

Recomendaciones para anestesia en pacientes afectados por el **síndrome 3-M**

Nombre de la enfermedad: síndrome 3M

CIE 10: Q87.1

Sinónimos: Displasia dolicoespondilósica, enanismo 3M, síndrome de la cara triste, síndrome de Le Merrer.

El síndrome 3M es una enfermedad del crecimiento, genética autosómica recesiva, que se caracteriza por un retraso significativo del crecimiento pre y postnatal. Se ha considerado una enfermedad rara o "huérfana" con una prevalencia en Europa de menos de 1 persona por cada 2.000 en la población general o que afecta a menos de 200.000 personas en la población de EEUU, con menos de 100 pacientes descritos en la bibliografía médica desde 1975.

El nombre de la enfermedad tiene su origen en las iniciales de tres autores, Miller, McKusick y Malvaux, quienes comunicaron por primera vez el síndrome en la literatura. La enfermedad es causada por mutaciones en el gen Cullin 7 (CUL7) en el cromosoma 6p21.1, en la mayoría de casos, o en el gen Obscurin-like 1 (OBSL1) en el cromosoma 2q35-36.1 que codifica una proteína adaptadora del citoesqueleto. Un tercer gen se ha identificado recientemente, que codifica el dominio de la hélice superenrollada ("coiled coil") que contiene la proteína 8 (CCDC8), en el cromosoma 19q13.32.

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo



Se puede hallar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y organizaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Resumen de la enfermedad

El síndrome 3M se caracteriza por un retraso del crecimiento proporcionado pero severo, proceso que comienza intra útero. Resulta en un adulto de altura entre 115-150 cm. El retraso pre y postnatal se acompaña por rasgos faciales y esqueléticos especiales e inteligencia normal.

Las características craneofaciales son: facies triangular, párpados prominentes, hipoplasia mediofacial, punta de la nariz carnosa, narinas volteadas, filtrum alargado con una boca y labios prominentes y mentón puntiagudo. La circunferencia cefálica suele estar normal, lo que asociado a la frente prominente, da la impresión de un acabeza desproporcionadamente grande en comparación con el tamaño corporal.

Las anomalías esqueléticas consisten en un trapecio prominente, cuello corto y ancho, esternón deformado, tórax pequeño, hombros cuadrados, escápula alada, quintos dedos de las manos cortos, talones prominentes, hiperlordosis y articulaciones laxas (caderas dislocadas). A veces hay espina bífida oculta a nivel lumbosacro. Los cuerpos vertebrales son habitualmente altos e inclinados; los huesos largos son cilíndricos con diáfisis delgadas. La pelvis es pequeña con palas ilíacas pequeñas.

Una indicación específica para cirugía es la cortedad ósea. El tratamiento médico con hormona de crecimiento, aunque se administra con frecuencia no parece ser eficiente. Hay hipogonadismo hipergonadotrófico en los niños.

Solo hay dos referencias bibliográficas de anestesia en pacientes con síndrome 3M. El tratamiento anestésico de un niño de 6 años para cirugía de hernia inguinal sugiere que no hay evidencia de implicaciones anestésicas del síndrome durante la infancia. Si embargo, en el caso de una gestante joven con síndrome 3M para cesárea reveló dificultades en el tratamiento de la vía aérea, causadas por los rasgos anatómicos del síndrome, la gestación o una combinación de ambos.

Cirugía habitual

Cirugía ortopédica especialmente alargamientos óseos de extremidades inferiores: es más seguro realizarla en cada lado con un intervalo de varias semanas ya que la cirugía bilateral surgery en el mismo día conlleva riesgo de síndrome de embolia grasa letal.

Precisan cirugía dental y de hipospadias en ocasiones.

Tipo de anestesia

No hay recomendaciones definidas en cuanto a anestesia general o regional. La enfermedad no afecta al sistema respiratorio, cardiaco, endocrino o neuromuscular. Además las manifestaciones genéticas de la enfermedad excluyen efecto en la metabolización de los fármacos anestésicos, lo que apoya el uso de anestesia inhalatoria o intravenosa.

Los rasgos anatómicos, como columna vertebral corta y cifoesciosis pueden sugerir dificultad en la realización de técnicas de anestesia regional perimedular. Incluso en ausencia de cifoesciosis, debe excluirse espina bífida oculta si se va a realizar un bloqueo neuraxial.

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Los indicados por la historia clínica del paciente y tipo de cirugía.

Son útiles una radiografía lumbar o RM de la columna lumbar para excluir espina bífida oculta si se ha planificado un bloqueo perimedular.

Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea

Debido a las escasas notificaciones de casos anestésicos (solo un caso de una gestante con vía aérea difícil) faltan datos. Por analogía con otras enfermedades de crecimiento retardado con baja estatura, el tamaño del tubo traqueal probablemente debe calcularse en relación al peso del paciente y no a su edad.

El síndrome puede asociarse a dificultad de intubación en la edad adulta por la progresión de las anomalías esqueléticas y faciales. El cuello corto, hipoplasia mediofacial y maxilar, boca prominente, etc., pueden acentuar las dificultades de laringoscopia e intubación. Debe estar disponible equipo específico para tratamiento de vía aérea difícil como mascarilla laríngea, fiador, Glidescope, Airtaq o fibrobroncoscopio. Si se emplean bloqueantes neuromusculares como vecuronio o rocuronio para la intubación, debe disponerse de sugammadex.

Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos

Ninguna comunicada.

Preparación especial para anticoagulación:

Ninguna indicada.

Precauciones en el transporte o movilización del paciente

Ninguna indicada.

Probable interacción entre fármacos anestésicos y medicación crónica del paciente

Algunos niños están en tratamiento crónico con hormona de crecimiento (GH), para mejorar su estatura. La GH no tiene interacciones con los anestésicos.

El tratamiento crónico en niños resulta en una resistencia relativa a la insulina y se requiere su seguimiento para el desarrollo de diabetes mellitus tipo II. Además, el tratamiento con GH

durante la infancia no parece incrementar el riesgo de hipertensión y parece tener efecto beneficioso en el metabolismo de los lípidos en niños, disminuyendo el índice aterogénico hasta en seis años. Se precisa investigación adicional en el adulto por el riesgo aumentado de enfermedad cardiovascular en pacientes previamente tratados de niños con GH.

Procedimiento anestésico

No hay recomendaciones específicas para el intraoperatorio. Solo la posibilidad de intubación difícil determina el tratamiento anestésico.

Monitorización particular o adicional

La monitorización del bloqueo neuromuscular está recomendada, particularmente en pacientes con vía aérea difícil.

Posibles complicaciones

Ninguna señalada.

Cuidados postoperatorios:

Los indicados por el procedimiento quirúrgico o eventos perioperatorios.

Información sobre situaciones de emergencia / Diagnóstico diferencial

Diagnósticos diferenciales causados por la enfermedad como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación de la enfermedad.

Ninguno señalado.

Anestesia ambulatoria

Los niños no tienen vía aérea difícil previsible, y por tanto son candidatos para anestesia ambulatoria.

Anestesia obstétrica

Las dificultades de intubación pueden acentuarse en la gestación.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet.

1. Huber C, Munnich A, Cormier-Daire V. The 3M syndrome. *Best Prac Res Clin Endocr Metab* 2011;25:143-151.
2. Prevalence and incidence of 3M syndrome. RightDiagnosis.com
3. Orphanet: The 3M syndrome (August 2007)
4. Holder-Espinasse M, Irving M, Cormier-Daire V. Clinical utility gene card for 3M 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 3M 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 3M 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 3M 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. 3M syndrome: Description of 6 new patients with review of the literature. *Clin Dysmorphol* 2001;10:241-52
9. Guven A, Nurcan Cebeci A. 3M 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 3M syndrome. *Nature Genet* 2005;37:1119-24.
11. Galea M, Comara S. Anaesthesia for emergency caesarean section in a woman with 3M syndrome. *Intern J Obstetr Anaesth* 2008,17;2:197-8.
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.

Última fecha de modificación): Abril 2019

Estas guías han sido preparadas por:

Autores

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

Editorial review 2019

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

Peer revision 1

Prof. Francis Veyckemans, anaesthesiologist, University-hospital St. Luc, Bruxels, Belgium
francis.veyckemans@uclouvain.be

Peer revision 2

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

Traducción al español

Carlos Errando, anesthesiología, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, España
errando013@gmail.com
