

Recomendações anestésicas para Síndrome de Beals

Nome da doença: Síndrome de Beals

ICD 10: Q68.8

Sinônimos: Aracnodactilia contratural congênita (ACC), Beals-Hecht síndrome.

Sumário da doença: A síndrome de Beals foi descrita pela primeira vez por Beals e Hecht em 1971 [1].

A síndrome de Beals é uma doença extremamente rara do tecido conjuntivo, caracterizada por múltiplas contraturas em flexão, aracnodactilia, cifoescoliose severa, pavilhões anormais e hipoplasia muscular [2,3]. As características clínicas são semelhantes à síndrome de Marfan. É diferente da síndrome de Marfan porque a incidência de anormalidades cardíacas, como dilatação da raiz aórtica, é muito menor na síndrome de Beals e a presença de múltiplas contraturas em flexão é característica da síndrome de Beals. No entanto, os pacientes com síndrome de Beals podem apresentar prolapso da válvula mitral e outras doenças cardíacas congênitas.

A síndrome de Beals é uma condição autossômica dominante associada à mutação no gene FBN2 na região cromossômica 5q23. A incidência da síndrome de Beals é desconhecida e a prevalência é difícil de estimar devido à sobreposição do fenótipo com a síndrome de Marfan [4]. Homens e mulheres são igualmente afetados. Espera-se que os indivíduos com síndrome de Beals sejam cognitivamente normais. Atraso no desenvolvimento motor é comum decorrente das contraturas.

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

Cirurgia de correção de escoliose, liberação de contratura, redução de fraturas de ossos longos.

Tipo de anestesia

Não há recomendação definitiva para anestesia geral ou anestesia regional.

A síndrome de Beals está associada a difícil acesso intravenoso, via aérea difícil e posicionamento difícil devido a múltiplas contraturas. Há casos relatados de crianças com síndrome de Beals com dificuldade de laringoscopia e intubação, devido a características dismórficas.

Poucas informações estão disponíveis na literatura sobre bloqueio neuroaxial e anestesia regional nesses pacientes. A presença de escoliose e / ou cifose pode representar um desafio técnico significativo. A anestesia regional pode ser desafiadora devido a contraturas e dificuldades de posicionamento.

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

A função respiratória deve ser avaliada no pré-operatório, pois pessoas com síndrome de Beals podem apresentar doença pulmonar restritiva.

As crianças com síndrome de Beals podem apresentar vários defeitos cardíacos, como defeitos septais (CIA, CIV), interrupção do arco aórtico e prolapso da válvula mitral. Um ecocardiograma pré-operatório deve ser feito para descartar a presença de defeitos cardíacos e seus efeitos.

Embora o envolvimento ocular ainda não esteja claro, uma avaliação oftalmológica completa é recomendada.

Preparação específica para o manejo da via aérea

Há casos relatados de via aérea difícil em crianças com síndrome de Beals [5,7]. Laringoscopia e intubação difíceis são relatadas devido à abertura bucal restrita, micrognatia e palato arqueado alto. Uma avaliação pré-operatória completa das vias aéreas e um plano de manejo adequado devem ser implementados antes da anestesia dessas crianças. Os preparativos para o manejo das vias aéreas difíceis são recomendados, variando desde simples (vias aéreas orofaríngeas / nasofaríngeas) até as avançadas (videolaringoscópio / broncoscópio fibreóptico).

Preparação específica para transfusão ou administração de hemoderivados

Não há evidências de práticas transfusionais específicas em crianças com síndrome de Beals. Como em qualquer cirurgia de correção de escoliose, sangramento excessivo e necessidade de transfusão de sangue devem ser previstos em crianças submetidas à

cirurgia de correção de escoliose e medidas gerais como ácido tranexâmico e recuperação de células devem ser consideradas.

Preparação específica para anticoagulação

Nenhuma informação sobre a fisiopatologia específica da doença.

Precauções específicos para posicionamento, transporte e mobilização

Cuidado especial deve ser tomado durante o posicionamento e o acolchoamento adequado de todas as protuberâncias ósseas deve ser garantido.

Interações entre fármacos anestésicos e medicações de uso contínuo

Não reportado.

Procedimento anestesiológico

Podem ser utilizadas técnicas de inalação e TIVA. Não há evidências que favoreçam qualquer agente de indução ou manutenção em particular. Há casos relatados de intubação difícil em crianças com síndrome de Beals. Portanto, uma avaliação pré-operatória completa das vias aéreas e um plano de manejo adequado devem ser implementados antes de anestésias essas crianças.

A anestesia regional pode ser desafiadora devido a múltiplas contraturas articulares, escoliose e deformidades da coluna vertebral.

Monitorização específica ou adicional

O monitoramento intraoperatório deve ser adaptado ao procedimento e à presença de comorbidades. Considere o monitoramento cardíaco em crianças com comorbidades cardíacas.

Complicações possíveis

- Via aérea difícil
- Complicações respiratórias pós-operatórias podem ocorrer devido a doença pulmonar restritiva concomitante e controle deficiente das vias aéreas
- Complicações cardíacas - monitoramento cardíaco conforme necessário deve ser realizado

- Posicionamento cuidadoso devido a múltiplas contraturas articulares.

Cuidados pós-operatórios

Dependendo da presença de comorbidades (cardiopatias congênicas) e tipo de cirurgia realizada (correção de escoliose); eles podem precisar de cuidados especiais e monitoramento (HDU, UTI) no pós-operatório.

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

Problemas das vias respiratórias como mencionado acima.

Anestesia ambulatorial

Procedimentos menores, especialmente em pacientes sem comorbidades, podem ser realizados como procedimentos ambulatoriais.

Anestesia obstétrica

Não há literatura documentada sobre anestesia obstétrica em pacientes com síndrome de Beals.

Referências

1. Scola RH, Werneck LC, Iwamoto FM, et al. Congenital contractural arachnodactyly with neurogenic muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2001;59(2-A):259-262
2. Tunçbilek E, Alanay Y. Congenital contractural arachnodactyly (Beals Syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006;1:20. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-20>
3. Kyaw P, Arachchi A, Vasudevan A. A rare presentation of Beals syndrome; a newly recognized connective tissue disorder. *Grand Rounds Vol 11:115-118; Specialities: Rheumatology* Article Type: Case Report. DOI: 10.1102/1470-5206.2011.0027 2011 e-MED
4. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. Congenital Contractural Arachnodactyly. *GeneReviews@ [Internet]*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017
5. Nagata O, Tateoka A, Shiro R, et al. Case report Anaesthetic management of two paediatric patients with Hecht–Beals syndrome. *Paediatr Anaesth* 1999 9: 444-447
6. Denis Viljoen. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome) *J Med Genet* 1994;31:640-643
7. Michalek P, Hodgkinson P, Donaldson W. Fiberoptic intubation through an i-gel supraglottic-airway in two patients with predicted difficult airway and intellectual disability. *Anesth Analg* 2008;106(5);1501-1504. DOI: <http://dx.doi.org/10.1213/ane.0b013e31816f22f6>. PMID: 18420867
8. Meena, Jagdish P, Gupta, Ajay, Mishra, Devendra et al. Beals-Hecht syndrome (congenital contractural arachnodactyly) with additional craniospinal abnormality: a case report. *J Paediatr Orthopaed B: May* 2015;24;3:226-229
9. Jaman NB, Al-Sayegh A. Seizures as an Atypical Feature of Beal’s Syndrome. *Sultan Qaboos Univ Med J* 2016 Aug;16;3: e375–e378
10. Gupta B. Congenital Contractural Arachnodactyly (Beals Syndrome): First Case Report with Hypospadias. *Indian Paediatr* 2002;39:1159-1161.

Data da última modificação: Dezembro de 2018

Esta recomendação foi preparada por:

Autores

Vineetha Sathyaseelan Ratnamma, Anaesthetic Registrar, Great Ormond Street Hospital, London, UK

Vineetha.SathyaseelanRatnamma@gosh.nhs.uk

Jonathan Smith, Consultant Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital, London, UK

Divulgações Os autores não têm interesse financeiro ou outro interesse concorrente a divulgar. Esta recomendação não foi financiada.

Esta recomendação foi revisada por:

Revisores

Lowri Bowen, Paediatric anaesthesiologist, Cardiff and Vale UHB

Lowri.Bowen@wales.nhs.uk

Jagdeep S. Walia, Head, Division of Genetics (Department of Pediatrics), Kingston, ON, Canada

jagdeep.walia@kingstonhsc.ca

Divulgações Os revisores não têm interesse financeiro ou outro interesse concorrente a divulgar.

Esta recomendação foi traduzida para o português (08/2020) por:

Carlos R Degrandi Oliveira, Anestesiologista, MD, TSA, MSc; Hospital Guilherme Álvaro, Santos, Brasil

degrandi@gmail.com
