

Raccomandazioni per l'Anestesia in Pazienti Affetti da Sindrome di Moebius

Nome della Malattia: Sindrome di Moebius

ICD 10: Q87.0

OMIM: 157900

Sinonimi: Diplegia Faciale Congenita (Paralisi Oculofacial Congenital), Möbius syndrome, Moebius sequence, MBS

Informazioni: La sindrome di Moebius è una rara malattia neurologica non progressiva (con prevalenza stimata di 0.002% delle nascite) caratterizzata da paralisi faciale monolaterale o bilaterale e difetto del movimento extra-oculare dell'occhio secondario alla paresi congenita dei nervi cranici faciale (VII) e abducente(VI). Questa classica presentazione della sindrome è spesso accompagnata da paralisi dei seguenti nervi cranici: ipoglosso (XII), trigemino (V), glossofaringeo (IX) e vago (X). I bambini affetti si presentano in genere con esotropia congenita e assenza di mimica faciale. Possono essere presenti problemi di nutrizione dovuti a difficoltà di coordinamento tra suzione e deglutizione con coinvolgimento dei nervi cranici IX e X. Questo può essere associato a disfagia e ritenzione delle secrezioni orali, che portano a episodi ricorrenti di polmonite da aspirazione. Una disfunzione del palato molle può anche provocare disartria. La sindrome di Moebius può anche essere associata a malformazioni craniofacciali (ipoplasia mandibolare, microstomia, disfunzione dell'articolazione temporomandibolare, palatoschisi, deformazioni dell'orecchio esterno), malformazioni degli arti (piede equino) e muscoloscheletriche, così come a multiple anomalie oftalmiche (incompleta chiusura dell'occhio, incapacità di ammiccamento). Altre manifestazioni associate includono crisi convulsive, malattie cardiache congenite, ipotonia, ipogonadismo ipogonadotropo, siringomielia e diversi gradi di ritardo mentale. Si associa anche a prematurità.



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

Riassunto della malattia

La causa della sindrome di Moebius è sconosciuta, ma nei bambini con cariotipo normale due possibili ipotesi eziologiche sono l'anomalo sviluppo del romboencefalo e un'ischemia del tronco cerebrale nel primo trimestre. Tra i potenziali eventi teratogeni associati sono compresi ipertermia, trauma, formazione di trombi, embolia, emorragia, così come esposizione del feto a diversi farmaci, tra cui il misoprostolo. La maggior parte dei casi sono sporadici, ma sono noti anche alcuni casi familiari. I modelli ereditari della sequenza di Moebius sono eterogenei e possono essere recessivi, autosomici dominanti o anche legati al cromosoma X. Sono stati descritti alcune regioni e alcuni geni possibili (3q21-q22 and 13q12.2-q13), ma non è ancora stata confermata un gene responsabile.

La sindrome è stata frequentemente confusa con la paresi faciale ereditaria congenita, che si limita al coinvolgimento del nervo faciale, ma non ad altre anomalie.

La sindrome di Poland-Mobius è una rara malattia congenita che comprende l'associazione delle sindromi di Poland e di Moebius. La sindrome di Poland consiste in: assenza del muscolo grande pettorale, sindattilia, brachidattilia e ipoplasia delle mani.

Chirurgia tipica

Indagini diagnostiche (TAC e RNM) e procedure chirurgiche che possono includere: chirurgia oculistica (p.e. chirurgia per lo strabismo, correzione di ptosi, tarso-rafia), chirurgia ortopedica (correzione di anomalie degli arti), chirurgia plastica /ricostruttiva (palatoschisi, chirurgia mascellare e faciale), chirurgia otorinolaringoiatrica, chirurgia odontoiatrica (estrazione dentale), o interventi di chirurgia generale

Tipo di Anestesia

Vanno considerati i potenziali rischi di aspirazione delle secrezioni, per cui è raccomandato l'uso di un agente antisialagogo.

L'anestesia generale è potenzialmente a rischio per il difficile controllo delle vie aeree.

L'anestesia locoregionale non è di per sé controindicata, tuttavia ci potrebbe essere un'alta percentuale di fallimento dovuta ai problemi di posizionamento e alla scoliosi.

Procedure diagnostiche aggiuntive (preoperatorie)

Sebbene la revisione della letteratura non riporti un'associazione tra cardiomiopatia e sindrome di Moebius, tuttavia ci sono indizi di coinvolgimento miocardico (difetto settale del ventricolo, dotto arterioso, destrocardia). Questo suggerisce di richiedere un'ecocardiografia preoperatoria nel caso che non sia stata ancora eseguita.

Accorgimenti particolari riguardo la gestione delle vie aeree

Le modificazioni craniofacciali, che possono considerevolmente ostacolare l'intubazione tracheale, sono presenti nel 90% dei pazienti. Alcune di queste modificazioni sono la micrognazia, la retrognazia, l'ipoplasia mandibolare e la palatoschisi.

L'uso di maschera facciale con o senza la cannula di Guedel sembra essere ben tollerata ed è probabilmente il metodo di scelta appropriato. La ventilazione in maschera è in genere adeguata.

Si possono usare diversi metodi per facilitare l'intubazione, tra cui la compressione della cricoide, mandrini, bougie elastico in gomma, tecnica a quattro mani, sostituzione della lama del laringoscopio e fibroscopio.

In caso di fallimento dell'intubazione, la via aerea può essere gestita con una maschera laringea, sebbene anche il suo posizionamento potrebbe essere difficile (viene riportata un'alta percentuale di fallimento)

Deve essere a disposizione il materiale per vie aeree difficili.

Accorgimenti particolari per la trasfusione o la somministrazione di emoderivati

Non noti o non descritti.

Accorgimenti particolari per la somministrazione di anticoagulanti

Non noti o non descritti.

Accorgimenti particolari riguardo il posizionamento, il trasporto e la mobilizzazione

Occorre fare attenzione al posizionamento e occorre proteggere tutti gli arti coinvolti dalla malattia mantenendoli in una posizione neutra per ridurre il rischio di aree di compressione o di neuroprassia.

Probabili interazioni tra agenti anestetici e terapia abituale del paziente

Sebbene le crisi convulsive non siano un riscontro frequente nei pazienti con sindrome di Moebius, sono stati riportati casi di epilessia. La valutazione anestesiológica in pazienti epilettici dovrebbe includere una misurazione recente delle concentrazioni plasmatiche di anticonvulsivante per assicurare la dose terapeutica. Importante è il mantenimento intraoperatorio di livelli terapeutici di farmaci anticonvulsivanti in modo che nel periodo postoperatorio sia assicurato l'immediato ritorno alla terapia cronica delle crisi convulsive. L'induzione di enzimi epatici da parte di certi anticonvulsivanti può alterare la farmacocinetica e la farmacodinamica di molti farmaci, tra cui i bloccanti neuromuscolari (NMBAs). In corso di terapia anticonvulsivante, potrebbe essere necessario aumentare le dosi intraoperatorie di NMBAs e di alcuni anestetici endovenosi

Procedura anestesiológica

Il ritardo mentale e i disturbi visivi e uditivi possono rappresentare una notevole difficoltà nella comunicazione e nella valutazione del paziente

Il coinvolgimento del nervo ipoglosso può causare ipoglossia o anchiloglossia con anomalie di coordinazione della lingua. Queste possono ulteriormente aumentare la probabilità di ingombro da secrezioni. È raccomandato l'uso di un antisialogogo in premedicazione.

La paralisi faciale può provocare incompleta chiusura degli occhi e incapacità di ammiccamento, con il rischio di cheratopatie e ulcerazioni corneali indipendentemente dall'anestesia. In questi casi, si suggerisce una meticolosa attenzione nella gestione degli occhi.

L'induzione dell'anestesia può essere endovenosa o inalatoria.

Dovrebbe essere evitato l'uso di succinilcolina per il potenziale rischio di rabdomiolisi, iperkaliemia e ipertermia maligna. Il rischio assoluto di ipertermia maligna (MH) non è noto. In letteratura esiste un singolo case report di morte per MH in un bambino con sindrome di Moebius

Considerata l'associazione con un controllo della ventilazione non ottimale, è appropriato avere cautela nell'uso di oppioidi. A volte può essere necessario un monitoraggio postoperatorio prolungato.

Monitoraggio specifico o aggiuntivo

Monitoraggio con neuromuscolare (train-of-four) per l'ipotonia. Gli elettrodi dovrebbero essere applicati sul lato non colpito da malattia.

Possibili complicanze

Sono comuni le anomalie delle strutture oro-facciali, le quali possono rendere difficile l'intubazione.

Il rischio di rigurgito e aspirazione delle secrezioni orali o del contenuto gastrico è potenzialmente aumentato nel periodo peri-operatorio.

Le secrezioni possono causare parziale ostruzione delle vie aeree e ipossiemia. L'insufficienza respiratoria secondaria a eccessive secrezioni delle vie aeree può rendere necessaria la ventilazione meccanica nel periodo postoperatorio

Complicanze polmonari acute e croniche secondarie ad aspirazione.

Anomalie del controllo della respirazione (apnea, ipopnea) presumibilmente legate alla presenza concomitante di un danno del tronco encefalico.

La deformità degli arti superiori e inferiori può essere associata a difficoltà di posizionamento di un accesso venoso.

Occorre fare attenzione per prevenire abrasioni corneali.

Assistenza postoperatoria

La paresi del nervo facciale e la conseguente assenza di espressione facciale compromettono la capacità del paziente di comunicare in modo non verbale, rendendo difficile valutare questi pazienti e valutare il loro dolore. Si dovrebbero utilizzare le variazioni dei parametri fisiologici (frequenza cardiaca e pressione arteriosa) per verificare il livello di analgesia. È anche utile avvalersi dell'aiuto della madre per una valutazione del livello di comfort del bambino.

L'ipotonia può anche avere un impatto sulla funzione respiratoria postoperatoria sia a livello delle vie aeree superiori che della muscolatura toracica e del diaframma. Ciò è particolarmente rilevante durante il periodo peri-operatorio, quando gli agenti anestetici residui e gli NMBA possono esacerbare la scarsa funzionalità basale portando all'insufficienza respiratoria. È raccomandato monitoraggio continuo postoperatorio della funzione respiratoria.

Per l'analgesia postoperatoria devono essere utilizzati farmaci con effetti limitati sulla funzione respiratoria centrale. Dovrebbero essere utilizzati preferibilmente analgesici non oppioidi.

Informazioni riguardo a situazioni di emergenza / diagnosi differenziale

Causate dalla malattia per fornire uno strumento utile a distinguere tra effetto collaterale della procedura anestetica e una manifestazione della malattia

Non noti o non descritti.

Anestesia ambulatoriale

La chirurgia ambulatoriale può essere eseguita in una struttura di terzo livello con adeguate risorse e in casi selezionati.

Anestesia ostetrica

Non descritta.

Bibliografia e links esterni

Literature and internet links

1. Gondipalli P, Tobias JD. Anesthetic implications of Moebius syndrome. *J Clin Anesth* 2006; 18:55-59
2. Ames W, Shichor T, Speakman M et al. Anesthetic management of children with Moebius sequence. *Can J Anesth* 2005; 52(8): 837-844
3. Arpaci H, Kadioglu MN, Tuzuner-Oncul A. Anesthetic management of a case with Moebius syndrome. *IJEDS* 2012; 1(1):37-39
4. Ferguson S. Moebius syndrome: a review of the anaesthetic implications. *Pediatr Anesth*. 1996; 6(1):51-6
5. Matsui K, Kataoka A, Yamamoto A, Tanoue K, Kurosawa K, Shibasaki J, Ohyama M, Aida N. Clinical Characteristics and Outcomes of Möbius Syndrome in a Children's Hospital. *Pediatr Neurol*. 2014 Aug 27. pii: S0887-8994(14)00517-7. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.08.011. [Epub ahead of print]
6. Oliveira RH, Marques M, Amarante JM, Silva A. External mandibular distraction in unusual pediatric syndromes with micrognathia and airway obstruction. *J Maxillofac Oral Surg*. 2013; 12(4):456-60
7. Di Blasio A, Cassi D, Di Blasio C, Gandolfini M. Temporomandibular joint dysfunction in Moebius syndrome. *Eur J Paediatr Dent*. 2013; 14(4):295-8
8. Allen BM, Wert MA, Tatum SA. Congenital unilateral multiple cranial neuropathy: an etiology shared with Mobius syndrome? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006; 70(5):931-4
9. Vauzelle C, Beghin D, Cournot MP, Elefant E. Birth defects after exposure to misoprostol in the first trimester of pregnancy: prospective follow-up study. *Reprod Toxicol*. 2013; 36:98-103
10. Bos-Thompson MA, Hillaire-Buys D, Roux C, Faillie JL, Amram D. Möbius syndrome in a neonate after mifepristone and misoprostol elective abortion failure. *Ann Pharmacother*. 2008; 42(6):888-92
11. Gaspar H. Etiology and genetic aspects of Möbius sequence. *Ophthalmologe*. 2010; 107(8):704-7
12. MacKinnon S, Oystreck DT, Andrews C, Chan WM, Hunter DG, Engle EC. Diagnostic distinctions and genetic analysis of patients diagnosed with Moebius syndrome. *Ophthalmology*. 2014; 121(7):1461-8
13. López de Lara D, Cruz-Rojo J, Sánchez del Pozo J, Gallego Gómez ME, Lledó Valera G. Moebius-Poland syndrome and hypogonadotropic hypogonadism. *Eur J Pediatr*. 2008; 167(3):353-4
14. Al-Mazrou KA, Al-Ghonaim YA, Al-Fayez AI. Poland-Mobius syndrome in an infant girl. *Ann Saudi Med*. 2009; 29(6):482-4
15. Losito L, Gennaro L, Cacudi M, De Rinaldis M, Trabacca A. Moebius syndrome and hydrosyringomyelia: description of a new association. *J Child Neurol*. 2013; 28(6):801-4
16. Osaka Y, Ando T, Kozono Y, Saito I, Saito R, Shimada M. A case of ilioinguinal hernia with Möbius syndrome. *Masui*. 2013; 62(8):960-1
17. Fernandes CR, Pinto Filho WA, Cezar LC, Alves Gomes JM, Florencio da Cunha GK. Fatal recrudescence of malignant hyperthermia in an infant with Moebius syndrome. *Rev Bras Anesthesiol*. 2013; 63(3):296-300
18. Hobaika AB, Neves BS, Fernandes ML, Guedes VC. Anesthesia in a patient with moebius sequence: case report. *Rev Bras Anesthesiol*. 2009; 59(3):341-3
19. Teraz JK, Noah EM. Dynamic restoration in Mobius and Mobius-like patients. *Plast Reconstr Surg* 2003; 111:40 - 55
20. Thapa R, Bhattacharya A. Moebius syndrome with atrial septal defect. *Singapore Med J*. 2009; 50(10):1030-1

21. Jurko A Jr, Minarik M, Misovicova N, Jurko A. Moebius syndrome associated with hypoplastic left heart syndrome. Bratisl Lek Listy. 2009; 110(6):361-2.

Last date of modification: May 2015

These guidelines have been prepared by:

Authors

Ivana Budic, Anaesthesiologist, Centre for Anaesthesia and Resuscitation, Clinical Centre Nis, Medical School University of Nis, Serbia ibudic@open.telekom.rs

Marija Stevic, Anesthesiologist, University Children's Hospital, Belgrade, Serbia
mamarija74@gmail.com

Vesna Marjanovic, Anesthesiologist, Centre for Anesthesia and Resuscitation, Clinical Centre Nis, Serbia
prof.marjanovic@gmail.com

Dusica Simic, Anaesthesiologist, University Children's Hospital, Medical School University of Belgrade, Serbia
dusicasimic2@gmail.com

Peer revision 1

Conan McCaul, Anesthesiologist, The Rotunda Hospital Dublin, Ireland
cmccaul@ROTUNDA.ie

Peer revision 2

Richard Redett, Director Pediatric Plastic Surgery, Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Johns Hopkins Hospital
redett@jhmi.edu

Italian Translation

Alessandra Moretto, Anesthesiologist, Study Group on Rare Disease SARNePI (Italian Society of Neonatal and Pediatric Anesthesia and Resuscitation)
alessandramoretto@gmail.com
