

Recomendaciones para la anestesia con Síndrome de Van der Woude

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Van der Woude

CIE 10: Q38.0

Sinónimos: SVW, labio leporino/fisura palatina con quistes mucosos del labio inferior, síndrome de la fosa labial, síndrome de Van der Woude tipo1 (SVW1), síndrome de Van der Woude tipo2 (SVW2)

Resumen de la enfermedad: El SVW es un trastorno congénito raro caracterizado por fosas o fístulas en el labio inferior además de labio leporino (LL), fisura palatina (FP) o ambos (LLFP) (1-3). La asociación fue descrita por primera vez en 1954 por Anne van der Woude (2). El SVW1 (4) se hereda con un patrón autosómico dominante causado por una mutación en el gen del factor regulador de interferón 6 (IRF6), que ha sido mapeado en la región 1q32-p41 del cromosoma 1 y está involucrado en el desarrollo epidérmico y craneofacial (1,2,5). El SVW2 (6) está relacionado con una mutación en el gen GRHL3 en el cromosoma 1p36. El síndrome muestra alta penetrancia pero expresividad variable y se considera responsable del 0,5 - 6% de todos los casos de fisura facial (1,2,5,7,8).

Los pacientes con SVW suelen presentar fosas o fístulas paramedianas del labio inferior al nacer (80-88% de los pacientes), generalmente bilaterales. Pueden asociarse a LL o FP y defectos dentales, como hipodoncia en el 10-80% de los pacientes (1,2,5,7,9,10). A pesar de que varias publicaciones atribuyen algunos de los signos clínicos detallados a continuación al síndrome del pterigion poplíteo autosómico dominante (SPP-AD) (1,11), muchos de ellos también se han asociado al SVW: fosas labiales unilaterales únicas, fisura palatina submucosa, úvula bifida, anquiloglosia, alteraciones en las extremidades (pliegues cutáneos, sindactilia), sinequias interalveolares, pérdida auditiva neurosensorial, defectos cardíacos congénitos, anomalías del sistema genitourinario (10,12-15). Aunque algunos autores no asocian el retraso en el desarrollo ni la discapacidad intelectual con el SVW (1), se han descrito déficit cognitivos leves con déficit específicos en la función del lenguaje en pacientes con SVW (13).

La incidencia al nacer varía según los autores (1/35.000-1/100.000) sin diferencias de prevalencia entre sexos (1,7,10).

El diagnóstico de SVW se basa en la presencia de al menos uno de los siguientes criterios (12):

- Fosas labiales y LL con/sin FP,
- Sólo fosas labiales y un familiar de primer grado con LL y/o FP,
- LL y/o FP y un familiar de primer grado con fosas labiales.

Aunque el diagnóstico de sospecha se puede realizar los hallazgos clínicos, sería recomendable realizar pruebas genéticas de IRF6 para su confirmación (1,7).

Los principales diagnósticos diferenciales incluyen SPP-AD, labio leporino aislado, síndrome oro-facial-digital tipo I, enfermedad de Hirschsprung y síndrome de Kabuki (1,7,10).

Medicina en elaboración



Quizá 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

Las malformaciones maxilofaciales pueden requerir múltiples intervenciones correctivas (7,9,11): escisión simple de fosas labiales y fístulas, que pueden recidivar después de la cirugía (2), LL, FP, anquilosis y sinequias interalveolares.

La odontopediatría y la ortodoncia son procedimientos necesarios para la corrección de las anomalías que presentan los pacientes con SVW (16–18).

Puede precisar intervenciones quirúrgicas para corregir deformidades de las extremidades si estuvieran presentes.

También podría requerirse anestesia para procedimientos de diagnóstico por imagen.

Tipo de anestesia

No hay recomendaciones definitivas respecto a la anestesia general o regional para pacientes con SVW.

A pesar de que se ha publicado la extirpación de fístulas labiales con anestesia local en una niña de 4 años (7), se recomienda anestesia general en todos los pacientes pediátricos debido a la escasa cooperación y la necesidad de cubrir la cara durante el procedimiento.

LL y FP requieren anestesia general. En la cirugía de FP además se recomienda analgesia multimodal que incluye infiltración con anestésicos locales, bloqueos nerviosos, analgésicos opioides y analgésicos no opioides (19,20).

El LL suele repararse clásicamente entre los 3 y 6 meses de edad; la FP entre los 9 y los 18 meses (19) y fosas labiales inferiores entre los 10 y los 12 meses (2).

Procedimientos diagnósticos preoperatorios necesarios (aparte de los estándar)

No hay recomendaciones generales para procedimientos diagnósticos preoperatorios adicionales en pacientes con SVW.

Solo Svec y Lacombe (12,21) describen la asociación con cardiopatías congénitas; por lo que sería necesario realizar un ECG y una ecocardiografía si hay signos y síntomas cardíacos.

Si es clínicamente sintomático, puede ser necesario un estudio del sueño porque la apnea obstructiva del sueño (SAOS) aparece con mayor frecuencia (31%) en pacientes con FP (22) que en la población pediátrica general (2-3%).

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Aunque no se ha asociado específicamente el SVW con vía aérea difícil, la FP podría estar relacionada con vía aérea difícil pediátrica, siendo más frecuente si además se presenta LL. Ha sido descrita obstrucción completa vía aérea si la lengua entra en la hendidura (22,23). Xue (24) describió una laringoscopia difícil en 4,77 %, que se incrementó en el grupo de edad

de 1 a 6 meses (7,06 %), e intubación difícil en 1,93 % en una muestra de 985 lactantes de 1 mes a 3 años, que se sometieron cirugía reparadora de LL y FP.

Belanger (22) sugiere colocar una gasa en la FP en pacientes con paladar hendido unilateral izquierdo o bilateral para que la pala del laringoscopio no se introduzca en la hendidura y obstruya la visión. También se recomienda colocar una cánula orofaríngea para lograr una adecuada ventilación con mascarilla (22).

Los pacientes con SVW pueden tener sinequias intraorales asociadas en diferentes ubicaciones anatómicas, grosor y composición del tejido (12). En las formas extensas, la vía aérea puede verse comprometida y debe realizarse una liberación quirúrgica urgente o traqueotomía precoz (12). Durante el procedimiento de resección de las sinequias deben tomarse precauciones para evitar aspiración del sangrado en vía aérea. La apertura de la boca podría verse comprometida después de la liberación quirúrgica debido a la anquilosis de la articulación temporomandibular (ATM) y la extubación debe considerarse un escenario de riesgo de vía aérea difícil.

Hay descritos de dos casos de SVW con sinequias interalveolares (12). En ambos casos, se colocó una sonda nasofaríngea por una fosa nasal, proximal a la laringe, después de la inducción inhalatoria en respiración espontánea. El tubo se conectó al circuito de ventilación y se inyectó lidocaína a través del tubo. Luego se realizó intubación nasal con fibrobroncoscopia por la otra fosa nasal.

Se recomienda considerar la intubación nasal con fibrobroncoscopio (FOB) en ventilación espontánea como técnica de intubación en pacientes con sinequias intraorales. Después de la inducción inhalatoria con mantenimiento de ventilación espontánea, se realiza anestesia tópica de la vía aérea con lidocaína mediante la técnica spray-as-you-go (SAYGO) (25,26). La lidocaína se rocía a través del FOB en las cuerdas vocales para prevenir el laringoespasma antes de insertar el FOB en la tráquea. Durante el procedimiento, la inhalación y el suministro de oxígeno continúan a través de una máscara de endoscopia o un tubo nasal.

Se recomiendan tubos endotraqueales con manguito si está indicada la cirugía reconstructiva (27) así como la aspiración de sangre y secreciones faríngeas antes de la extubación (27). Los tubos endotraqueales preformados podrían emplearse en cirugías LL y FP.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

No se dan recomendaciones específicas. No hay descritos trastornos hemorrágicos típicos en pacientes con SVW.

Preparación específica para anticoagulación

No hay necesidad de preparación específica para anticoagulación.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

Después de la cirugía de FP, el paciente debe ser trasladado en posición lateral o prono para evitar la aspiración de sangre.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica

No descritos.

Procedimientos anestésicos

Se recomienda evitar fármacos con efecto sedante durante el preoperatorio en aquellos pacientes con sospecha de vía aérea difícil o sinequias intraorales.

La profilaxis de endocarditis debe administrarse en las situaciones indicadas.

Monitorización especial o adicional

La monitorización especial depende del riesgo individual y de las comorbilidades del paciente. Se debe colocar una sonda nasogástrica para alimentación enteral si el paciente tiene dificultades con la alimentación oral (12).

Posibles complicaciones

El sangrado perioperatorio, la obstrucción de vía aérea, la infección orofaríngea, las dificultades de alimentación, la dehiscencia del colgajo y la fístula palatina han sido descritas como complicaciones de la cirugía correctora de LL/FP (27–29). Si se utiliza taponamiento orofaríngeo durante el procedimiento, debe retirarse antes de la educación anestésica y la extubación. También se ha descrito edema lingual agudo después del taponamiento de la orofaríngeo (27). Los pacientes con SVW presentan con frecuencia alteraciones de cicatrización posquirúrgica (29).

Cuidados postoperatorios

Durante el postoperatorio es importante vigilar los signos de obstrucción de vía aérea y sangrado. El SAOS podría estar asociado a la FP (22).

Para evitar la dehiscencia parcial de la sutura en la cirugía correctora de la FP, deben evitarse los chupetes y las sondas de aspiración durante el cuidado posoperatorio.

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

Complicaciones relacionadas con la vía aérea anteriormente descritas.

Anestesia ambulatoria

Los procedimientos menores (fisuras labiales), especialmente en pacientes sin comorbilidades, se pueden realizar como cirugía ambulatoria. Cuando el paladar blando está involucrado en la reparación quirúrgica de la FP, se debe considerar el ingreso en una unidad de cuidados intensivos pediátricos después de la cirugía.

Anestesia obstétrica

No hay publicaciones sobre procedimientos de anestesia obstétrica en pacientes que padecen SVW.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Van der Woude syndrome [Internet]. Available from: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=967&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Van-der-Woude-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)/group of diseases=Van-der-Woude-syndrome&title=Van der Woude syndrome&s](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=967&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Van-der-Woude-syndrome&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)/group of diseases=Van-der-Woude-syndrome&title=Van der Woude syndrome&s)
2. Peralta-Mamani M, Terrero-Pérez Á, Dalben G, Rubira CMF, Honório HM, Rubira-Bullen IF. Treatment of lower lip pits in Van der Woude syndrome: a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg* [Internet]. 2018 Apr;47(4):421–7. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0901502717316417>
3. Kitchin S, Grames L, Naidoo SD, Skolnick G, Schoenborn A, Snyder-Warwick A, et al. Surgical, Speech, and Audiologic Outcomes in Patients With Orofacial Cleft and Van der Woude Syndrome. *J Craniofac Surg* [Internet]. 2019 Jul;30(5):1484–7. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31299749>. <https://omim.org/entry/119300>.
4. Lam AK, David DJ, Townsend GC, Anderson PJ. Van der Woude syndrome: dentofacial features and implications for clinical practice. *Aust Dent J* [Internet]. 2010 Mar;55(1):51–8. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20415912>. <https://omim.org/entry/606713>.
5. Angiero F, Farronato D, Ferrante F, Paglia M, Crippa R, Rufino L, et al. Clinical, histomorphological and therapeutic features of the Van der Woude Syndrome: literature review and presentation of an unusual case. *Eur J Paediatr Dent* [Internet]. 2018 Mar;19(1):70–3. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29569458>
6. Tehranchi A, Behnia H, Nadjmi N, Yassaee VR, Ravesh Z, Mina M. Multidisciplinary management of a patient with van der Woude syndrome: A case report. *Int J Surg Case Rep* [Internet]. 2017;30:142–7. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ijscr.2016.11.032>
7. Bozkurt M, Kulahci Y, Zor F, Kapi E, Yucetas A. Reconstruction of the lower lip in van der woude syndrome. *Ann Plast Surg*. 2009;62(4):451–5.
8. Rizos M. Van der Woude syndrome: a review. Cardinal signs, epidemiology, associated features, differential diagnosis, expressivity, genetic counselling and treatment. *The European Journal of Orthodontics* [Internet]. 2004 Feb 1;26(1):17–24. Available from: <https://academic.oup.com/ejo/article-lookup/doi/10.1093/ejo/26.1.17>
9. Bennun RD, Stefano E, Moggi LE. Van der Woude and Popliteal Pterygium Syndromes. *Journal of Craniofacial Surgery* [Internet]. 2018 Sep;29(6):1434–6. Available from: <http://journals.lww.com/00001665-201809000-00018>
10. Svee A, Frykholm P, Linder A, Hakelius M, Skoog V, Nowinski D. Early Release of Inter-alveolar Synechiae Under General Anesthesia Through Fiberscopic Nasal Intubation. *Journal of Craniofacial Surgery* [Internet]. 2012 Jul;23(4):e299–302. Available from: <http://journals.lww.com/00001665-201207000-00099>
11. Nopoulos P, Richman L, Andreasen N, Murray JC, Schutte B. Cognitive dysfunction in adults with Van der Woude syndrome. *Genetics in Medicine* [Internet]. 2007 Apr;9(4):213–8. Available from: <http://www.nature.com/doi/10.1097/GIM.0b013e3180335abd>
12. Ziai MN, Benson AG, Djalilian HR. Congenital Lip Pits and Van der Woude Syndrome. *Journal of Craniofacial Surgery* [Internet]. 2005 Sep;16(5):930–2. Available from: <http://journals.lww.com/00001665-200509000-00038>
13. Pingul MM, Quintos JB. Van der Woude Syndrome (Lip Pit-Cleft Lip Syndrome). *J Pediatr* [Internet]. 2014 May;164(5):1235. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2013.12.039>
14. Rizos M. Van der Woude syndrome: a review. Cardinal signs, epidemiology, associated features, differential diagnosis, expressivity, genetic counselling and treatment. *The European Journal of Orthodontics* [Internet]. 2004 Feb 1;26(1):17–24. Available from: <https://academic.oup.com/ejo/article-lookup/doi/10.1093/ejo/26.1.17>
15. Tehranchi A, Behnia H, Nadjmi N, Yassaee VR, Ravesh Z, Mina M. Multidisciplinary management of a patient with van der Woude syndrome: A case report. *Int J Surg Case Rep*

- [Internet]. 2017;30:142–7. Available from:
<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S2210261216305107>
16. Estévez-Arroyo B, Gómez-Mendo I, Romero-Maroto M, Solano-Reina E, Iglesias-Linares A. Craniofacial characteristics in Van der Woude syndrome. *Oral Dis* [Internet]. 2022 Mar 22; Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/odi.14187>
 17. Reena, Bandyopadhyay K, Paul A. Postoperative analgesia for cleft lip and palate repair in children. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol* [Internet]. 2016;32(1):5. Available from: <http://www.joacp.org/text.asp?2016/32/1/5/175649>
 18. Moffitt JK, Cepeda A, Ekeoduru RA, Teichgraeber JF, Nguyen PD, Greives MR. Enhanced Recovery After Surgery Protocol for Primary Cleft Palate Repair: Improving Transition of Care. *Journal of Craniofacial Surgery* [Internet]. 2021 Jan;32(1):e72–6. Available from: <https://journals.lww.com/10.1097/SCS.0000000000006985>
 19. Lacombe D, Pedespan JM, Fontan D, Chateil JF, Verloes A. Phenotypic variability in van der Woude syndrome. *Genet Couns* [Internet]. 1995;6(3):221–6. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8588850>
 20. Belanger J, Kossick M. Methods of identifying and managing the difficult airway in the pediatric population. *AANA J* [Internet]. 2015 Feb;83(1):35–41. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25842632>
 21. Frénéa S, Richard M, Payen JF. L'intubation difficile chez l'enfant : mythe ou réalité ? *Ann Fr Anesth Reanim* [Internet]. 2003 Jul;22(7):653–8. Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0750765803001771>
 22. Xue FS, Zhang GH, Li P, Sun HT, Li CW, Liu KP, et al. The clinical observation of difficult laryngoscopy and difficult intubation in infants with cleft lip and palate. *Pediatric Anesthesia* [Internet]. 2006 Mar;16(3):283–9. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1460-9592.2005.01762.x>
 23. Xue FS, Liu HP, He N, Xu YC, Yang QY, Liao X, et al. Spray-as-you-go airway topical anesthesia in patients with a difficult airway: A randomized, double-blind comparison of 2% and 4% lidocaine. *Anesth Analg*. 2009;108(2):536–43.
 24. Dhasmana S, Singh V, Pal US. Nebulisation Versus Spray-as-You-Go Airway Topical Anaesthesia in Patients with Temporomandibular Joint Ankylosis using 2 % Lignocaine. *J Maxillofac Oral Surg* [Internet]. 2015;14(2):398–402. Available from: <http://dx.doi.org/10.1007/s12663-013-0613-5>
 25. Smarius BJA, Guillaume CHAL, Jonker G, van der Molen ABM, Breugem CC. The use of throat packs in pediatric cleft lip/palate surgery: a retrospective study. *Clin Oral Investig* [Internet]. 2018 Dec 22;22(9):3053–9. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/s00784-018-2387-0>
 26. Machotta A. Anästhesiologisches Management bei Korrekturen von Lippen-Kiefer-Gaumenspalten bei Kindern. *Anaesthesist* [Internet]. 2005 May;54(5):455–66. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/s00101-005-0823-4>
 27. Jones JLP, Canady JW, Brookes JT, Wehby GL, L'Heureux J, Schutte BC, et al. Wound complications after cleft repair in children with Van der Woude syndrome. *J Craniofac Surg* [Internet]. 2010 Sep;21(5):1350–3. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20856020>.

Fecha de la última modificación: Noviembre 2022

Autores

Cristina Del Río Peña, Anestesiología y Reanimación Pediátricas, Hospital 12 de Octubre, Madrid. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR.

cristina.rio@salud.madrid.org

Carlos Errando Oyonarte, Jefe de Servicio de Anestesiología y Reanimación. Hospital Can Misses, Ibiza, Balearic Islands, Spain.

errando013@gmail.com

Pascual Sanabria Carretero, Anestesiología Pediátrica, Hospital La Paz, Madrid. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR

psanabriacarretero@gmail.com

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

Revisores

Rosa Maria Yañez-Vico, Universidad Complutense de Madrid (UCM). Escuela de Odontología, Madrid; BIOC-RAN (Biología Craniofacial: Ortodoncia y Ortopedia Dentofacial) Grupo de Investigación, Universidad Complutense de Madrid, España.

rosayane@ucm.es

Nina Scheiba, Dermatologist, Skin and Laser Centre Heidelberg, Germany
Dr.n.scheiba@durani-facharzt.de

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

Tenga en cuenta que esta recomendación no fue revisada por un anestesiólogo y un experto en enfermedades, sino por dos expertos en enfermedades.

Traductor:

Cristina Del Río Peña, Anestesiología y Reanimación Pediátricas, Hospital 12 de Octubre, Madrid. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR.

cristina.rio@salud.madrid.org
