

Raccomandazioni per l'anestesia

Sindrome di Pfeiffer

Nome della Malattia: Sindrome di Pfeiffer

ICD 10: Q87.0

Sinonimi: ACS5, Acro-cefalo-sindattilia tipo V, sindrome di Noack, displasia cranio-facio-dermatologica.

Informazione: La sindrome di Pfeiffer è una rara malattia autosomica dominante, caratterizzata da malformazioni di cranio, volto, mani e piedi. Le sindromi di Crouzon, di Apert e di Pfeiffer sono quelle più riconoscibili tra le craniostenosi sindromiche. La diagnosi può essere stabilita in base al fenotipo caratteristico accompagnato da test di genetica molecolare.

La maggior parte dei casi può essere attribuita a mutazioni dei geni del recettore per il fattore di crescita fibroblastica FGFR-1 o FGFR-2. Tuttavia, ci sono fenotipi che non presentano anomalie dei geni FGFR. Basandosi sulla gravità delle malformazioni, possono essere distinte in tre forme cliniche. La sindrome di Pfeiffer "classica" tipo 1 è di gran lunga il sottotipo più comune e si presenta con lievi segni di brachicefalia, ipoplasia mascellare e dita delle mani e dei piedi larghi; è associata ad intelligenza nella norma e generalmente ad un buon outcome. Il tipo 2 consiste in cranio a quadrifoglio, estrema proptosi, anomalie delle dita, anchilosi o sinostosi del gomito, malformazioni a carico delle vie aeree, ritardo cognitivo, complicanze neurologiche e ridotta aspettativa di vita. Il tipo 3 è simile al tipo 2 ma senza cranio a quadrifoglio. Si può verificare una sovrapposizione clinica tra i tre tipi.

La craniostenosi (prematura fusione di una o più suture craniali) molto spesso coinvolge le suture coronale e lambdoidea. Ciò impedisce l'ulteriore crescita del cranio, condiziona la forma della testa e del volto e può condurre ad un aumento delle pressioni intracraniche. Una possibile atresia del condotto uditivo esterno porterà a ipoacusia trasmissiva. Possono essere presenti fusioni vertebrali, malformazione di Arnold-Chiari e convulsioni. L'ipoplasia mascellare porta a orbite molto superficializzate e proptosi, causa di danno corneale dovuto a xerofthalmia.

L'ipoplasia mascellare determina anche una riduzione dello spazio naso- e ipofaringeo, che può limitare il passaggio di aria, causare apnee notturne ostruttive e rendere difficile il passaggio di cibo in esofago con rischio di reflusso gastro-esofageo e inalazione. Sono frequenti le schisi del palato e atresia delle coane. In rari casi, nel tipo 2 e 3 sono state riportate importanti alterazioni a carico delle vie aeree quali stenosi tracheale, manico tracheo-cartilagineo e tracheo-broncomalacia.

Il coinvolgimento di mani e piedi può andare da pollici ampi con deviazione radiale, alluci ingranditi fino alla sin- e brachidattilia.

Benchè raro, lo spettro delle anomalie degli organi interni può comprendere anche malformazioni cardiache.

La prognosi dipende principalmente dalla gravità delle anomalie associate del sistema nervoso Centrale e del sistema respiratorio. I pazienti con sindrome di Pfeiffer tipo 1 solitamente hanno buona prognosi mentre il tipo 2 e 3 sono in genere associati a morte prematura nella prima o seconda infanzia. E' indicato un approccio multidisciplinare precoce e coordinato medico e chirurgico.



La medicina è in continuo progresso

Sono disponibili nuove conoscenze

Ogni paziente è unico

Considerare diagnosi errata



Per ulteriori informazioni sulla malattia, sui centri di riferimento e associazioni dei pazienti consultare Orphanet: www.orpha.net

Chirurgia tipica

- Craniectomia decompressiva
- Rimodellamento decompressivo del cranio
- Espansione del cranio
- Avanzamento mascellare
- Avanzamento del complesso naso-mascello-zigomatico
- CAVE: esteso trauma chirurgico, è necessario un livello terziario di cure!
- Correzione sindattilia mani e piedi
- Chirurgia ortodontica
- Chirurgia oculistica: strabismo e chirurgia retinica

Tipo di Anestesia

L'anestesia può comprendere sia l'anestesia generale che tecniche loco-regionali. Non vi sono controindicazioni a specifici farmaci anestetici o procedure.

I pazienti possono avere un aumentato rischio di rigurgito e quindi devono essere prese appropriate precauzioni. Dato l'elevato rischio di OSA (apnea ostruttiva del sonno), le tecniche anestesilogiche loco-regionali sono preferibili al fine di evitare ostruzione e apnea postoperatoria dovuta all'uso degli oppioidi. Comunque, quasi tutta la chirurgia maggiore richiede l'uso di oppiacei. Per questo motivo i pazienti nel postoperatorio dovrebbero essere ricoverati in una Terapia Intensiva.

Tuttavia, l'anestesia loco-regionale può essere di difficile esecuzione a causa delle anomalie multiple degli arti e conseguente difficoltà di posizionamento.

Esami preoperatori

Valutazione di deficit visivi e uditivi preesistenti.

Consulenza neurochirurgica in pazienti con sintomi suggestivi di un aumento della pressione intracranica, per evitare danni cerebrali e oculari.

Un'accurata anamnesi ed esame obiettivo servono per escludere disfunzioni d'organo specifiche (anomalie cardiache congenite). Se i pazienti sono clinicamente sintomatici, devono essere eseguiti polisonnografia, elettrocardiogramma e/o ecocardiogramma.

Non ci sono raccomandazioni pro o contra esami di routine per tutti i pazienti con sindrome di Pfeiffer. Un emocromo pre-operatorio, il gruppo sanguigno e la prova crociata vanno eseguiti per procedure ricostruttive che possono provocare una significativa perdita ematica.

Accorgimenti particolari riguardo la gestione delle vie aeree

I pazienti possono essere difficili da ventilare a causa dell' ipoplasia mascellare o di ostruzioni nasali dovute a deviazione del setto o atresia delle coane. Il russamento e la presenza apnee notturne sono suggestivi di un'ostruzione delle vie aeree. L'ostruzione può essere gestita usando una cannula orofaringea.

Anomalie tracheali quali un manicotto tracheale cartilagineo o sinechie laringee possono causare distress respiratorio. Inoltre, questi pazienti spesso hanno una ridotta mobilità del collo dovuto alla fusione delle vertebre cervicali.

I bambini con sindrome di Pfeiffer possono avere un aumentato rischio di laringoscopia e intubazione difficile può essere ed è consigliabile essere preparati a poter gestire eventuali vie aeree difficili.

Accorgimenti particolari riguardo la trasfusione di sangue

Non ci sono dati disponibili.

Accorgimenti particolari per la somministrazione di anticoagulanti

Non ci sono dati disponibili

Accorgimenti particolari per il posizionamento, il trasporto e la mobilizzazione

I pazienti con sindrome di Pfeiffer possono avere anomalie multiple a carico degli arti e occorre fare attenzione per evitare danni da pressione durante il trasporto e il posizionamento per chirurgia. Gli occhi sono suscettibili di danno dovuto ad inadeguata chiusura palpebrale e vanno lubrificati, chiusi e protetti.

Interazioni fra anestetici e terapia abituale del paziente

Non riportata.

Procedura anestesiológica

Reperire un accesso venoso può essere difficile a causa delle anomalie degli arti.

Evitare benzodiazepine e oppioidi a lunga durata d'azione per l'aumentato rischio di OSA. Considerare agenti a breve durata di azione, quali desflurano, propofol e remifentanil per favorire un completo recupero dei riflessi protettivi delle vie aeree e del respiro spontaneo al termine della procedura. I farmaci sedativi possono aumentare il rischio di ostruzione delle alte vie aeree nel periodo perioperatorio.

Ogni qual volta è possibile si consiglia di associare all'anestesia generale un'anestesia locale in modo da poter ridurre l'uso degli oppiacei.

In presenza di un aumento della pressione intracranica, l'uso di protossido d'azoto non è consigliato e ogni ulteriore aumento dovrebbe essere evitato.

Monitoraggio particolare o supplementare

L'entità del monitoraggio dipenderà dal tipo di chirurgia e dalla presenza di malformazioni cardiache e respiratorie. Occorre fare attenzione a qualsiasi segno di ostruzione delle vie aeree.

Possibili complicanze

- Potenziale difficoltà alla ventilazione e all'intubazione. L'intubazione è generalmente più difficile dopo l'avanzamento del mascellare. Tracheostomia d'urgenza se ostruzione delle vie aeree
- Aumentato rischio di rigurgito e conseguente inalazione
- Difficoltà di comunicazione a causa del deficit uditivo
- Convulsioni

Assistenza postoperatoria

- Una cannula oro- o naso-faringea può essere necessaria per gestire l'ostruzione delle vie aeree. Spesso questi pazienti hanno necessità di supporto ventilatorio con CPAP/BIPAP nell'immediato periodo post-operatorio
- Va preso in considerazione un ricovero postoperatorio in terapia intensiva

Probleme acuti dovuti alla malattia e l'effetto su anestesia e risveglio

Questi pazienti possono richiedere un intervento chirurgico d'urgenza per l'aumento della pressione endocranica.

Anestesia ambulatoriale

Questi pazienti presentano aumentato rischio di ventilazione e intubazione difficili oltreché di apnea ostruttiva notturna. Perciò l'anestesia ambulatoriale non è raccomandata. Solo procedure minori possono essere prese in considerazione per essere eseguite in regime di day hospital.

Anestesia ostetrica

Non ci sono dati disponibili.

Bibliografia e internet links

1. Thomas K, Hughes C, Johnson D, Das S. Anesthesia for surgery related to craniosynostosis:A review part 1. *Pediatric Anesthesia* 2013 Jan;23(1):22-7
2. Caruselli M, Giretti R, Pallotto R, Rocchi G, Carboni L. Intubation using a "bonfils fiberscope" in a patient with pfeiffer syndrome. *J Bronchology Interv Pulmonol.* 2011 Oct;18(4):374-5
3. Vogels A and Fryns J P. Pfeiffer Syndrome. *Orphanet Journal of rare diseases* 2006,1:99
4. Park M S, Yoo J E, Chung J and Yoon S H. A case of Pfeiffer Syndrome. *J Korean Med Sci* 2006;21:374-8
5. Soliman D, Cladis F, Davis P (2006). The Paediatric patient. In: Fleisher L A (ed.) *Anaesthesia and uncommon diseases*. 5th ed. Elsevier: 601-40
6. Hockstein N G, Mc Ginn D M, Zackai E, Bartlett S, Huff D S and Jacobs I N. Tracheal anomalies in Pfeiffer syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2004;130:1298-1302
7. Boston Mand, Rutter MJ. Current airway management in craniofacial anomalies. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2003;11:428-32
8. Faberowski LW, Black S, Mickle JP. Blood loss and transfusion practise in the perioperative management of craniosynostosis repair. *J Neurosurg Anesthiol* 1999 ; 11 :167
9. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimble MS: Airway management in children with major cranio facial abnormalities. *Laryngoscope* 1998;108:1806-12.

Data dell'ultima revisione: **Aprile 2015**

Queste raccomandazioni sono state elaborate da:

Autor

Anja Gupta, Anestesista, Lok Nayak Hospital, New Delhi, India.
dranjugupta2009@rediffmail.com

Nishkarsh Gupta, Anestesista, ALL INDIA Institute of Medical Sciences, New Delhi, India

Co-Autore:

Johannes Prottengeier, Anestesista, Ospedale Universitario Erlangen, Germania
johannes.prottengeier@googlemail.com

Dichiarazione di assenza di conflitto d'interessi: l'autore dichiara assenza di conflitto di interesse, dichiara inoltre di non aver ricevuto compensi per l'elaborazione delle presenti raccomandazioni.

Revisore 1

Sumit Das, Anestesista Pediatrico, Oxford Radcliffe NHS Trust, Oxford, UK
sumit.das@ouh.nhs.uk

Revisore 2

Annick Vogels, Center for Human Genetics, University Hospital Leuven, Belgium
annick.vogels@uzleuven.be

Dichiarazione di assenza di conflitto d'interessi: I revisori dichiarano assenza di conflitti di interesse di tipo finanziario o altro.

Traduzione (EN-IT)

Gruppo di Studio Anestesia e Malattie Rare SARNePI (Società di Anestesia e Rianimazione Neonatale e Pediatrica Italiana)
