

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Síndrome de Treacher Collins**

Nombre de la enfermedad: Síndrome de Treacher Collins

CIE 10: Q75.4

Sinónimos: Disostosis mandibulofacial, síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein

Resumen de la enfermedad: El síndrome de Treacher Collins (STC) es un trastorno poco frecuente del desarrollo craneofacial con una incidencia de aproximadamente 1:50.000 nacidos vivos como resultado de mutaciones en el gen TCOF1 (1). Aunque Thomson (2) y Berry (3) fueron probablemente los primeros en describir los signos ahora asociados con este síndrome, fue el Dr. Edward Treacher Collins, un cirujano inglés y oftalmólogo, quien caracterizó por primera vez la condición en 1900 (4,5). Tiene herencia autosómica dominante con penetrancia variable. Aproximadamente el 60% de los casos surgen de mutaciones de novo en el gen TCOF 1 sin antecedentes familiares (1). Es un trastorno de la proliferación celular de la cresta neural que afecta al primer y segundo arco branquiales. Por tanto, es bilateral, simétrico y restringido a la región de la cabeza y el cuello. Las características clínicas y la gravedad son variables.

Las características relevantes para la anestesia y la intubación incluyen hipoplasia ósea que afecta los huesos maxilar, cigomático y mandibular, escasa apertura bucal, paladar arqueado alto y anomalías graves de la articulación temporomandibular. Otros hallazgos incluyen hipoplasia predominante de tejidos blandos observada en el hueso malar, borde orbitario inferior y mejilla, oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales, coloboma del tercio externo de los párpados inferiores con ausencia de pestañas, anomalías del oído externo que incluyen anotia con atresia del conducto auditivo externo y anomalías de la cadena osicular. La retrognatia facial o la micrognatia también se suele asociar. El paladar hendido está presente en hasta el 35% de los pacientes y un 30-40% adicional tiene incompetencia palatofaríngea congénita. Otras características son la deficiencia respiratoria crónica, la apnea obstructiva del sueño (AOS) y la muerte súbita. Los hallazgos poco frecuentes son anomalías raquídeas o cardíacas. Las personas con STC suelen tener una inteligencia normal.

La anestesia en pacientes que se presentan para cirugía es un desafío en vista de la dificultad de ventilación con mascarilla y de intubación difícil por medios convencionales (6,7). Esto fue descrito por primera vez por Ross en 1963 (8).

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

Cirugía de la vía aérea: distracción mandibular, traqueotomía

Craneofacial: reparación de paladar hendido, cirugías orbitocigomáticas (incluido el injerto óseo), cirugía ortognática del maxilar (por ejemplo, osteotomía Le Fort I) y/o mandíbula (9).

ORL: inserción de tubo de timpanostomía, otoplastia.

Tipo de anestesia

La anticipación de una vía aérea difícil es la consideración anestésica clave (ver más abajo). No existen contraindicaciones conocidas para fármacos o técnicas anestésicas específicas más allá de esta consideración.

Sin embargo, en pacientes adultos puede ser preferible emplear técnicas de anestesia regional cuando sea posible para evitar la necesidad de manejar la vía aérea difícil. La anestesia / analgesia regional también puede reducir el riesgo de obstrucción de las vías respiratorias en el postoperatorio al reducir las necesidades de opioides.

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Puede haber apnea obstructiva del sueño coexistente (el estudio del sueño puede estar justificado en casos individuales).

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Hay que anticiparse para una vía aérea difícil anticipada, ya que este es el problema más frecuente durante la anestesia.

Se ha descrito como difícil en un tercio de los pacientes la ventilación inicial con mascarilla, con o sin dispositivo orofaríngeo de vía aérea tras la inducción de la anestesia (6). Una gran proporción de niños con STC requieren técnicas de intubación distintas de la laringoscopia directa convencional.

La laringoscopia directa se vuelve más difícil con la edad (6). Por lo tanto, siempre se debe realizar la preparación para una vía aérea difícil anticipada para un paciente con STC, incluso si el manejo previo de la vía aérea y la intubación transcurrieron sin complicaciones. Además, a diferencia de la secuencia de Pierre Robin, los pacientes con STC que han sido sometidos a corrección quirúrgica con distracción mandibular pueden resultar difíciles de intubar (10).

La preparación para una vía aérea difícil anticipada incluye:

- Historia previa de anestesia general e intubación difícil.
- Examen clínico de las vías respiratorias, incluida la evaluación de la apertura de la boca, el movimiento de la articulación temporomandibular y la implantación dental.

- Disponibilidad en el quirófano de equipos necesarios para intubación difícil y asistencia especializada. Esto incluye una variedad de dispositivos y técnicas / planes alternativos para las vías respiratorias como se describe en los algoritmos de la vía aérea difícil (11,12), tales como: estilete, fiador, videolaringoscopio, intubación fibróptica, técnica con dos anestesistas, técnica con hoja recta paraglosal (13). La mascarilla laríngea (LMA) (6) o los dispositivos supraglóticos de vía aérea de segunda generación como el i-gel (14) se han utilizado con éxito para proporcionar una vía aérea adecuada en STC cuando la intubación fue difícil. Equipo y personal experimentado para el escenario de una situación de "no intubable, no oxigenable" (CICO) debe estar disponible y en el quirófano (11,12,15).

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

No se ha comunicado.

Preparación específica para anticoagulación

No se ha comunicado.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

La protección ocular puede estar justificada durante procedimientos craneofaciales o otorrinolaringológicos, por ejemplo, lubricación y cierre de párpados.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica que toma el paciente

No se ha comunicado.

Procedimientos anestésicos

Evitar la premedicación sedante cuando sea posible. Debe evitarse el uso excesivo de opioides en el período postoperatorio debido al riesgo de obstrucción de las vías respiratorias. En la medida de lo posible, deben utilizarse técnicas de analgesia regional y agentes para evitar opioides.

Estar preparados siempre para una vía aérea difícil anticipada (consulte la sección "Preparación particular para el manejo de la vía aérea"). La técnica de anestesia para una vía aérea difícil anticipada generalmente implica el mantenimiento de la ventilación espontánea en la medida de lo posible. La anestesia inhalatoria o la infusión de remifentanilo o la infusión de dexmedetomidina pueden proporcionar las condiciones adecuadas para la intubación mientras se mantiene la ventilación espontánea. La permeabilidad de las vías respiratorias con ventilación manual con bolsa y mascarilla debe confirmarse antes de considerar la

administración de un relajante muscular (una excepción a esto puede ser la aparición de laringoespasmo).

El paciente debe ser extubado solo cuando esté completamente despierto y teniendo a mano todas las precauciones pro si es necesaria una nueva intubación (16).

Monitorización especial o adicional

La naturaleza de la cirugía determinará el grado de monitorización.

Tener mucho cuidado de que el tubo endotraqueal esté bien sujeto (fijación adecuada teniendo en cuenta el campo operatorio), ya que se ha informado de su desplazamiento intraoperatorio (6). La monitorización de ETCO₂ es obligatoria para confirmar la intubación y detectar la salida del dispositivo de las vías respiratorias.

Después de la operación, es importante vigilar los signos de obstrucción de las vías respiratorias.

Posibles complicaciones

La instrumentación de las vías respiratorias en el contexto de una vía aérea difícil puede resultar en complicaciones de las vías respiratorias que incluyen traumatismo dental, laceraciones en los labios o encías, edema y estridor posextubación.

Se ha descrito el desplazamiento intraoperatorio del tubo endotraqueal (6).

La rotura gástrica se ha descrito en un escenario "no intubable, no oxigenable" en un niño (17).

Cuidados postoperatorios

Después de la operación, es importante vigilar los signos de obstrucción de las vías respiratorias (incluido el estridor), especialmente en pacientes con SAOS. Es posible que se necesite CPAP en el período posoperatorio para la oxigenación.

La elección adecuada de la ubicación postoperatoria depende del tipo de cirugía y de las vías respiratorias del paciente. Unidades de cuidados intensivos o de alta dependencia (UCI) pueden ser apropiadas. Si no se ingresa en la UCI, la monitorización de la SpO₂ es obligatoria en la sala de recuperación con un enfoque clínico en la detección temprana de problemas respiratorios.

Información sobre situaciones de emergencia/diagnóstico diferencial a causa de la enfermedad (como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación propia de la enfermedad)

El escenario de emergencia más probable durante la anestesia en el STC es el escenario "no intubable, no oxigenable".

Anestesia ambulatoria

Determinada caso a caso basada en el impacto de la cirugía y la anestesia en las vías respiratorias del paciente.

Anestesia obstétrica

Las técnicas de anestesia regional y de derivación temprana son preferibles cuando sea posible.

En situaciones urgentes de intubación fallida, se ha comunicado que la LMA (18) o los dispositivos supraglóticos de segunda generación como el i-gel (14) proporcionan una vía aérea adecuada incluso en una cesárea de emergencia (18).

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: Etiology, pathogenesis and prevention. *Eur J Hum Genet* 2009;17:275-283
2. Thomson A. Notice of several cases of malformation of the external ear, together with experiments on the state of hearing in such persons. *Monthly J Med Sci* 1846;7:420
3. Berry GA. Note on a congenital defect (?coloboma) of the lower lid. *R Lond Oph- thal Hosp Rep* 1889;12:255-257
4. Collins T. Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol-Soc UK* 1900;20:190
5. Rogers BO. Berry-Treacher Collins syndrome: a review of 200 cases. *Br J Plast Surg* 1964;17:109-137
6. Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A, Costi D. Anesthesia for Treacher Collins syndrome: A review of airway management in 240 pediatric cases. *Paediatr Anaesth* 2012;22: 752-758
7. Sinkueakunkit A, Chowchuen B, Kantanabat C, et al. Outcome of anesthetic management for children with craniofacial deformities. *Pediatr Int* 2013;55:360-365
8. Ross ED. Treacher Collins syndrome. An anaesthetic hazard. *Anaesthesia* 1963;18: 350-354
9. Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: Protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg* 2009;20:2028-35
10. Frawley G, Espenell A, Howe P, Shand J, Heggie A. Anesthetic implications of infants with mandibular hypoplasia treated with mandibular distraction osteogenesis. *Ped Anesth* 2013;23:342-348
11. Weiss M, Engelhardt T. Proposal for the management of the unexpected difficult pediatric airway. *Ped Anesth* 2010;20:454-464
12. <http://www.das.uk.com/guidelines>
13. S Agrawal, V Asthana, J Sharma, U Sharma, R Meher. Alternative intubation technique in a case of Treacher Collins syndrome. *The Internet Journal of Anesthesiology*. 2005 Volume 11 Number 1
14. Soh J, Shin HW, Choi SU, Lim CH, Lee HW. Easy airway management using the i-gel™ supraglottic airway in a patient with Treacher Collins syndrome. *Korean J Anesthesiol* 2014 ;67(Suppl):S17-S18
15. Heard AM, Green RJ, Eakins P. The formulation and introduction of a 'can't intubate, can't ventilate' algorithm into clinical practice. *Anaesthesia* 2009;64:601-608
16. Difficult Airway Society Guidelines for the management of tracheal extubation. Membership of the Difficult Airway Society Extubation Guidelines Group: Popat M, Mitchell V, Dravid R, Patel A, Swampillai C, Higgs A. *Anaesthesia* 2012;67:318-340
17. Wołoszczuk-Gębicka B, Zawadzka-Głós L, Lenarczyk J, et al. Two cases of the "cannot ventilate, cannot intubate" scenario in children in view of recent recommendations. *Anaesthesiology Intensive Therapy* 2014;46:88-91
18. Morillas P, Fornet I, De Miguel, et al. Airway management in a patient with Treacher Collins syndrome requiring emergent cesarean section. *Anesth Analg* 2007;105:294.

Fecha de la última modificación: **Octubre 2015**

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autores

David Costi, Anestesiólogo, Children's Anaesthesia Department, Women's & Children's Hospital Campus, North Adelaide, Australia
David.Costi@sa.gov.au

Yasmin Endlich, Anestesiólogo, Children's Anaesthesia Department, Women's & Children's Hospital Campus, North Adelaide, Australia
Yasmin.Endlich@sa.gov.au

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

Sanjay Agrawal, Anestesiólogo, Himalayan Institute of Medical Sciences, Jollygrant, Dehradun, Uttaranchal, India
drumstix1972@yahoo.co.in

Marie-Paule Vazquez, Servicio de cirugía maxilo-facial y plástica, CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
marie-paule.vazquez@nck.aphp.fr

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

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor: Carlos L. Errando. Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. España.
