card for 3-M syndrome. *Eur J Hum Genet* 2011,19, doi:10.1038/ejhg.2011.32;published online 2 March 2011
5. Hanson D, Murray PG, Sud A et al. The primordial growth disorder 3-M syndrome connects ubiquitination to the cytoskeletal adaptor OBSL1. *Am J Hum Genet* 2009;84:801-806
6. Hanson D, Murray P G, O'Sullivan J, et al. Exome sequencing identifies CCDC8 mutations in 3-M syndrome, suggesting that CCDC8 contributes in a pathway with CUL7 and OBSL1 to control human growth. *Am J Hum Genet* 2011;89:148-153
7. Clayton PE, Hanson D, Magee L, et al. Exploring the spectrum of 3-M syndrome, a primordial short stature disorder of disrupted ubiquitination. *Clin Endocrinol* 2012 ;77:335-342
8. Van der Wal G, Otten BJ, Brunner HG, van der Burgt I. 3-M syndrome: Description of 6 new patients with review of the literature. *Clin Dysmorphol* 2001;10:241-252
9. Guven A, Nurcan Cebeci A. 3-M syndrome: A report of four cases in two families. *J Clin Res Pediatr Endocrinol* 2011;3:154-159
10. Huber C, Delezoide AL, Guimiot F, et al. Identification of mutations in CUL7 in 3-M syndrome. *Nature Genet* 2005;37:1119-1124
11. Galea M, Comara S. Anaesthesia for emergency caesarean section in a woman with 3-M syndrome. *Intern J Obstetr Anaesth* 2008,17;2:197-198
12. Y. van Pareren, P. Mulder, M. Houdijk, et al. Adult height after long-term, continuous Growth Hormone treatment in short children born Small for Gestational Age: Results of a randomised, double-blinded dose response Growth Hormone trial. *JCEM* 2003; 88: 3584-3590
13. T. Sas, P. Mulder, A. Hokken-Koelga. Body composition, blood pressure and lipid metabolism before and during long-term treatment in children with short stature born Small for Gestational Age either with or without growth hormone deficiency. *JCEM* 2000; 85:3786-3792.I.

Data da última modificação: Abril de 2019

Esta recomendação foi preparada por:

Autor(es)

Adelais G. Tsiotou, MD, PhD, Consultant Anaesthesiologist, Children's Hospital P. & A. Kyriakou, Athens, Greece
adeltsiotou@yahoo.gr

Divulgação (ões) Os autores não têm interesse financeiro ou outro interesse concorrente a divulgar. Esta recomendação não foi financiada.

Revisão editorial 2019

Tino Münster, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Esta recomendação foi revisada por:

Revisores

Francis Veyckemans, Anaesthesiologist, University-hospital St. Luc, Brussels, Belgium
francis.veyckemans@uclouvain.be

Muriel Holder-Espinasse, MD, PhD, Consultant in Clinical Genetics, Guy's Hospital Great Maze Pond London, UK
Muriel.Holder@gstt.nhs.uk

Divulgação (ões) Os revisores não têm interesse financeiro ou outro interesse concorrente a divulgar.

Esta recomendação foi traduzida para o português por:

Carlos R Degrandi Oliveira, Anestesiologista, MD, TSA, MSc; Hospital Guilherme Álvaro Santos, Brasil
degrandi@gmail.com
