

Recomendaciones para la anestesia de pacientes afectados por el **síndrome de Apert**

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Apert

CIE 10: Q87.0

Sinónimos: ACS1, Acrocefalosindactilia tipo 1

Resumen de la enfermedad:

El síndrome de Apert, así llamado por el pediatra francés Eugene Apert, que fue el primero en describir el conjunto de signos en 1906. Se trata de una enfermedad congénita, una forma de acrocefalosindactilia, que se caracteriza por malformaciones del cráneo, de las manos, pies y cara.

Es una enfermedad rara con una incidencia de alrededor de uno de cada 160.000 nacidos vivos.

Es una alteración autosómica dominante y afecta por igual a ambos sexos. A pesar de ello, la mayoría se debe a mutaciones esporádicas pero se asocia a una mayor edad paterna.

Se cree que el cromosoma afecto es el 10 y hay dos defectos genéticos principales identificados que afectan el receptor del factor de crecimiento fibroblástico. El receptor anómalo resultante evita la apoptosis celular, por ello los afectados por el síndrome de Apert presentan los dedos de las manos y de los pies fusionados. Estas fusiones pueden ser cutáneas u óseas. En el cráneo causan una fusión prematura de las suturas que resultan en una craneosinostosis.

El síndrome de Apert es aparente en el nacimiento. Esto es debido a las deformidades características de las manos y de los pies, aunque la deformidad facial puede ser menos obvia en algunos casos.

El síndrome presenta una serie de características. Primero, a él corresponden el 4,5% del total de craneosinostosis. La fusión prematura de las líneas de sutura puede ser tanto de la cara como del cráneo, y puede haber variaciones tanto en el número como en el sitio afectado. Donde se fusionan las suturas hay una disminución del crecimiento óseo, y esto se compensa en las zonas donde no se ha producido la fusión. Por tanto, los niños con síndrome de Apert presentan cráneos con una forma característica. La braquicefalia es común, debido a la fusión prematura de las suturas coronales que producen una distancia reducida desde la parte frontal del cráneo a la espalda. Normalmente las dos suturas coronales están afectadas. La severidad y el ritmo de la progresión del cráneo dependerá de las suturas afectadas.

Otras características faciales incluyen hipoplasia medifacial, hipertelorismo y estenosis de coanas. Si el crecimiento del cerebro supera el desarrollo del cráneo, finalmente conducirá a un aumento de la presión intracraneal. Otro resultado del desarrollo anormal del cráneo es que las órbitas tienden a ser poco profundas produciendo protusión ocular y algunas veces incapacidad para cerrar los párpados. Esto es conocido como exoftalmos.

Otras características son manos y pies con múltiples dedos y sindactilia, que es bilateral pero no siempre simétrica. También se han descrito otras anomalías asociadas como defectos cardíacos, riñones poliquísticos y estenosis pilórica, aunque son infrecuentes.

La mayor preocupación anestésica es la vía aérea. La ventilación con bolsa-mascarilla puede ser difícil en ocasiones debido a la hipoplasia medifacial. Frecuentemente estos niños sufren de apnea obstructiva del sueño, por tanto pueden presentar obstrucción respiratoria durante la inducción o el despertar. Esto suele minimizarse fácilmente con dispositivos de vía aérea. Algunos niños pueden sufrir también apnea central.

Se ha descrito que estos niños sufren mayor incidencia de broncoespasmo, aunque esto sólo en un artículo. Los niños con síndrome de Apert tienen secreciones abundantes, que pueden producir sibilancias y contribuyen a aumentar la irritabilidad bronquial. Existe una asociación con la fusión de las vértebras cervicales (C5/6) aunque no compromete la intubación.

Otro reto para el anestesiólogo es el acceso venoso. Puede ser complicado cuando uno o más miembros van a ser intervenidos. Como estos niños pueden sufrir procedimientos quirúrgicos repetidos, puede hacerlo progresivamente más difícil. Por ello, algunos anestesiólogos piensan que para algunos procedimientos cortos, por ejemplo cambio de vendajes o TAC, un acceso intravenoso no es obligado. En una emergencia, puede insertarse vía intraósea o pueden utilizarse los fármacos vía intramuscular.

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

Cirugía habitual

Sindactilia; craneosinostosis, cirugía dental, procedimientos ortopédicos, cambio de vendajes, corrección fronto-orbital.

Tipo de anestesia

No existe una recomendación definida para anestesia general o regional. No existen contraindicaciones conocidas para los fármacos específicos anestésicos. Pueden combinarse ambas técnicas, general y regional.

No obstante, debido a que la incidencia de apnea obstructiva del sueño es elevada en este tipo de pacientes, es recomendable utilizar las técnicas regionales siempre que sea posible, con el fin de evitar el uso intra y postoperatorio de opioides, y con ello disminuir el riesgo de obstrucción y apnea en el postoperatorio. La opción de realizar la cirugía de una mano en vez de ambas manos simultáneamente se ha de tener en cuenta.

La anestesia regional, en ocasiones supone un reto para el anestesiólogo, ya que la anatomía del hombro de un niño Apert puede no ser necesariamente normal, y puede asociarse con una abducción disminuida en la adolescencia y en la edad adulta.

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

Si la apnea es clínicamente sintomática puede ser necesaria una prueba del sueño. Un ECG y una ecocardiografía pueden estar justificados si presentan signos y síntomas cardíacos.

Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea

La atropina se ha sugerido como premedicación para disminuir las secreciones pero probablemente no sea necesaria. Como algunos de estos niños pueden tener un retraso en el desarrollo puede considerarse un ansiolítico, aunque debe valorarse frente al riesgo de obstrucción de la vía aérea.

La ventilación con bolsa-mascarilla puede ser dificultosa por la hipoplasia mediofacial. Puede ser solventado con un dispositivo oral, pero puede ser complicado alcanzar una adecuada profundidad anestésica para la tolerancia. Puede ser muy útil una técnica con dos personas. De todos modos, los niños con síndrome de Apert no suelen presentar dificultad para la laringoscopia y la intubación.

Debido a la mayor incidencia de obstrucción supraglótica, puede ser útil en el postoperatorio inmediato una vía nasofaríngea, que podría ser difícil de colocar debido a un espacio nasofaríngeo reducido. Si el niño es dependiente de CPAP/BiPAP debe estar en una sala apropiada para el manejo adecuado.

Si el niño es sometido a cirugía de avance mediofacial o porta un marco distractor, el manejo de la vía aérea puede ser más complicado.

Preparación especial para transfusión o administración de productos sanguíneos

No hay ninguna evidencia que demuestre hechos específicos en relación a la transfusión de productos sanguíneos.

Preparación especial para la anticoagulación

No existe ninguna evidencia para recomendar un régimen especial de anticoagulación en este grupo de pacientes. No hay nada que sugiera que haya un riesgo aumentado de trombosis venosa profunda.

Precauciones para el posicionamiento, transporte o movilización del paciente

Los ojos son particularmente susceptibles de lesión si no se procede a una oclusión adecuada.

Es importante lubricar los ojos y asegurarse que están bien cerrados y acolchados. Existen múltiples alteraciones en las extremidades, se debe tener cuidado en evitar puntos de presión.

Interacciones entre medicación crónica del paciente y fármacos anestésicos

No descritos.

Procedimiento anestésico

Se debe evitar el uso excesivo de opioides debido al riesgo aumentado de apnea obstructiva del sueño. Por ello, debe utilizarse siempre que sea posible técnicas regionales.

Monitorización especial o adicional

La naturaleza de la cirugía dictará el grado de monitorización invasiva. Una cirugía de craneosinostosis requerirá monitorización invasiva de la presión arterial y posiblemente un acceso venoso central. Estos pacientes tienden a sudar mucho, y al contrario que otros que se someten a cirugía de sindactilia no parecen necesitar ser calentados en cirugía periférica de las extremidades. Si se procede a calentamiento activo existe riesgo de fiebre, por ello la temperatura debe ser monitorizada siempre.

En el postoperatorio, es importante la monitorización de posibles signos de obstrucción de la vía aérea.

Complicaciones posibles

Los fármacos sedantes pueden causar obstrucción de la vía aérea.

Cuidados postoperatorios

Debido al incremento de la incidencia de obstrucción supraglótica, un dispositivo nasofaríngeo puede ser útil en el postoperatorio inmediato. Si el niño es dependiente de CPAP/BiPAP debe estar en una sala apropiada para el manejo adecuado.

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

Distinguir entre efectos colaterales del procedimiento anestésico de las manifestaciones de la enfermedad.

En los casos en que el niño es intubado, un aumento súbito de las presiones de la vía aérea puede ser resultado de una obstrucción del tubo endotraqueal por tapones de moco y secreciones.

No existen otras enfermedades comunes relacionadas con el despertar que puedan presentarse.

Anestesia ambulatoria

Como los niños con síndrome de Apert tienen un mayor riesgo de apnea obstructiva del sueño, la decisión de realizar cirugía ambulatoria debe ser valorada, pero el cambio de vendajes y la cirugía menor periférica que no requiere opioides puede llevarse a cabo en base a un día de estancia.

Anestesia obstétrica

No existe evidencia de un mayor riesgo en la paciente obstétrica.

Referencias bibliográficas:

1. Elwood T, Sarathy PV, Geiduschek JM et al. Respiratory complications during anaesthesia in Apert syndrome. *Paediatr Anaesth* 2001; 11: 701–703.
2. Barnett S, Moloney C, Bingham R. Perioperative complications in children with Apert Syndrome: a review of 509 anesthetics. *Pediatr Anesth* 21 (2011) 72-77.
3. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Upper and lower airway compromise in the Apert syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 44: 90–93.
4. Uppington J, Goat VA. Anaesthesia for major craniofacial surgery: a report of 23 cases in children under four years of age. *Ann R Coll Surg Engl* 1987; 69:175–178.
5. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimble MS et al. Airway management in children with major craniofacial anomalies. *Laryngoscope* 1998;108:1806–1812.
6. Atalay C, Dogan N, Yuksek S, Erdem A. Anesthesia and Airway Management in Two Cases of Apert Syndrome: Case Reports. *EAJM*: 40 (2008) 91-93
7. Wilkie AO, Slaney SF, Oldridge M et al. Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with Crouzon syndrome. *Nat Genet.* 1995 Feb; 9 (2):165-172
8. Hutson LR, Young E, Guarisco L. Tracheal anomalies complicating ventilation of an infant with Apert syndrome. *Journal of Clin Anesth* (2007) 19, 551-554
9. Kreiborg S, Barr M, Cohen MM. Cervical Spine in the Apert Syndrome. *Am J Med Genet* 1992 Jul 1;43(4):704-708
10. Marucci DD, Dunaway DJ, Jones BM, Hayward RD. Raised intracranial pressure in Apert Syndrome, *Plast Reconstr Surg* 2008 Oct; 122 (4):1162-8; discussion 1169-1170
11. Basar H, Buyukkocak C, Kaymark S, Akpınar O, Sert I, Vargel. An intraoperative unexpected respiratory problem in a patient with Apert syndrome. *Minerva Anestesiol* 2007;73:603-606
12. Nargozian C. The Airway in patients with craniofacial abnormalities. *Paediatr Anesth* 2004;14:53- 59
13. Roche J, Frawley G, Heggie A. Difficult tracheal intubation induced by maxillary distraction devices in craniosynostosis syndromes. *Paediatr Anaesth* 2002; 12: 227–234.

Fecha de la última modificación: Diciembre 2011

Estas guías han sido preparadas por:

Autores

Jamuna Navaratnarajah, anestesiólogo, Great Ormond Street, London, Great Britain
jnav31@gmail.com

Robert Bingham, anestesiólogo, Great Ormond Street, London, Great Britain
bingham@doctors.org.uk

Revisor 1

Sarah Barnett, anestesióloga, University College, London, Great Britain
sarahfbarnett@googlemail.com

Revisor 2

Gill Smith, cirujano de la mano, Great Ormond Street, London, Great Britain
Gill.Smith@gosh.nhs.uk:

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductora:

Dr. Lorena Muñoz-Devesa, Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia, Spain.
lodevesa@hotmail.com

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