

## Recomendações anestésicas para pacientes que sofrem de

### Síndrome de Ellis-van Creveld

**Nome da doença:** Síndrome de Ellis-van Creveld

**ICD 10:** Q77.6

**OMIM:**

**Sinônimos:** Displasia condroectodérmica, displasia mesodérmica

**Sumário da doença:** A síndrome de Ellis van-Creveld (EVC) é um distúrbio autossômico recessivo raro, com prevalência desconhecida (cerca de 150 casos foram publicados nos últimos 50 anos, com maior prevalência nas comunidades Amish). É caracterizada por uma tétrede de baixa estatura, membros curtos, polidactilismo pós-axial (dedos e/ou dedos supranumerários), displasia ectodérmica e alta prevalência de defeitos cardíacos congênitos (principalmente anormalidades do septo atrial).[1,2] Mutações nos genes EVC, EVC2 e DYNC2LI1 são causadoras dessa doença. Sintomas clínicos relevantes surgem do distúrbio dos tecidos condrais e ectodérmicos no organismo. Um tórax estreito devido à falta de costelas pode resultar em grave desconforto respiratório pós-natal.[1] Unhas e dentes displásicos são outros sintomas típicos do distúrbio. Não há cura para esta doença e o tratamento é principalmente sintomático, envolvendo tratamento de desconforto respiratório devido ao peito estreito e a combinação com insuficiência cardíaca devido a anormalidades cardíacas.[1] A cirurgia cardíaca é realizada regularmente na infância para correção de defeitos cardíacos congênitos. Durante a infância e a idade adulta, os pacientes são submetidos a procedimentos cirúrgicos frequentemente devido a anormalidades cardíacas [2], [3] problemas dentários e deficiências ortopédicas. A expectativa de vida é prejudicada principalmente devido à gravidade do desconforto respiratório e à cardiopatia congênita em pacientes com EVC.[1-3][4,5] A medicina perioperatória (por exemplo, procedimentos cirúrgicos, anestesia) deve ser realizada após avaliação cuidadosa do paciente e de suas características clínicas específicas.

---

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](http://www.orpha.net)

---

## Cirurgia típica

---

Em pacientes neonatais: Foram relatados procedimentos cardiocirúrgicos para correção de anormalidades cardíacas (principalmente defeitos de septação atrial, freqüentemente com múltiplas malformações coexistentes como ventrículo esquerdo hipoplásico, defeitos do septo ventricular foram relatados). [1-3]

Na infância e idade adulta:

Procedimentos cardiocirúrgicos para correção de anormalidades cardíacas (principalmente defeitos de septação atrial, átrio comum, defeitos septais AV. Às vezes com malformações cardíacas coexistentes) [1-3].

Cirurgia dentária devido a dentes ausentes ou hipoplásicos, cirurgia ortopédica (devido a deformidades ósseas como deformidade progressiva em valgo, contraturas profundas, subluxação lateral da patela).[6] Amputação de dedos supranumerários (devido a razões médicas / antropológicas).

---

## Tipo de anestesia

---

Uma recomendação geral sobre uma abordagem anestésica ideal não pode ser dada, pois as técnicas de anestesia geral e anestesia regional podem apresentar problemas potenciais em pacientes com EVC específicos. Uma abordagem individual com o cirurgião, o paciente e o anestesista competente possivelmente direcionará para uma técnica efetiva.

A anestesia geral pode ser difícil devido ao estado respiratório e cardíaco do paciente com EVC. O manejo das vias aéreas deve ser realizado após avaliação cuidadosa de intubação e ventilação por máscara.

As técnicas de anestesia regional neuraxial podem ser difíceis devido a anormalidades esqueléticas como lordose lombar ou (mas apenas em alguns pacientes) escoliose. Portanto, não há contra-indicação específica para bloqueios neuroaxiais em pacientes com EVC, baseado apenas na própria doença. Um relato de caso descreve problemas com um cateter peridural obstruído em um homem jovem após a colocação não complicada. A obstrução estava ligada a algumas anormalidades da coluna vertebral, incluindo pedículos curtos e um "canal ósseo muito estreito".[7] A remoção do cateter só foi possível após a flexão máxima das costas.

As técnicas de anestesia regional periférica devem ser executáveis na maioria dos pacientes. Devido a deformidades nas extremidades, a abordagem guiada por pontos de referência é desencorajada para bloqueios de nervos periféricos. Um exame de ultrassom ajudará a encontrar as estruturas relevantes para os bloqueios nervosos.

---

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

---

Uma avaliação completa da história do paciente deve se concentrar em problemas cardíacos (anormalidades cardíacas corrigidas ou não corrigidas), *status* respiratório (disfunção respiratória estável / instável). Os resultados laboratoriais específicos geralmente não são úteis na avaliação pré-operatória, se nenhuma pergunta específica surgir da

anamnese ou do exame clínico (por exemplo, distúrbio potencial de sangramento na anamnese não relacionado a EVC).

O ecocardiograma transtorácico é recomendado em todos os pacientes (devido à alta prevalência de anormalidades cardíacas).

---

### **Preparação específica para o manejo da via aérea**

---

Recomenda-se uma abordagem padronizada para o exame das vias aéreas e a detecção de problemas nas vias aéreas. Uma preparação específica para o gerenciamento das vias aéreas deve ser baseada nos resultados do exame. Os equipamentos de pequeno diâmetro são recomendados em muitos pacientes, devido à baixa estatura. As características orodentais nos pacientes com EVC não costumam ser um problema específico no manejo das vias aéreas.[8,9] No entanto, o posicionamento e a fixação de uma máscara laríngea podem ser desafiadores em alguns pacientes.

---

### **Preparação específica para transfusão ou administração de hemoderivados**

---

Nenhuma recomendação específica é dada. Não foram relatados distúrbios hemorrágicos típicos em pacientes com EVC.

---

### **Preparação específica para anticoagulação**

---

Em pacientes com anormalidades cardíacas e/ou cirurgia cardíaca, a anticoagulação deve ser reiniciada logo após a operação, se for necessária anticoagulação, por exemplo, por fibrilação atrial, na presença de válvulas mecânicas.

---

### **Precauções específicos para posicionamento, transporte e mobilização**

---

Devido às contraturas existentes em muitos pacientes com EVC, o posicionamento cuidadoso do paciente deve ser realizado para a cirurgia.

---

### **Prováveis interações entre fármacos anestésicos e medicações de uso contínuo**

---

Não reportado.

---

### **Procedimento anestesiológico**

---

Avaliação pré-operatória: ver detalhes acima

Pré-medicação: pode ser realizada ponderando os benefícios e riscos em pacientes individuais.

Profilaxia para endocardite: deve ser realizada em pacientes com cardiopatia congestiva de acordo com as diretrizes internacionais atuais e/ou após discussão com o cardiologista responsável.[10]

Posicionamento e monitoramento do paciente: evite excesso de tensão nos membros com contraturas. O tamanho do manguito de pressão arterial deve ser selecionado adequadamente para evitar erros de medição.

Linha IV: o posicionamento pode ser difícil devido aos pequenos calibres das veias.

Anestesia: A indução da anestesia deve ser realizada considerando fatores de risco específicos do paciente, não relacionados à EVC. A ventilação deve ser realizada cuidadosamente, com volumes correntes adequadamente baixos e configurações ventilatórias adequadamente ajustadas para reduzir o baro-/volutrauma nesses pacientes com deformidades torácicas e menor complacência da parede torácica. [11] Não há contra-indicações relativas absolutas ou conhecidas para medicamentos relacionados à anestesia apenas por causa da EVC da doença. Não há risco específico para hipertermia maligna.

Anestesia total intravenosa ou balanceada usando anestésicos voláteis pode ser realizada com segurança.

A anestesia regional pode ser realizada conforme descrito acima.

---

### **Monitorização específica ou adicional**

---

Não reportado.

---

### **Complicações possíveis**

---

Em pacientes com alterações cardíacas, as diretrizes atuais para profilaxia para endocardite devem ser seguidas.[10] Não foram relatadas complicações específicas em relação às complicações após a cirurgia em pacientes com síndrome de EVC. No entanto, dois relatórios descreveram uma alta mortalidade inesperada em pacientes com EVC após cirurgia cardíaca.[2,3,5] No entanto, a mortalidade após a cirurgia desses defeitos é geralmente menor que 1% na população em geral. Mais estudos são necessários para avaliar esse tópico adequadamente.

A falta de populações maiores de pacientes resulta na incerteza de recomendações específicas para reduzir a morbimortalidade pós-operatória em cirurgia não cardíaca.

---

### **Cuidados pós-operatórios**

---

O cuidado pós-operatório deve ser baseado nas condições pré-existentes do paciente, bem como no procedimento cirúrgico ou intervencionista. A função respiratória e cardíaca deve ser monitorada em uma estadia adequadamente prolongada na SRPA, IMC (*intermediate care unit*) ou UTI antes que a transferência para a enfermaria normal ou a alta para casa seja aceitável.

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

Deterioração de insuficiência respiratória ou cardíaca pré-existente.

### **Anestesia ambulatorial**

Recomendações específicas a favor ou contra a anestesia ambulatorial não podem ser dadas, pois não existe literatura publicada sobre esse tópico. A disfunção cardíaca e/ou respiratória pode ser um fator relevante para a não realização de anestesia ambulatorial em alguns pacientes.

### **Anestesia obstétrica**

Pacientes com EVC são férteis, portanto, o anestesista obstétrico pode enfrentar mulheres com EVC para analgesia de parto. Em geral, a anestesia neuraxial e a anestesia geral podem ser realizadas nessa população de pacientes. Complicações graves não foram relatadas. No entanto, a falta de relatos de anestesia obstétrica deve resultar em uma tomada de decisão compartilhada adequada em relação à seleção de técnicas de anestesia para mulheres específicas. Um único relato de caso descreve uma paciente submetida a cesariana após raquianestesia malsucedida e a realização de anestesia geral não complicada.[11]

## Referências e links da internet

1. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis. BioMed Central*; 2007;2:27
2. O'Connor MJ, Collins RT. Ellis-van Creveld syndrome and congenital heart defects: presentation of an additional 32 cases. *Pediatr Cardiol. Springer-Verlag*; 2012;33:491–discussion491-2
3. Hills CB, Kochilas L, Schimmenti LA, Moller JH. Ellis-van Creveld syndrome and congenital heart defects: presentation of an additional 32 cases. *Pediatr Cardiol. Springer-Verlag*; 2011;32:977-82
4. Pérez-Andreu J, Ray VG, Arribas JM, Sánchez SJ. Ellis-van Creveld syndrome in adulthood: extending the clinical spectrum. *Singapore Med J. 2015*;56:e110-1
5. O'Connor MJ, Rider NL, Thomas Collins R, Hanna BD, Holmes Morton D, Strauss KA. Contemporary management of congenital malformations of the heart in infants with Ellis - van Creveld syndrome: a report of nine cases. *Cardiol Young. Cambridge University Press*; 2011;21:145-52
6. Weiner DS, Jonah D, Leighley B, Dicintio MS, Holmes Morton D, Kopits S. Orthopaedic manifestations of chondroectodermal dysplasia: the Ellis-van Creveld syndrome. *J Child Orthop. 2013*;7:465-76
7. Hopman G, Waaijer A, Van Tuijl I. A rare problem with an epidural catheter in a patient with Ellis-van Creveld syndrome. *Paediatr Anaesth. Blackwell Publishing Ltd*; 2009;19:812-3
8. Tuna EB, Koruyucu M, Kürklü E, Çifter M, Gençay K, Seymen F, et al. Oral and craniofacial manifestations of Ellis-van Creveld syndrome: Case series. *J Craniomaxillofac Surg. Elsevier*; 2016;44:919-24
9. Shaik S, Raviraj J, Dirasantchu S, Venkata SS. Ellis-van Creveld syndrome with unusual oral and dental findings: A rare clinical entity. *Dent Res J (Isfahan). 2016*;13:193-7
10. Habib G, Lancellotti P, Antunes MJ, Bongiorni MG, Casalta J-P, Del Zotti F, et al. 2015 ESC Guidelines for the management of infective endocarditis: The Task Force for the Management of Infective Endocarditis of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS), the European Association of Nuclear Medicine (EANM). *Eur. Heart J. 2015*. pp. 3075-128
11. Fernández-Meré LA, Alvarez-Blanco M, Jorge-García J, Martínez-Suárez MA. [Anesthesia in a patient with Ellis-van Creveld syndrome]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim. 2010*;57:528-31.

---

**Data da última modificação: Agosto 2017**

---

*Esta recomendação foi preparada por:*

**Autor(es)**

**Thomas Wiesmann**, Anaesthesiologist, University hospital Marburg, Germany Dr. Thomas Wiesmann [wiesmann@med.uni-marburg.de](mailto:wiesmann@med.uni-marburg.de)

**Dominik Hönl**, Anaesthesiologist, University hospital Marburg, Germany

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

*Esta recomendação foi revisada por:*

**Revisores**

**Deepthi Shetty**, Department of Oral and Maxillofacial Surgery, AB Shetty Memorial Institute of Dental Sciences, Derlakatte, Mangalore, Karnataka, India [kdeepthishetty@gmail.com](mailto:kdeepthishetty@gmail.com)

**Joaquín Pérez-Andreu**, Cardiovascular Surgeon, Virgen de la Arrixaca University Hospital, Madrid-Cartagena El Palmar, Murcia, Spain [joaquinperezandreu@gmail.com](mailto:joaquinperezandreu@gmail.com)

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

*Por favor, observe que esta recomendação não foi revisada por dois anestesiológicos, mas por dois especialistas da doença.*

**Esta recomendação foi traduzida para o português por:**

**Carlos R Degrandi Oliveira**, Anestesiologista, MD, TSA, MSc, Hospital Guilherme Alvaro; Santos, Brasil  
[degrandi@gmail.com](mailto:degrandi@gmail.com)

---