

Recomendaciones para la anestesia con **Síndrome de Opitz/ GBBB**

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Opitz/ GBBB

CIE 10: Q87.8

Sinónimos: Síndrome de hipertelorismo-hipospadias, síndrome de hipospadias-disfagia, síndrome de Opitz BBB/G, síndrome de Opitz BBBG, síndrome de Opitz-Frias, síndrome de Opitz G, síndrome de Opitz, hipertelorismo, anomalías esofágicas e hipospadias.

Resumen de la enfermedad: El síndrome de Opitz G/BBB es un trastorno con anomalías congénitas múltiples que se caracteriza por defectos de la línea media del cuerpo. El síndrome de Opitz puede heredarse ligado al cromosoma X, producido por mutaciones en el gen MID1 localizado en Xp 22.3, o bien puede ser autosómico dominante con limitación de sexo masculino, con penetrancia variable, en el cromosoma 22q11.2.

Uno de cada 50.000 a 100.000 varones nace con el síndrome de Opitz G/BBB ligado al X. La incidencia del síndrome de Opitz G/BBB autosómico dominante es desconocida. Forma parte del síndrome de microdelección 22q11.2 que afecta a 1 de cada 4000 personas. Es posible diagnosticar el síndrome prenatalmente mediante microarray cromosómico. Recientemente, la forma autosómica dominante se ha asociado con mutaciones en el gen SPECC1L. Las características típicas incluyen: hipertelorismo, hipospadias, labio/paladar hendido, anomalías laringotraqueoesofágicas (LTE), ano imperforado, retraso en el desarrollo, y defectos cardíacos. Recientemente, se han descrito posibles características adicionales como hernia diafragmática y saco dural bajo.

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo



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

Cirugía típica

Reparación de hendidura laríngea, paladar y labio hendido, hipospadias, colostomía, anorrectoplastia sagital posterior (ARPSP o “pull-through”).

Tipo de anestesia

Puede realizarse anestesia intravenosa o inhalatoria. Debe tenerse en cuenta el riesgo de broncoaspiración en la inducción anestésica debido a la posible asociación a hendidura laríngea. Además, puede haber daño pulmonar previo debido a la broncoaspiración crónica que puede influir en la ventilación. Debe tenerse en cuenta también si existen o no anomalías cardíacas (por ejemplo, habría que evitar fármacos cardiodepresores como el óxido nítrico).

Se recomienda analgesia regional para evitar altas dosis de opioides. Sin embargo, los pacientes con síndrome de Opitz también pueden tener anomalías a nivel neuraxial. El uso de la ecografía puede ser útil en estos pacientes para diagnosticar una posible terminación baja del saco dural y realizar un bloqueo caudal exitoso.

Procedimientos diagnósticos preoperatorios necesarios (aparte de los estándar)

El diagnóstico se basa en las características clínicas, y se sospecha en varones con hipertelorismo ocular y al menos uno de los otros hallazgos principales. El test genético molecular es difícil por su complicada etiología. La identificación de una mutación en MID1 confirma el diagnóstico.

El screening prenatal es difícil debido a que los cambios pueden ser sutiles en las imágenes ecográficas. Es posible realizar un test prenatal para embarazos de riesgo si se ha identificado una mutación en MID1 en un miembro de la familia. La determinación del sexo fetal puede realizarse por análisis cromosómico, seguido por un cribado del ADN para las mutaciones causantes de la enfermedad.

Es necesario realizar un estudio cardiológico para descartar anomalías cardíacas.

Si se sospechan anomalías laringotraqueales, una broncoscopia estaría también indicada (por ejemplo, ante aspiraciones o infecciones pulmonares recurrentes).

Una RM de columna puede ayudar a evitar complicaciones si se planea realizar un bloqueo neuroaxial.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

La intubación puede ser difícil debido a una fisura palatina, pero sobre todo debido a las posibles anomalías laringotraqueales como la hendidura laríngea. Podría ser necesario un tubo endotraqueal de menor tamaño debido a estenosis traqueal. Más raramente, una hendidura laringotraqueoesofágica extensa puede favorecer que el tubo endotraqueal se desplace desde la tráquea al esófago a través de la hendidura: para evitarlo se puede progresar el tubo, incluso endobronquial.

Si existe una fisura palatina no reparada, debe prestarse atención a la hora de fijar el tubo endotraqueal para evitar extubaciones accidentales durante la cirugía.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

Ninguna recomendación especial comunicada.

Preparación específica para anticoagulación

No hay ninguna razón para anticoagulación adicional comparado con la población general.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

La posición lateral para realizar el bloqueo caudal con el miembro inferior flexionado puede ayudar a evitar la punción dural. Como el saco dural es también una estructura de la línea media, puede terminar más abajo de lo normal. Se ha visto que en la posición lateral el saco dural puede ascender cranealmente en comparación a la posición en prono o en supino.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica

Ninguna comunicada.

Procedimientos anestésicos

Puede realizarse anestesia inhalatoria o intravenosa en los pacientes con síndrome GBBB. Debido a las anomalías laringotraqueales asociadas, es importante tomar precauciones para evitar la broncoaspiración.

Debido al riesgo de estenosis traqueal, debe considerarse un tubo endotraqueal de menor tamaño, así como monitorizar cuidadosamente la presión del neumotaponamiento.

En caso de afectación cardíaca debe evitarse el óxido nítrico, y las dosis de los agentes anestésicos deben ajustarse a las necesidades del paciente para evitar un impacto negativo en la función cardíaca.

Las características del síndrome no afectan al uso de los relajantes musculares ni a su reversión.

El uso de opioides y analgésicos no opioides no es distinto al de la población general. La analgesia regional es beneficiosa, si bien se requiere precaución si se realiza analgesia neuroaxial debido a posibles anomalías (la columna y las estructuras adyacentes son también estructuras de la línea media).

Monitorización especial o adicional

Puede precisarse más monitorización invasiva si hay defectos cardiacos asociados.

Posibles complicaciones

Mayor riesgo de aspiración debido a hendidura laríngea asociada.

Estenosis traqueal en caso de uso prolongado de tubo endotraqueal inapropiadamente grande.

Debido al riesgo de anomalías sacras asociadas, puede ser difícil de realizar el bloqueo caudal con riesgo de punción dural y el consiguiente bloqueo espinal total.

Cuidados postoperatorios

Debe evitarse la ventilación prolongada debido a una posible estenosis traqueal.

Problemas agudos relacionados con la enfermedad y su efecto en la anestesia y recuperación

Pueden ocurrir situaciones de emergencia debido a anomalías cardiacas desconocidas o debido a dificultades en la vía aérea secundarias a hendiduras laríngeas extensas.

Anestesia ambulatoria

Las cirugías que suelen requerir los pacientes con síndrome de Opitz G/BBB generalmente requieren una noche de ingreso. Sin embargo, algunos procedimientos diagnósticos o intervenciones quirúrgicas sencillas pueden realizarse de forma ambulatoria.

Anestesia obstétrica

No hay recomendaciones particulares.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Bershof JF1, Guyuron B, Olsen MM. G syndrome: a review of the literature and a case report. *J Craniomaxillofac Surg* 1992 Jan;20(1):24-7
2. Taylor J, Aftimos S. Congenital diaphragmatic hernia is part of Opitz G/BBB syndrome. *Clin Dysmorphol* 2010 Oct;19(4):225-6
3. Bruno Bissonnette, Igor Luginbuehl, Bruno Marciniak, Bernard J. Dalens. *Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications*. Copyright © 2006 by McGraw-Hill Education, LLC
4. Charu Deva, Vinita Kumari, K. K. Gombar, Sanjeev Palta. Anaesthetic management in a case of Opitz-Frias syndrome: A Case Report. *The Indian Anaesthetists' Forum*
5. So J, Suckow V, Kijas Z, et al. Mild phenotypes in a series of patients with Opitz GBBB syndrome with MID1 mutations. *Am J Med Genet A* 2005 Jan 1;132A(1):1-7
6. Genetics Home Reference. Published in November 2015. Opitz G/BBB syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/opitz-g-bbb-syndrome>
7. Orphanet. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/opitz-g-bbb-syndrome>
8. Cheng YK1, Huang J2, Law KM3, Chan YM4, Leung TY5, Choy KW6. Prenatal diagnosis of maternally inherited X-linked Opitz G/BBB syndrome by chromosomal microarray in a fetus with complex congenital heart disease. *Clin Chim Acta* 2014 Sep 25;436:140-2.doi: 10.1016/j.cca.2014.05.006. Epub 2014 May 23
9. Wulfsberg EA. Is the autosomal dominant Opitz GBBB syndrome part of the DiGeorge/velocardiofacial syndrome with deletions of chromosome area 22q11.2? *Am J Med Genet* 1996 Aug 23;64(3):523-4
10. Erickson RP, Díaz de Ståhl T, Bruder CE, Dumanski JP. A patient with 22q11.2 deletion and Opitz syndrome-like phenotype has the same deletion as velocardiofacial patients. *Am J Med Genet A* 2007 Dec 15;143A(24):3302-8
11. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH. Autosomal dominant "Opitz" GBBB syndrome due to a 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet* 1996 Aug 23;64(3):525-6
12. Mislovic B. Successful use of ultrasound-guided caudal catheter in a child with a very low termination of dural sac and Opitz-GBBB syndrome: a case report. *Paediatr Anaesth* 2015 Oct;25(10):1060-2. doi:10.1111/pan.12728. Epub 2015 Aug 4.

Fecha de la última modificación: **Noviembre 2016**

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor

Branislav Mislovic, Department of Anaesthesia and Critical Care, Our Lady's Children's Hospital Crumlin, Dublin, Ireland
branislav.mislovic@olchc.ie

Declaración de conflicto de intereses. Los autores declaran que no tienen intereses económicos ni competitivos que declarar. Esta recomendación no ha recibido financiación.

Estas recomendaciones han sido revisadas por:

Revisores

Haytham Kubba, Consultant Paediatric Otolaryngologist, Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Royal Hospital for Sick Children, Glasgow, Scotland, United Kingdom
hkubba@nhs.net

Germana Meroni, Department of Genetics, Università degli Studi di Trieste, Trieste, Italy
germana.meroni@cbm.fvg.it

Declaración. Los revisores no tienen conflicto de intereses económico o competitivo que declarar.

La recomendación ha sido traducida al español por:

Elena Fernández Dueñas, Anestesia y Reanimación, Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid, España. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR.
efdezduenas@gmail.com
