

## Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Síndrome de Rett**

**Nombre de la enfermedad:** Síndrome de Rett

**CIE 10:** F84.2

**Sinónimos:** Trastorno autista (F84.0)

**Resumen de la enfermedad:** El síndrome de Rett es una enfermedad rara hereditaria del neurodesarrollo originalmente descrita por Andreas Rett en 1966. Se da fundamentalmente en niñas [1] y que ocasiona problemas a nivel del desarrollo y del sistema nervioso central. Genéticamente, el síndrome de Rett se produce por mutaciones en el gen que codifica la proteína de unión metil-citosina-guanosina (CpG) 2 (MECP2) localizada en el cromosoma X. En menos del 10% de los casos de SR, también se han encontrado mutaciones en los genes CDKL5 o FOXP1 [2]. Las personas afectadas tienen rasgos clínicos que se solapan con el autismo. Los bebés con SR parecen crecer y desarrollarse normalmente en los primeros meses. Sin embargo, entre los 6 a 18 meses y los 3 años el desarrollo se estanca y empiezan a perder habilidades ya logradas.

Incluye los siguientes síntomas

- Pérdida del habla (parcial o completa).
- Pérdida de movimientos voluntarios con la mano como el agarre (parcial o completo).
- Movimientos estereotipados de la mano como lavarse las manos o retorcerse.
- Problemas de equilibrio (ataxia/apraxia de la marcha).
- Alteraciones de la ventilación (respiración periódica con hiperventilación o aguante de la respiración).
- Problemas conductuales (particularmente ansiedad, autoagresividad o abuso).
- Discapacidad intelectual.

Los criterios clínicos diagnósticos clásicos del SR fueron establecidos inicialmente en los años 1980 y fueron actualizados en 2010. Estos criterios incluyen un aparentemente normal periodo pre o perinatal y primeros seis meses de vida. Durante los meses siguientes hay una pérdida de hitos del desarrollo logrados que progresa a un retraso mental profundo y movimientos estereotipados típicos de retorcimiento de las manos [3,4]. Otras características incluyen comportamientos de tipo autista, disfunciones motoras orales, alteraciones de la motilidad gastrointestinal (incluyendo distensión abdominal), escoliosis, disautonomía y alteraciones del desarrollo somático [5]. Diversos trastornos del movimiento como distonías, coreoatetosis y mioclonías [6,7].

El síndrome de Rett no tiene cura. Se pueden tratar algunos síntomas con medicación, cirugía y terapias físicas, ocupacional y logopedia. La mayoría de pacientes con SR viven hasta la edad media y más allá. Habitualmente necesitan cuidados durante toda su vida.

---

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](http://www.orpha.net)**

## **Cirugía típica**

---

La escoliosis es frecuente en el SR y aumenta su incidencia con la edad hacia la pubertad [8]. La escoliosis en los pacientes con SR no responde al uso de ortesis. Se debería plantear la cirugía en pacientes con ángulos de Cobb mayores de 40-50 ° o curvas que causan dolor o pérdida de función, siendo ideal que se realicen por un equipo multidisciplinar que cuente con especialistas en anestesia y manejo del dolor, control de las crisis convulsivas y el objetivo de una movilización precoz [9]. Los cirujanos suelen intentar esperar a que el paciente tenga al menos 10 años antes de realizar una fusión espinal. Con frecuencia pueden recomendar uso de corsé, fisioterapia y actividad física para demorar la cirugía y permitir el mayor crecimiento posible. Los objetivos de la cirugía son obtener una fusión espinal balanceada de manera que en posición erguida como la bipedestación o sedestación los hombros y caderas estén nivelados.

Además de los problemas ortopédicos, puede indicarse cirugía como adenoamigdalectomía para el tratamiento de un síndrome de apnea-hipopnea del sueño, colocación de gastrostomía por problemas de alimentación, subluxación de caderas y liberaciones tendinosas por contracturas importantes. También tratamientos dentales.

## **Tipo de anestesia**

---

Las deformidades torácicas y alteraciones del tono muscular pueden complicar la administración de anestesia general [10]. Los pacientes con SR tienen mayor riesgo de eventos adversos transitorios en relación con la sedación. La mayoría de eventos adversos se relacionan con apneas prolongadas y compromiso de la vía aérea. Los pacientes con SR no deberían recibir sedación sin personal apropiado y formado que reconozca el riesgo asociado a la sedación en esta población particular de pacientes [11]. En pacientes con riesgo franco de aspiración se debería considerar una secuencia rápida de intubación (SRI).

Debido a que los pacientes no pueden cooperar y tienen continuos movimientos anormales de los miembros, la anestesia epidural o intradural es difícil. Además, la escoliosis puede hacer que la colocación de un catéter epidural sea complicada.

## **Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)**

---

La evaluación preoperatoria del paciente con SR es muy importante. Deberíamos comprobar:

Patrones respiratorios.

Niveles de ácido láctico y gases en sangre arteriales preoperatorios (aunque los gases arteriales pueden afectarse, los niveles de ácido láctico raramente están aumentados).

La presencia de reflujo gastroesofágico y disautonomía.

EEG para actividad convulsiva (podría ser un problema en los periodos pre y postoperatorios).

ECG para arritmias asociadas a síndrome de QT largo.

El sistema musculoesquelético.

Se debería consultar a los padres y cuidadores sobre cualquier otra información relevante sobre el paciente.

---

### **Preparación específica para tratamiento de la vía aérea**

---

La principal preocupación para el anestesiólogo es la potencial dificultad para la intubación endotraqueal debido a micrognatía así como a limitación de la apertura bucal y la movilidad cervical. Así pues, la factibilidad de la ventilación con mascarilla facial debería establecerse previo a la administración de relajantes neuromusculares. Además debería haber disponible equipo apropiado para el manejo de una eventual vía aérea difícil, que incluya instrumentos para laringoscopia indirecta o un equipo de traqueostomía para asegurar la vía aérea en caso de dificultad.

Se pueden considerar diversas opciones para el manejo de pacientes con limitación de la apertura bucal, como la intubación oral o nasotraqueal a través de fibroscopio, intubación retrógrada asistida con fibroscopio y guía metálica.

---

### **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**

---

No se ha comunicado.

---

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

---

No se ha comunicado.

---

### **Procedimientos anestésicos**

---

Se considera que los anestésicos inhalados e intravenosos tienen potentes efectos anticonvulsivantes. Muchos de estos, incluyendo los barbitúricos, propofol y agentes volátiles se han usado con éxito.

Dado que los efectos residuales de los agentes anestésicos pueden afectar el control de la vía aérea superior y la función respiratoria postoperatoria, siempre que sea factible será

deseable considerar el uso de agentes de corta acción cuyos efectos se disipen rápidamente como el remifentanilo.

Se debería evitar el uso de tiopental, succinilcolina, proquinéticos como la cisaprida, antisicóticos como la tioridazina, antidepresivos tricíclicos como la imipramina, antiarrítmicos como la quinidina, amiodarona, sotalol así como eritromicina y ketaconazol debido a su potencial riesgo de provocar alteraciones del QT y arritmias cardíacas.

Estos pacientes son extremadamente sensibles al uso de fármacos sedantes y se ha comunicado despertar prolongado tras la anestesia. Por lo tanto se debería titular los anestésicos para mantener una adecuada profundidad anestésica y evitar las sobredosis. Se prefiere la ventilación espontánea sobre la controlada, dado que esta requeriría menor cantidad de anestésicos.

Además, se describe malposición de vasos en estos pacientes. El uso del ecógrafo es de enorme valor para obtener acceso vascular adecuado para procedimientos quirúrgicos mayores [12].

---

### **Monitorización especial o adicional**

---

Entre las consideraciones para pacientes con QTc alargado se incluye el evitar potenciales factores que puedan prolongar aún más el intervalo QT como un aumento del tono simpático, hipotermia, alteraciones electrolíticas como hipokalemia, hipomagnesemia e hipocalcemia, al igual que diversas medicaciones que se pueden administrar durante el periodo perioperatorio, mencionadas más arriba.

---

### **Posibles complicaciones**

---

Se han observado estados hipermetabólicos en pacientes con síndrome de Rett, lo que eleva la posibilidad de que la anestesia y los agentes anestésicos puedan incrementar el riesgo de hipertermia maligna, aunque esto no ha sido reportado en los pacientes.

El uso de succinilcolina es controvertido por la posibilidad de hiperkalemia y prolongación del QTc, lo cual puede predisponer a arritmias letales.

---

### **Cuidados postoperatorios**

---

Independientemente de los agentes utilizados, dados los problemas de vía aérea y comorbilidad respiratoria de los pacientes con síndrome de Rett, se recomienda la monitorización postoperatoria de la función respiratoria. Aunque la ventilación mecánica postoperatoria pueda ser anticipada en estos pacientes, se debe considerar el antagonizar el bloqueo neuromuscular y reversión de la anestesia cuando las circunstancias las así lo dicten.

Se han reportado casos de problemas respiratorios postoperatorios en niños con síndrome de Rett, como atelectasias e infecciones respiratorias, que pueden necesitar de ventilación mecánica postoperatoria o reintubación.

El uso de técnicas de soporte respiratorio como BiPAP pueden facilitar la extubación postoperatoria de estos pacientes.

### **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 riesgo de intervalo QT prolongado y cambios en la onda T incrementa con la edad. Estas alteraciones del ECG se consideran una de las potenciales causas de muerte súbita encontradas en hasta un tercio de los pacientes con síndrome de Rett. Aparte de los fármacos, otros eventos intraoperatorios pueden llevar a una prolongación del intervalo QT, incluyendo un aumento del tono simpático, el cual se ha objetivado durante la intubación endotraqueal. Para minimizar este riesgo, se debería asegurar una adecuada profundidad anestésica durante estos procedimientos.

### **Anestesia ambulatoria**

---

La anestesia ambulatoria es posible siguiendo las guías comúnmente aceptadas. Si el procedimiento mismo no requiere una fase más larga de supervisión. Especialmente para la cirugía dental.

### **Anestesia obstétrica**

---

No se ha comunicado.

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Rett A. On a unusual brain atrophy syndrome in hyperammonemia in childhood. *Wien Med Wochenschr* 1966;116:723-26
2. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi H. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. *Nature Genet.* 23:185-188,1999
3. Hagberg B, Hanefeld F, Percy AK, Skjeldal: An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. *Eur J Paediatr Neurol* 2002;6:293-297
4. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey MES, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy A, for the RettSearch Consortium. Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and omenclature. *Ann Neurol* 68:946-951,2010
5. Armstrog DD . Review of Rett syndrome. *J Neuropathol Exp Neurol* 1997 Aug; 56(8):843-9
6. Al-Mateen M, Philippart M, Shields WD. Rett syndrome: A commonly overlooked progressive encephalopathy in girls. *Am J Dis Child* 1986 Aug; 140(8):761-5
7. Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. *Ann Neurol* 1983 Oct;14(4):471-9
8. Percy AK, Lane JB, Childers J, Skinner S, Annese F, Barrish J, Caeg E, Glaze DG, MacLeod P. Rett syndrome: North American database. *J Child Neurol.*2007;22:1338-1341
9. Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson EL, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H. Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2009 Aug 1;34(17)
10. Lugaresi E, Girignotta F, Montagna P: Breathing in Rett syndrome. *Brain Dev* 1985;7:329-333
11. Tofil N, Buckmaster M, Callans B, Winkler M, Islam M, Percy A. Deep sedation with Propofol in patients with Rett syndrome. *J Child Neurol* 21:210-213, 2006
12. Doniger SJ, Ishimine P, Fox JC, Kanegaye JT. Randomized controlled trial of ultrasoundguided peripheral intravenous catheter placement versus traditional techniques in difficult access pediatric patients. *Pediatr Emerg Care* 2009; 25: 154-9.

---

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

---

*Estas recomendaciones han sido preparadas por:*

**Autor(es)**

**Namrata Maheshwari**, Anestesiólogo, Departamento de cuidados críticos, Hospital Fortis, Mohali, India  
drnamratamaheshwari@gmail.com

**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**

**John Christodoulou**, Director del programa de genética Sídney Oeste, Jefe de la disciplina de genética, Escuela de medicina de Sídney, Universidad de Sídney, Australia.  
johnc@chw.edu.au

**Alan Percy**, Departamento de neurobiología, Centro internacional de investigación Civitan, Universidad de Birmingham, EEUU.  
apercy@uab.edu

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

La recomendación ha sido traducida al español por:

**Traductor:**

**Pablo Troncoso Montero**. Anestesiólogo. Hospital Infantil Niño Jesús, Madrid, España.  
ptroncom@gmail.es  
Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR

**Declaración de conflicto de intereses.** El traductor no tiene conflicto de intereses económicos o competitivos que declarar.