

Recomendaciones para la anestesia de pacientes afectados por el **Síndrome de Beals**

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Beals

CIE 10: Q68.8

Sinónimos: Congenital contractural arachnodactyly (CCA), Beals syndrome, Beals-Hecht syndrome.

Resumen de la enfermedad: el síndrome de Beals fue descrito por Beals y Hecht en 1971 [1].

El síndrome de Beals es una enfermedad muy rara del tejido conectivo, caracterizada por contracturas múltiples en flexión, aracnodactilia, cifoescoliosis severa, orejas anormales e hipoplasia muscular [2,3]. Las características clínicas son similares al síndrome de Marfan. Difiere del mismo en que la incidencia de anomalías cardíacas como dilatación de la raíz aórtica es inferior en el síndrome de Beals y la presencia de las contracturas múltiples en flexión son características del síndrome de Beals. Sin embargo, los pacientes con síndrome de Beals pueden presentar prolapso de la válvula mitral y otras enfermedades congénitas cardíacas.

El síndrome de Beals es una enfermedad autosómica dominante asociada con una mutación en el gen FBN2 en la región cromosómica 5q23. La incidencia del síndrome de Beals es desconocida y su prevalencia difícil de estimar por su solapamiento fenotípico con el síndrome de Marfan [4]. Varones y mujeres se afectan por igual. Los individuos con síndrome de Beals serán cognitivamente normales. El retraso en el desarrollo motor es frecuente debido a las contracturas.

La medicina evoluciona constantemente y quizá haya nuevos conocimientos no actualizados en este documento.



Las recomendaciones no son reglas estrictas, sino un marco de referencia para guiar la toma de decisiones.

Cada paciente es único y las circunstancias individuales deben guiar el cuidado médico.

El diagnóstico puede ser erróneo; en caso de duda, debe ser confirmado.



Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Cirugía habitual

Cirugía de corrección de la escoliosis, liberación de contracturas, reducción de fracturas de huesos largos.

Tipo de anestesia

No hay recomendación definitiva para anestesia general o regional.

El síndrome de Beals se asocia a dificultad en accesos intravenosos, vía aérea difícil y posicionamiento dificultoso debido a contracturas múltiples. Se ha comunicado casos de síndrome de Beals en niños con laringoscopia e intubación difíciles, por rasgos dismórficos.

Hay escasa información de bloqueos neuraxiales en la bibliografía en estos pacientes. La presencia de escoliosis y/o cifosis pueden suponer una dificultad técnica. La anestesia regional puede ser complicada por las contracturas y dificultad de colocación.

Procedimientos diagnósticos preoperatorios adicionales necesarios (además de los cuidados estándar)

Debe evaluarse la función respiratoria ya que pueden tener enfermedad restrictiva pulmonar.

Los niños con síndrome de Beals pueden presentar diversos defectos cardíacos como defectos del septo (auriculares o ventriculares), estenosis del arco aórtico y prolapso de válvula mitral. Debe hacerse una ecocardiografía preoperatoria para descartar defectos cardíacos o sus consecuencias.

Aunque la afectación ocular no está aclarada, se recomienda evaluación oftalmológica.

Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea

Se han comunicado casos de vía aérea difícil en niños con síndrome de Beals [5,7]. Se ha comunicado laringoscopia e intubación difíciles por apertura limitada de la boca, micrognatia y paladar arqueado elongado. Llevar a cabo una evaluación preoperatoria detenida de la vía aérea antes de anestesiarse a estos niños. La preparación del tratamiento de vía aérea difícil puede variar entre sencilla (varios dispositivos orofaríngeos y nasofaríngeos) hasta avanzados (videolaringoscopios o fibrobroncoscopios).

Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos

No hay evidencia de procedimientos transfusionales específicos en niños con síndrome de Beals. Como en cualquier cirugía de corrección de escoliosis, debe anticiparse sangrado excesivo y necesidad de transfusión de sangre así como medidas generales como ácido tranexámico o medidas de ahorro de sangre.

Preparación especial para anticoagulación

No hay información de alteración fisiopatológica específica de la enfermedad.

Precauciones para el posicionamiento, transporte o movilización del paciente

Debe tenerse cuidado especial durante el posicionamiento y procurar almohadillado adecuado de protuberancias óseas.

Interacciones entre medicación crónica del paciente y fármacos anestésicos

Ninguna comunicada.

Procedimiento anestésico

Tanto técnicas inhalatorias como TIVA pueden usarse. No hay evidencia favorable a ningún agente para inducción o mantenimiento. Se han comunicado casos de intubación difícil en niños con síndrome de Beals. Por lo que la evaluación preoperatoria completa de la vía aérea y un plan de tratamiento adecuado debe anticiparse.

La anestesia regional puede ser complicada por las contracturas articulares múltiples, escoliosis y deformidades de la columna.

Monitorización especial o adicional

La monitorización intraoperatoria debe adecuarse al procedimiento y la presencia de comorbilidades. Considerar monitorización cardiaca en niños con comorbilidad cardiaca.

Complicaciones posibles

Vía aérea difícil.

Complicaciones respiratorias postoperatorias debidas a enfermedades pulmonares restrictivas concurrentes, así como control difícil de vía aérea.

Complicaciones cardiacas – debe llevarse a cabo monitorización cardiaca según se requiera.

Posicionamiento cuidadoso por las contracturas articulares múltiple.

Cuidados postoperatorios

Dependiendo de la presencia de comorbilidad (enfermedades cardíacas congénitas) y del tipo de cirugía a realizar (corrección de escoliosis); pueden necesitar cuidados especiales y monitorización (unidad de alta dependencia, UCI) postoperatoria.

Problemas agudos relacionados con la enfermedad que pueden confundir durante la anestesia y la recuperación

Problemas de vía aérea (ver antes).

Anestesia ambulatoria

Pueden realizarse procedimientos menores sobre todo en pacientes sin comorbilidades como cirugía de día.

Anestesia obstétrica

No se ha comunicado bibliografía de anestesia obstétrica en pacientes con síndrome de Beals.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

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 supra-glottic-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.

Fecha de la última modificación: Diciembre 2018

Estas guías han sido preparadas por:

Autor(es)

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

Estas guías han sido revisadas por:

Revisor 1

Lowri Bowen, Paediatric anaesthesiologist, Cardiff and Vale UHB

Lowri.Bowen@wales.nhs.uk

Revisor 2

Jagdeep S. Walia, Clinical Geneticist and Associate Professor Head, Department of Pediatrics, Kingston, ON, Canada

jagdeep.walia@kingstonhsc.ca

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor:

Carlos L. Errando. Dirección médica de Servicios quirúrgicos. Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, Spain
