

Recomendações Anestésicas para Síndrome de Rubinstein-Taybi

Nome da doença: Síndrome de Rubinstein-Taybi

ICD 10: Q87.2

OMIM:

Sinônimos: Síndrome de Michail-Matsoukas-Theodorou-Rubinstein-Taybi, Síndrome de polegar-hálux amplos, Síndrome de Rubinstein

Sumário da doença: A Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) tem uma prevalência estimada de 1 em 100.000 a 125.000. Considera-se ter padrões autossômicos dominantes de herança, mas a maioria dos casos resulta de mutações de novo. As mutações no gene CREBBP no cromossomo 16, que atua como um regulador de outros genes no crescimento e divisão celular, são as mais envolvidas. Uma pequena porcentagem tem mutações de um gene semelhante (EP300) e tendem a ter anormalidades esqueléticas mais leves. Uma deleção do material genético no braço curto do cromossomo 16, que inclui o CREBBP (16p13.3), está associado a formas graves. No entanto, em 50% dos casos, nenhuma base genética é encontrada.

As principais causas de mortes, particularmente durante o primeiro ano, são pneumonia por aspiração e doença cardíaca. Não há recursos de diagnóstico definidos no SRT. No entanto, os seguintes itens geralmente estão presentes:

- Baixa estatura
- Deficiência intelectual moderada a severa
- Características faciais distintas (que se tornam mais proeminentes com a idade, incluem sobrelhas altamente arqueadas, cílios longos, fendas palpebrais descendentes, crista nasal convexa, palato estreito altamente arqueado, nariz anormalmente grande ou em "bico", retrognatia e micrognatia). Um sorriso incomum com o fechamento quase completo dos olhos estão presentes na maioria dos casos. Estes levam a um aumento do risco de problemas dentários e apneia obstrutiva do sono (AOS). Há também uma associação com atresia coanal.
- Largos polegares e hálux (frequentemente angulados na posição varo / valgo)

O SRT também é frequentemente associado ao seguinte:

- Anomalias oculares: Mais de 80% das crianças com SRT têm alguma forma de anomalia ocular, por ex. obstrução do ducto lacrimal (43% são bilaterais), ptose e estrabismo (55%). Glaucoma congênito ou glaucoma que se desenvolve no início da vida tem sido descrito.

- Anomalias cardíacas congênitas 35-40% têm um único defeito (por exemplo, DSA, DSV ou PDA).
- Renal e do trato urinário: anomalias renais estão presentes em 50% e por isso todas as crianças devem ter ultra-sonografia renal no diagnóstico. Quase todos os meninos terão descida incompleta ou tardia dos testículos com hipospádia presente em 11%. Como resultado dessas anomalias, há um risco aumentado de doença renal crônica e infecções urinárias.
- Músculo-esquelético: Existe um risco aumentado de escoliose, hipercifose e espinha bífida com hiper mobilidade geral.
- Foi observado um risco aumentado de neoplasias (principalmente leucemia na infância e meningioma na idade adulta). Há também uma associação com tumores neuroendócrinos.
- Um risco aumentado de cicatrização quelóide.

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

Cirurgia típica

Otorrinolaringologia: Adenoamigdalectomia

Cirurgia ortopédica: correção de escoliose

Cirurgia plástica: Correção do polegar e do hálux, anomalias craniofaciais/cirurgia ortodôntica

Oftalmologia: Dacriocistorrinostomia, sondagens, cirurgia de estrabismo.

Cardíaca: dependente de defeito cardíaco.

Urológico: reparo de hipospádia /orquidopexia

Tipo de anestesia

Não há recomendação definitiva para anestesia geral ou regional. Não há evidência para apoiar o uso de TIVA vs. agentes inalatórios.

Anestesia regional pode ser realizada. Há relatos de anestesia raquidiana, epidural e caudal sem complicações. No entanto, dada a alta incidência de deformidades da coluna vertebral, uma análise de risco adequada deve ser realizada antes de iniciar o bloqueio neuroaxial.

Em pacientes com AOS, deve-se ter cautela ou evitar a sedação.

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

Os testes de função cardíaca, incluindo eletrocardiograma e ecocardiograma, devem ser realizados para avaliar a possibilidade de doença cardíaca. Os pacientes geralmente serão revisados por um cardiologista pediátrico no momento do diagnóstico devido à frequência de anomalias cardíacas associadas.

Testes sanguíneos basais da função renal e ultra-sonografia dos rins deveriam ter sido realizados como parte da investigação diagnóstica inicial.

Estudos formais do sono (se os sinais e sintomas da AOS forem elicitados) A RNM/ ultrasonografia da coluna vertebral pode ter sido realizada e seria útil se considerarmos a anestesia caudal devido à alta incidência de medula ancorada.

Preparação específica para o manejo da via aérea

Estenose traqueal congênita e traqueomalácia foram bem descritas e, portanto, pode ser prudente usar um tubo endotraqueal de tamanho relativamente menor.

A intubação e a ventilação difíceis devem sempre ser antecipadas, pois anormalidades craniofaciais podem dificultar a laringoscopia e a intubação, particularmente na presença de micrognatia ou microssomia. Métodos alternativos de intubação como intubação nasal e

intubação por fibra ótica foram descritos, bem como o uso bem-sucedido de máscaras laríngeas incluindo máscaras laríngeas de segunda geração.

A associação com AOS significa que deve ser considerada a extubação acordada vs. profunda.

Existe um risco maior de aspiração devido ao aumento da incidência de refluxo gastroesfágico.

Preparação específica para transfusão ou administração de hemoderivados

Não há evidência publicada para apoiar um aumento da necessidade de transfusão em pacientes com SRT.

Preparação específica para anticoagulação

Não há evidência publicada para apoiar a necessidade de anticoagulação específica. No entanto, esses pacientes provavelmente terão períodos maiores de imobilidade pós-operatória, o que pode levar a um risco maior de trombose.

Precauções específicos para posicionamento, transporte e mobilização

A hipercifose cervical pode ser observada em 62% dos pacientes com SRT, enquanto a escoliose pode ser observada em 38%. Isso pode dificultar o posicionamento dos pacientes durante a intubação e para o procedimento cirúrgico. Atenção deve ser dada aos cuidados de área de pressão no intraoperatório.

Os pacientes podem ser propensos a fraturas e, portanto, deve-se tomar cuidado ao transferir e posicionar.

Prováveis interações entre fármacos anestésicos e medicações de uso contínuo

Nada relatado.

Procedimento anestésico

Os sedativos de ação prolongado devem ser evitados e o uso de opióides deve ser cauteloso (devido à alta incidência de AOS).

Existem relatos anedóticos da ocorrência de arritmias após o uso de suxametônio e é geralmente aceito que essa droga seja evitada. Embora outros relaxantes musculares tenham sido utilizados sem eventos adversos, na presença de hipotonia, pode ser prudente evitá-los, quando possível.

Ambos TIVA e anestesia inalatória foram utilizados e não há evidências que sugiram que um é superior ao outro neste grupo de pacientes.

A profilaxia antibiótica, apropriada para a cirurgia planejada, deve ser dada àqueles com uma lesão cardíaca subjacente.

Em pacientes com doença cardíaca, o uso de anticolinesterásicos e anticolinérgicos pode aumentar o risco de arritmia. Por esse motivo, drogas como atropina e neostigmine devem ser evitadas, sempre que possível, nesta coorte de pacientes. Ao considerar o uso de relaxantes musculares em pacientes com doença cardíaca, o uso de rocurônio e sugamadex em combinação pode ser preferível.

Os anestésicos locais foram usados sem complicações.

Monitorização específica ou adicional

A monitorização dos agentes bloqueadores neuromusculares (BNMs) através do nervo facial pode ser mais apropriada devido a anomalias no polegar e dificuldade de avaliar a resposta dos músculos adutores aos estímulos.

Em casos de cirurgia de alto risco, com grandes mudanças de fluidos, a canulação arterial e a canulação venosa central para medições invasivas de pressão podem ser úteis.

Complicações possíveis

Drogas sedativas e opioides podem causar depressão respiratória no pós-operatório; portanto, estes devem ser cuidadosamente titulados para evitar possíveis complicações. O uso de anestesia regional pode ser benéfico nesse sentido.

Obstrução de vias aéreas.

Pneumonia por aspiração.

Cuidados pós-operatórios

O grau de monitorização pós-operatória depende do procedimento cirúrgico e da condição pré-operatória do paciente. A UTI não é obrigatória.

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

Preparação para as possíveis complicações, conforme descrito acima.

Não há relatos de reações idiossincráticas de drogas em relação à anestesia.

Anestesia ambulatorial

Os dados publicados sobre anestesia ambulatorial para SRT são limitados.

Anestesia obstétrica

Os dados publicados são limitados. As pacientes com SRT têm fertilidade normal. Sua gestão deve ser adaptada às suas necessidades individuais. Cirurgia anterior da coluna vertebral ou anomalias da coluna podem impedir ou limitar o bloqueio neuroaxial. Remifentanil APC pode ser uma opção para o alívio da dor intraparto.

O planejamento ativo de uma possível via aérea difícil deve estar em vigor.

Referências

1. National Organisation for Rare Disorders: <https://rarediseases.org/rare-diseases/rubinstein-taybi-syndrome/>
2. Rubinstein-Taybi Syndrome Support Group: <http://rtsuk.org/information-for-professionals-1-download/>
3. Rubinstein J H, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome. *Am J Dis Child* 1963;105:588–608
4. Hennekam R CM. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2010. Rubinstein-Taybi syndrome
5. Agarwal S, Ahmad YH, Talpesh M, Zestos M. Anesthetic management of children with Rubinstein-Taybi syndrome — case reports. *Middle East J Anesthesiol* 2011;21:309–12
6. Gathuya Z, Bosenberg A.(2005) Anaesthesia and Rubinstein-Taybi syndrome, *Southern African Journal of Anaesthesia and Analgesia* 11:4,135-137, DOI: 10.1080/22201173.2005.10872414
7. Stirt JA. Succinylcholine in Rubinstein–Taybi syndrome. *Anesthesiology* 1982;57:429
8. Loomba RS, Geddes G. Tricuspid atresia and pulmonary atresia in a child with Rubinstein-Taybi syndrome. *Ann Pediatr Cardiol* 2015;8(2):157-160. DOI: 10.4103/0974-2069.154151
9. Twigg SJ, Cook TM. Anaesthesia in an adult with Rubinstein-Taybi syndrome using the ProSeal laryngeal mask airway. *Br J Anaesth* 2002;89:786–787
10. Patel S, Hakim M, Krishna S, Tobias J. Anesthetic Implications in Rubinstein-Taybi Syndrome. *J Med Cases* 2015;6(11):534-536
11. Zucconi M, Ferini-Strambi L, Erminio C, Pestalozza G, Smirne S. Obstructive sleep apnea in the Rubinstein-Taybi syndrome. *Respiration* 1993;60(2):127-132
12. Stevens CA, Bhakta MG. Cardiac abnormalities in the Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet* 1995;59(3):346-348.

Data da última modificação: Setembro 2018

Esta recomendação foi preparada por:

Autor

Dr. Anna Hutton, MB BS, MRCP (UK), FRCA, Anesthesiologist, Great Ormond Street Hospital London, UK

Divulgação(ões): Não mencionado com relação a interesse financeiro ou outro interesse concorrente a divulgar.

Esta recomendação foi revisada por:

Revisor 1

Mahmut Alp Karahan, Department of Anaesthesiology and Reanimation, Harran University School of Medicine, Şanlıurfa, Turkey
mahmutalp_k@yahoo.com

Revisor 2

Igor Romaniouk, Servicio de Nefrología, Hospital el Bierzo, Ponferrada, León, Spain
igor9843@gmail.com

Divulgação(ões): Não mencionado com relação a interesse financeiro ou outro interesse concorrente a divulgar.

Esta recomendação foi traduzida para o português por:

Carlos R Degrandi Oliveira, Anestesiologista, MD, TSA, MSc - Santos-Brasil
degrandi@gmail.com
