

Recomendaciones para la anestesia de pacientes afectados por el síndrome de **De Bary**

Nombre de la enfermedad: síndrome de De Bary

CIE 10: Q87.7; OMIM 614438

Sinónimos:

DBS, síndrome de De Bary-Moens-Dierckx, Síndrome progeroide de De Bary, Cutis laxa autosómica recesiva Tipo 3;

*Con 2 subdivisiones génicas: ARCL3A: causada por una mutación ALDH18A1, ARCL3B: causada por una mutación PYCR1

Resumen de la enfermedad:

El síndrome de DeBary es un síndrome clínico infrecuente caracterizado por cutis laxa, opacificación oftálmica, malformaciones esqueléticas, así como retraso mental y del crecimiento. Es transmitida genéticamente de forma autosómica recesiva. Los pacientes afectados requieren con frecuencia corrección quirúrgica de sus anomalías oftalmológicas y ortopédicas. Fue descrito inicialmente por A.M. De Bary en 1967 y se han documentado menos de 100 casos en la literatura médica. Se ha publicado muy poco sobre este trastorno y solo un artículo se ha referido a la anestesia, sus resultados y estrategias de tratamiento (Aponte, 2010).

Las manifestaciones clínicas del síndrome de De Bary incluyen: retraso del crecimiento intrauterino (RCIU), retraso del crecimiento postnatal, retraso motor, alteraciones cognitivas, hipotonía, movimientos atetoides, malformaciones, microcefalia, huesos wormianos, fontanelas grandes, dismorfias faciales, cataratas, opacificación corneal, piel fina y arrugada, moretones fáciles, pelo ralo, laxitud articular, osteopenia, y hernias inguinales.

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

- Procedimientos oculares (cataratas, exploraciones oculares)
- Procedimientos ortopédicos (artrografía de cadera/reducción abierta, estabilización articular, fusión raquídea, capsulodesis)
- Biopsia de piel.
- Exploración de heridas.
- Exploraciones radiológicas (RM).
- Procedimientos gastrointestinales (Nissen, colocación de gastrostomía, EGD).
- Procedimientos otorrinolaringológicos (miringotomía y colocación de drenajes óticos).
- Urología (orquidopexia, circuncisión).
- Hernioplastia.

Tipo de anestesia

- Anestesia general.
- Anestesia regional para control del dolor.
- Cuidados anestésicos monitorizados.

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

Dada la amplia variabilidad de severidad de la enfermedad y presentaciones clínicas de los pacientes con síndrome de De Bary, no hay consenso en las pruebas estándar preoperatorias. Los anestesiólogos pueden solicitar evaluación electrocardiográfica y ecocardiográfica de anomalías cardíacas basadas en casos previos. En dos publicaciones diferentes, en pacientes con síndrome de De Bary fue descrita dilatación de la raíz aórtica.

En otra serie de casos de pacientes con De Bary, se descubrió anomalías cardíacas neonatales en un paciente intervenido por división de arco aórtico doble y reparación del anillo vascular. En otro paciente, la ecocardiografía reveló foramen oval patente, regurgitación tricuspídea trivial y una posible hipertrofia biventricular, diagnosticada después como cardiomiopatía idiopática. La historia clínica de un tercer paciente reveló estenosis de las ramas pulmonares, pero no se requirió intervención quirúrgica y estudios seriados ecocardiográficos fueron normales.

Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea

Hay poca bibliografía en relación al tratamiento de la vía aérea en pacientes con síndrome de De Bary. La hipoplasia mediofacial y malformaciones microcefálicas sugieren precaución en la manipulación de la vía aérea. Sin embargo, en 64 anestесias en tres pacientes en la clínica Mayo, solo se comunicó un evento de vía aérea difícil. Este caso implicó intubación con fibroscopio tras varios intentos fallidos con laringoscopia estándar. Se ha documentado un abanico de dificultades respiratorias

perioperatorias como exacerbaciones de asma, traqueomalacia, apnea obstructiva del sueño, apnea central del sueño, neumonía por aspiración y enfermedad pulmonar restrictiva. La mayoría de casos fueron gestionados con videolaringoscopia, que se recomienda para pacientes con síndrome de De Bary.

Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos

La presencia de cutis laxa, o la ausencia de elasticidad normal y tono de la piel, predispone a los pacientes de De Bary a hematomas fáciles por fragilidad vascular. La laxitud cutánea contribuye a problemas en el acceso venoso periférico, y los catéteres centrales insertados periféricamente deben ser tenidos en cuenta cuando se prevé procedimientos múltiples, transfusión de sangre, u hospitalización prolongada.

Preparación especial para anticoagulación

Los pacientes con De Bary no se sabe que presenten problemas de coagulación o hemostasia quirúrgica.

Precauciones para el posicionamiento, transporte o movilización del paciente

Los pacientes con síndrome de De Bary tienen laxitud de ligamentos articulares y tendones, además de disminución del acolchamiento graso subcutáneo. Ello puede aumentar el riesgo de lesión de nervios periféricos y dar problemas musculoesqueléticos en el posicionamiento intraoperatorio.

Puede ser prudente la alineación con el paciente despierto en posición confortable antes de la inducción de la anestesia. No se han documentado casos de lesión nerviosa perioperatoria.

Interacciones entre medicación crónica del paciente y fármacos anestésicos

Desconocidas.

Procedimiento anestésico

Bloqueos regionales con bupivacaína.
Inserción de catéter venoso central (femoral, yugular interna derecha).
Inserción de catéter arterial (radial derecha e izquierda).

Monitorización especial o adicional

Se ha usado sin complicaciones la inserción de líneas arterial y venosa central así como la monitorización en pacientes con síndrome de De Bary. Se recomienda monitorización estrecha de la temperatura ya que tienen elevación de la temperatura intraoperatoria.

Complicaciones posibles

Se ha comunicado hipertermia intraoperatoria en aproximadamente el 10% de casos con temperatura que excedió 38°C. Aunque no hubo evidencia de hipertermia maligna (rigidez muscular o elevación del dióxido de carbono telespiratorio) estuvo asociada con taquicardia. Por tanto, la monitorización de la temperatura corporal es obligada. Aunque el sobrecalentamiento de los pacientes con dispositivos de aire o lámparas de calor puede explicar la pirexia, es posible que estos casos representen una forma de hipertermia no maligna similar a la que manifiestan pacientes con otras enfermedades congénitas como el síndrome de Costello y la osteogénesis imperfecta.

Los pacientes más jóvenes pueden tener trastornos del ciclo de la urea que lleven a hiperamonemia y alteraciones aminoacídicas (hipoornitinemia, hipocitrullinemia, hipoargininemia e hipoprolinemia). Puede ser una causa potencial de despertar retardado aunque no se ha comunicado en la bibliografía (National Organization for Rare Disorders). Si los pacientes tienen problemas de alimentación (gastrostomía o alimentación por PEG) puede haber también déficits nutricionales.

Cuidados postoperatorios

Los pacientes con síndrome de De Barsy tienen limitaciones cognitivas funcionales que complican la valoración del dolor postoperatorio. Los anestesiólogos deben conocer que puede haber convulsiones y otros movimientos en este síndrome, y los pacientes pueden tener movimientos de contorsión de base que pueden confundirse con agitación y disconfort.

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

El diagnóstico diferencial de la hipertermia intraoperatoria debe incluir siempre la hipertermia maligna aunque este síndrome y la hipertermia maligna no han sido comunicados nunca juntos.

Anestesia ambulatoria

La anestesia ambulatoria se ha llevado a cabo sin complicaciones para estudios radiológicos como RM y TC.

Anestesia obstétrica

Desconocida.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Aldave AJ, et al. Congenital corneal opacification in De Bary syndrome. Arch Ophthalmol 2001;119:285-288
2. Al-Owain M, et al. A case of de Bary syndrome with a severe eye phenotype. Am J Med Genet A 2012;158:2364-2366
3. Arazi M, Kapicioglu MI and Mutlu M. The de Bary syndrome. Turk J Pediatr 2001;43:79-84
4. Aponte EP, Smith HM, Wanek BJ and Rettke SR. Anesthesia considerations for patients with de Bary syndrome. J Clin Anesth 2010;22:499-504
5. Bartsocas CS, et al. De Bary syndrome. Prog clin Biol Res 1982;104:157-60
6. Burck, U. De Bary syndrome, a further case. Klin Padiatr 1974;186:441-444
7. Dutta AK, et al. De Bary syndrome type B presenting with cardiac and genitourinary abnormalities. Clin Dysmorphol 2016;25:190-191
8. Dimopoulou A, Fischer B, Gardeitchik T, et al. Genotype-phenotype spectrum of PYCR1-related autosomal recessive cutis laxa. Mol Genet Metab. 2013;110 :352-361
9. Dearlove O, Harper N. Costello syndrome. Paediatr Anaesth 1997;7:476-477
10. Furderer S, Stanek A, Karbowski A and Eckardt A. Intraoperative hyperpyrexia in patients with osteogenesis imperfecta. Z Orthop Ihre Grenzgeb 2000;138:136-139
11. Guerra D, et al. The de Bary syndrome. J Cutan Pathol 2004;31:616-624
12. Hoekx J, et al. The de Bary syndrome. Tijdschr Kindergeneesk 1989;57:43-57
13. Karnes PS, et al. De Bary syndrome : report of a case, literature review, and elastin gene expression studies of the skin. Am J Med Genet 1992;42:29-34
14. Kivuva EC, et al. De Bary syndrome: a review of the phenotype. Clin Dysmorphol 2008;17:99-107
15. Kunze J, et al. De Bary syndrome- an autosomal recessive, progeroid syndrome. Eur J Pediatr 1985;144:348-354
16. Leao-Teles E, et al. De Bary syndrome and ATP6V0A2-CDG. Eur J Hum Genet 2010;18:526
17. Lin DS, et al. Compound heterozygous mutations in PYCR1 further expand the phenotypic spectrum of de Bary syndrome. Am J Genet A 2011;155a :3095-3099
18. Pontz BF, et al. Biochemical, morphological and immunological findings in a patient with a cutis laxa-associated inborn disorder (de Bary syndrome). Eur J Pediatr 1986;145:428-434
19. Stanton RP, et al. Orthopaedic manifestations in de Bary syndrome. J Pediatr Orthop 1994;14:60-62
20. Sybert VP. Genetic Skin Disorders 2nd ed. Oxford University Press NY, NY 2010:644-646
21. Wolthuis DF, van Asbeck E, Mohamed M, et al. Cutis laxa, fat pads and retinopathy due to ALDH18A1 mutation and review of the literature. Eur J Paediatr Neurol 2014;18:511-514
22. Zampatti S, et al. De Bary syndrome : a genetically heterogenous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. Am J Med Genet A 2012;158a :927-931
23. From internet: Eva Morava, MD, PhD. De Bary Syndrome. National Organization For Rare Disorders. Available at: <http://rarediseases.org/rare-diseases/de-bary-syndrome/> Accessed on: August 5th, 2016 .

Fecha de la última modificación: Octubre 2017

Estas guías han sido preparadas por:

Autor(es)

Hugh M. Smith, Anestesiólogo, Mayo Clinic Rochester, Minnesota, USA
smith.hugh2@mayo.edu

Lindsay Warner, Anestesióloga, Mayo Clinic Rochester, Minnesota, USA
Warner.Lindsay@mayo.edu

Estas guías han sido revisadas por:

Revisor 1

Robert Śmigiel, Especialista en pediatría y neonatología, especialista en genética clínica, Department of Paediatrics and Rare Disorders Wroclaw Medical University, Wroclaw, Poland
robert.smigiel@umed.wroc.pl

Revisor 2

Fowzan S. Alkuraya, Profesor de genética humana, Director clínico científico y consultor senior, Jefe de departamento, Developmental Genetics Unit, King Faisal Specialist Hospital and Research Center, Riyadh, Saudi Arabia falkuraya@kfshrc.edu.sa

Saud Alsahli, Departamento de genética, King Faisal Specialist Hospital and Research Center, Riyadh, Saudi Arabia
alsahlisauda@gmail.com

Nota: esta recomendación no ha sido revisada por ningún anestesiólogo, sino por dos expertos en la enfermedad.

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor:

Dr. Carlos L. Errando, Dirección Médica de Servicios Quirúrgicos y Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia, Spain.
errando013@gmail.com
