

## Recomendações Anestésicas para Síndrome de Sjögren-Larsson

**Nome da doença:** Síndrome de Sjögren-Larsson

**ICD 10:** Q87.1

**OMIM:**

**Sinônimos:** Deficiência de aldeído desidrogenase graxo; Deficiência da ácido-álcool oxidoreductase graxo

**Sumário da doença:** A síndrome de Sjögren-Larsson (SSL) é um distúrbio neurocutâneo hereditário raro resultante de mutações no gene ALDH3A2 que codifica aldeído desidrogenase graxo (FALDH), uma enzima responsável por catalisar a oxidação do aldeído graxo em ácido graxo. Essa mutação leva ao acúmulo de álcoois graxos e aldeídos, causando anormalidades na pele, olhos e cérebro.

**Características clínicas:** A tríade clínica clássica é caracterizada por ictiose, incapacidade intelectual e diplegia espástica, ou menos comumente, tetraplegia espástica. O primeiro sintoma da SSL é tipicamente a hiperqueratose ictiosiforme generalizada, que geralmente está presente desde o nascimento ou na primeira infância. A condição da pele tende a estar associada ao prurido e é predominante no pescoço, tronco e flexões, poupando a face. Foi relatada intolerância ao calor secundária à hipoidrose. Os sintomas neurológicos se apresentam como atraso no desenvolvimento nos primeiros um a dois anos de vida, geralmente com marcos motores atrasados. A espasticidade com fraqueza nos membros inferiores, mais do que nos membros superiores, reflete diplegia espástica e a maioria dos indivíduos necessita de assistência para caminhar. A deficiência intelectual varia de leve a grave. As convulsões ocorrem em cerca de 40% dos pacientes, mas geralmente são bem controladas com medicamentos antiepiléticos. Os problemas de linguagem prevalecem e incluem disartria e atrasos na fala. O achado oftalmológico distinto é a retinopatia cristalina, que se manifesta como pontos brancos brilhantes na mácula, geralmente na área parafoveal. Os pacientes geralmente sofrem de fotofobia e acuidade visual prejudicada. Cifoscoliose e baixa estatura foram relatadas. A prevalência de SSL é de cerca de 0.4 em 100.000.

**Diagnóstico e tratamento:** Devido à variabilidade fenotípica e apresentação seguindo um padrão típico dependente da idade, o diagnóstico pode ser difícil em crianças pequenas. A tríade clássica geralmente não está presente até os 3 anos de idade. O diagnóstico por DNA é agora preferido, embora originalmente as culturas de fibroblastos tenham sido cultivadas a partir de biópsias de pele para testes enzimáticos. A ressonância magnética cerebral mostra anormalidades periventriculares da substância branca, que podem representar dismielinização. Atualmente não há tratamento para SSL que não sejam cuidados de suporte, que podem incluir tratamentos tópicos para ictiose, medicamentos antiepiléticos para convulsões e procedimentos cirúrgicos ou injeções de toxina botulínica para aliviar a espasticidade. Fisioterapia e terapia da fala são importantes para otimizar o funcionamento diário.

---

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**

---

Os procedimentos comuns em pacientes com SSL incluem ressonância magnética, procedimentos oftalmológicos, alongamento de tendões, injeção de toxina botulínica para espasticidade e procedimentos ortopédicos para liberação de contratura ou escoliose.

---

## **Tipo de anestesia**

---

A anestesia geral, com anestésicos voláteis ou anestesia intravenosa total, é considerada segura. Não há contra-indicações para o uso de agentes anestésicos convencionais.

Não há contra-indicações para anestesia regional. A anestesia regional pode ser complicada pela presença de contraturas ou escoliose.

---

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

---

Nenhum teste pré-operatório adicional é necessário. A avaliação da função neurológica e a presença de atrasos cognitivos ajudarão a determinar a necessidade de uma pré-medicação ansiolítica.

---

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

---

A via aérea de pacientes com SSL é normalmente descrita como normal.

---

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

---

Nenhuma preparação específica é necessária para transfusão ou administração de produtos sanguíneos.

---

## **Preparação específica para anticoagulação**

---

Não há considerações particulares em pacientes com SSL.

---

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

---

Os pacientes podem ter contraturas nas articulações e deve-se ter cuidado com o posicionamento cuidadoso e o preenchimento adequado das extremidades. Pacientes com SSL também podem ter fotofobia; portanto, deve-se permanecer consciente de um possível agravamento em ambientes claros da sala de operações.

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

---

Pacientes com histórico de convulsões devem ter seus medicamentos revisados para possíveis interações com agentes anestésicos. Em indivíduos com crises mal controladas, deve-se tomar cuidado com o uso de agentes anestésicos epileptogênicos. Agentes bloqueadores neuromusculares têm sido utilizados com segurança em pacientes com SSL.

## **Procedimento anestésico**

---

A anestesia foi realizada com segurança em pacientes utilizando técnicas de anestesia intravenosa total ou com anestésicos voláteis.

## **Monitorização específica ou adicional**

---

Devido a manifestações dermatológicas, o monitoramento de pacientes com SSL pode ser difícil, pois os adesivos não permanecem aderidos à pele de maneira confiável. É útil o uso de bandagem auto-aderente para fixar eletrocardiograma, oxímetros de pulso e cateteres intravenosos. Como a ictiose geralmente poupa a face, a segurança de um tubo endotraqueal ou de uma máscara de laringe não é um problema.

Pacientes com SSL podem ter uma intolerância relativa ao calor, provavelmente devido à hipohidrose, e, portanto, a temperatura deve ser cuidadosamente monitorada e cuidados para não causar hipertermia. Recomenda-se o monitoramento da função neuromuscular.

## **Complicações possíveis**

---

Pacientes com SSL normalmente não apresentam complicações decorrentes do uso rotineiro de medicamentos anestésicos. No entanto, deve-se manter cuidado para evitar hipertermia.

## **Cuidados pós-operatórios**

---

A monitorização pós-operatória depende do procedimento cirúrgico, mas nenhuma monitorização adicional específica é necessária em pacientes com SSL.

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

---

Nenhum relatado.

## **Anestesia ambulatorial**

---

Anestesia ambulatorial pode ser realizada em pacientes com SSL em casos selecionados.

## **Anestesia obstétrica**

---

Não há preocupações específicas com anestesia obstétrica. Gravidez em pacientes com SSL não foi relatada.

## Referências e links da internet

1. Cho, K. H. et al. Clinical, biochemical, and genetic aspects of Sjögren-Larsson syndrome. *Clinical genetics* 2018;93:721–30
2. Gordon, N. Sjögren-Larsson syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2007;49: 152-154
3. Rizzo, W. Sjögren-Larsson syndrome: Molecular genetics and biochemical pathogenesis of fatty aldehyde dehydrogenase deficiency. *Molecular genetics and metabolism* 90 (2007) 1-9
4. Fuijkschot, J et al. Sjögren-Larsson syndrome in clinical practice. *J Inherit Metab Dis* 2012;
5. 35: 955–962
6. Rizzo WB, Carney G. Sjogren-Larsson Syndrome: Diversity of mutations and polymorphisms in the fatty aldehyde dehydrogenase gene (ALDH3A2) *Hum Mutat* 2005;26:1–10.

---

**Data da última modificação:      Dezembro de 2019**

---

*Esta recomendação foi preparada por:*

**Autor(es)**

**Marcellene Franzen**, MD, pediatric anaesthesiologist at Children's Hospital and Medical Center, Omaha, NE, USA  
mfranzen@childrensomaha.org

**Michelle Leriger**, MD, pediatric anaesthesiologist at Children's Hospital and Medical Center, Omaha, NE, USA

**Kaitlyn Pellegrino**, MD, pediatric anaesthesiologist at Children's Hospital and Medical Center, Omaha, NE, USA

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

*Esta recomendação foi revisada por:*

**Revisor 1**

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

**Revisor 2**

**William B. Rizzo**, Pediatrician, Department of Pediatrics, Nebraska Medical Center, Omaha, USA  
wrizzo@unmc.edu

**Divulgação (ões)** Os revisores não têm 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

---