

# Manejo anestésico para hernioplastia inguinal de urgencia en un paciente pediátrico con síndrome de Williams-Beuren

Luis Alfonso Díaz Fosado,\* Lina Sarmiento,\* Marcela Barrera Fuentes,\*\* José Asz Sigall\*\*\*

## RESUMEN

El síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad congénita que se caracteriza por alteraciones craneofaciales, metabólicas y cardiovasculares. Se presenta como resultado de una delección *de novo* en el cromosoma 7q11.23, alteración que afecta al gen responsable de la síntesis de elastina, lo que deriva en enfermedades del sistema cardiovascular tales como estenosis supravalvular aórtica, estenosis de los vasos pulmonares y coronariopatías. Las últimas publicaciones en la literatura son reportes de casos en los que pacientes con este diagnóstico han sufrido muerte súbita, la mayoría en eventos anestésicos. Se presenta el caso de un escolar con diagnóstico de síndrome de Williams-Beuren a quien se le realizó hernioplastia inguinal de urgencia bajo anestesia regional con bloqueo epidural y sedación con infusión de propofol, logrando una estabilidad hemodinámica sin repercusión en la perfusión coronaria. La elección de la técnica anestésica se planteó con base en la fisiología cardiovascular y el procedimiento quirúrgico. Aunque no hay datos suficientes para recomendar una técnica anestésica específica en estos pacientes, un enfoque prudente implicaría especial atención al balance de oferta y demanda de oxígeno en el miocardio.

**Palabras clave:** Síndrome Williams, síndrome de Williams-Beuren, estenosis supravalvular aórtica, anestesia, muerte súbita.

**Nivel de evidencia:** IV

*Anesthetic management for emergency inguinal hernia repair in a pediatric patient with Williams-Beuren syndrome*

## ABSTRACT

*Williams-Beuren syndrome is a congenital disease characterized by craniofacial, cardiovascular and metabolic disorders. It occurs as a result of a deletion of chromosome 7q11.23, alteration affecting the gene responsible for elastin synthesis, leading to cardiovascular system diseases such as aortic supravalvular stenosis, stenosis of pulmonary vessels and coronary diseases. The latest publications in the literature are reports of cases in which patients with this diagnosis have suffered sudden death, most of them in anesthetic events. We present a pediatric patient with a diagnosis of Williams-Beuren syndrome who underwent urgent inguinal hernia repair under regional anesthesia with epidural block and sedation with propofol infusion, achieving hemodynamic stability without impact on coronary perfusion. The choice of anesthetic technique was proposed based on the cardiovascular physiology and the surgical procedure. Although there are insufficient data to recommend a specific anesthetic technique in these patients, a prudent approach would involve special attention to the balance between supply and demand of myocardial oxygen.*

**Key words:** Williams syndrome, Williams-Beuren region duplication syndrome, supravalvular aortic stenosis, anesthesia, sudden death.

**Level of evidence:** IV

**Correspondencia:** Luis Alfonso Díaz Fosado  
Departamento Anestesiología, Quirófanos 2º piso,  
Instituto Nacional de Pediatría.  
Insurgentes Sur Núm. 3700, Letra C,  
Col. Insurgentes Cuicuilco,  
Del. Coyoacán, 04530, Ciudad de México, México.  
E-mail: mdlalfonsodiaz@yahoo.com.mx

## Abreviaturas:

SWB = Síndrome de Williams-Beuren.  
ESVA = Estenosis supravalvular aórtica.  
RVS = Resistencias vasculares sistémicas.  
FC = Frecuencia cardíaca.

Instituto Nacional de Pediatría, Ciudad de México.

Recibido para publicación: 26/10/2016. Aceptado: 11/01/2017.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en:  
<http://www.medigraphic.com/analesmedicos>

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Williams-Beuren (SWB) fue descrito en 1961 por JCP Williams y, posteriormente, por AJ Beuren en 1962.<sup>1</sup> Es una enfermedad congénita multisistémica, con una incidencia de uno en 20,000 nacimientos, que incluye anormalidades del tejido conectivo cardiovascular y del sistema nervioso central, hipotiroidismo e hipercalcemia secundarios a una delección *de novo* en el cromosoma 7q11.23, que afecta al gen ELN, el cual es responsable de la síntesis de elastina.<sup>1,2</sup> La elastina constituye el 50% del peso seco de la aorta y las anomalías vasculares como la estenosis supravalvular aórtica (ESVA) son consecuencia de su déficit; se presentan en 45 y 75% de los pacientes con este síndrome.<sup>2</sup> Además, el deterioro mecánico del flujo sanguíneo coronario es una característica frecuente y a menudo poco apreciada en pacientes con SWB.<sup>3</sup> Existen en la literatura 22 informes de pacientes con diagnóstico de SWB que han muerto de manera súbita, todos ellos por problemas cardiovasculares y la mayoría durante la anestesia.<sup>4</sup> Por lo anterior, es de vital importancia conocer a fondo la fisiopatología cardiovascular de estos pacientes; de aquí nace nuestro interés en presentar el caso de un adolescente con SWB llevado a hernioplastia inguinal urgente por hernia encarcelada bajo anestesia neuroaxial con bloqueo epidural y sedación intravenosa.

## CASO CLÍNICO

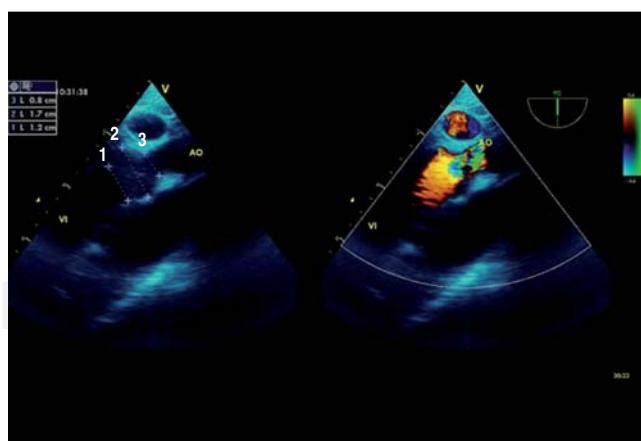
Paciente masculino de 12 años con diagnóstico de SWB, con hernia inguinal izquierda encarcelada de cuatro horas de evolución, programado para hernioplastia inguinal. Antecedente de hipotiroidismo en tratamiento con levotiroxina 88 µg/día, hipertensión arterial sistémica en tratamiento con espironolactona 25 mg/día y captopril 25 mg/día. Como antecedentes quirúrgicos, dos eventos diferidos por presentar bradicardia durante la inducción anestésica: el primero para hernioplastia a los tres meses de edad y el segundo para cateterismo cardiaco a los ocho meses de edad, donde tuvo bradicardia con posterior requerimiento de maniobras avanzadas de reanimación. Se realizó a los ocho años un cateterismo diagnóstico bajo anestesia general, sin reportes de eventos adversos. Ha presentado múltiples infecciones de vías respiratorias.

Al examen físico, talla 152 cm, peso 58 kg, oximetría de pulso ( $SpO_2$ ) 92%, presión arterial (PA) 130/100 mmHg y frecuencia cardiaca (FC) 98 lpm;

facies característica (facies élfica), sin predictores de vía aérea difícil, tórax con presencia de frémito a la palpación, ruidos cardíacos rítmicos con soplo grado V/VI en el segundo espacio intercostal paraesternal derecho irradiado al hueco supraesternal, abdomen blando sin visceromegalias; aumento de volumen en la región inguinal izquierda, con dolor intenso a la palpación, no reductible; resto, sin alteraciones.

El ecocardiograma muestra una región de ESVA con un gradiente pico de 48 mmHg, sin datos de estenosis pulmonar; fracción de eyección conservada y estenosis de las ramas pulmonares (Figura 1). El electrocardiograma en ritmo sinusal con FC 98 lpm, con datos de hipertrofia ventricular derecha.

El plan anestésico consistió en anestesia regional mediante bloqueo epidural, combinado con sedación intravenosa. Monitoria básica con signos vitales basales con PA 146/76 mmHg, FC 104 lpm,  $SpO_2$  92%, temperatura 36.8 °C. No se realizó premedicación. Se administraron 500 mL de solución Hartmann (aproximadamente 10 mL/kg) previamente a la realización del bloqueo epidural, y se continuó con infusión a 200 mL/hora. Se inició infusión de propofol al 1% a 60-90 µg/kg/min. Con un valor de 4 en la escala de sedación de Ramsay, se posicionó en decúbito lateral izquierdo y se realizó bloqueo epidural a nivel L2-L3; se llevó a cabo prueba con lidocaína con epinefrina, negativa para inyección intravascular, y a través de catéter epidural, se administró ropivacaína al 0.75% 10 mL de forma fraccionada. Se proporcionó oxígeno a través de puntas nasales, manteniendo ventilación



1. Aorta, 2. Válvula aórtica, 3. Estenosis supravalvular aórtica.

Fuente: Autores.

Figura 1. Ecocardiografía transtorácica de estenosis supravalvular aórtica.

espontánea con una frecuencia respiratoria de 16-22 por minuto. Se mantuvo hemodinámicamente estable tras la instalación del bloqueo epidural, con PA 115/68 mmHg y FC 64 lpm. Concluyó el procedimiento sin complicaciones.

## DISCUSIÓN

Los pacientes con SWB presentan alteraciones en diferentes órganos y sistemas secundarias al déficit de elastina, siendo la ESVA una de las manifestaciones clínicas con mayor riesgo durante el manejo anestésico transoperatorio. Las células del músculo liso de pacientes con SWB producen únicamente el 15% de la cantidad de elastina necesaria, lo que conduce a un aumento en la proliferación de células de músculo liso y resulta en un engrosamiento de la túnica media vascular con fibras más grandes, amorfas y de crecimiento desorganizado, lo que da lugar a la formación de lesiones obstructivas intravasculares.<sup>3</sup>

La ESVA puede ocurrir de manera aislada, pero es frecuentemente asociada con otras lesiones cardiovasculares. Pham y sus colaboradores reportaron una fuerte asociación con estenosis de la arteria pulmonar, estenosis del arco aórtico y defectos en las arterias coronarias hasta en un 45%, lo cual puede contribuir a la muerte súbita en estos pacientes.<sup>2</sup>

Existen dos tipos de ESVA, el más común y el que presenta nuestro paciente es una lesión que se asemeja a un reloj de arena y abarca una pequeña porción, generalmente de la raíz de la aorta ascendente; el otro es una lesión difusa que puede abarcar la totalidad de la aorta y con frecuencia asociarse a estenosis del tronco braquiocefálico.<sup>2</sup>

El deterioro mecánico del flujo sanguíneo coronario es una característica frecuente y a menudo poco apreciada en pacientes con SWB.<sup>3</sup> La arteriopatía por alteración en la producción de elastina puede generar una deformación de las arterias coronarias y, además, una pared aórtica engrosada puede reducir directamente el tamaño de los orificios coronarios. La dilatación y tortuosidad de las arterias coronarias se debe a la exposición a altas presiones preestenóticas que pueden conducir al desarrollo de aterosclerosis coronaria acelerada y aneurismas coronarios.<sup>3</sup> Esto explicaría los dos eventos de bradicardia presentados por nuestro paciente en los dos procedimientos anestésicos previos.

La presencia de ESVA y estenosis de la arteria pulmonar genera hipertrofia biventricular secundaria a la obstrucción de ambos tractos de salida. Este aumento de la masa muscular incrementa el consu-

mo de oxígeno y es un factor de riesgo para isquemia subendocárdica, que asociada a presiones intraventriculares elevadas genera un alto riesgo de obstrucción coronaria e isquemia miocárdica por uno o más mecanismos, independientemente del grado de obstrucción aórtica.<sup>3</sup>

Conociendo las posibles causas fisiopatológicas que podrían llevar a un evento adverso transanestésico, elegir la técnica anestésica ideal en estos pacientes implica especial atención al balance de oferta y demanda de oxígeno miocárdico. Las metas principales en el manejo de estos pacientes es mantener la postcarga para asegurar un flujo sanguíneo coronario efectivo en diástole; es decir, es importante evitar la caída de la resistencia vascular sistémica (RVS), disminuir el consumo miocárdico de oxígeno (evitando que estímulos quirúrgicos como el dolor aumenten la frecuencia cardiaca y disminuyan el tiempo de llenado ventricular) y mantener una adecuada precarga, con la administración lenta de cristaloides o coloides, de ser necesario.

Al ser nuestro caso un procedimiento quirúrgico abdominal inferior asociado a la edad del paciente, optamos por la colocación de un bloqueo neuroaxial peridural, considerando que la ESVA era moderada. La edad del paciente no nos permitía realizar este bloqueo en estado despierto, por lo que la infusión de propofol a dosis bajas fue una buena alternativa para la sedación, dado que el efecto cardiotensor es menor, aunque no despreciable. La razón por la cual decidimos colocar un bloqueo neuroaxial de tipo peridural es porque nos permite una mejor estabilidad hemodinámica con un menor bloqueo simpático comparada con el bloqueo subaracnoideo; de esta manera, la disminución de la RVS es menor y se logra el objetivo de disminuir el riesgo de isquemia miocárdica.

Existen en la literatura dos reportes de caso que vale la pena mencionar por la baja complejidad del procedimiento y los desenlaces adversos ocurridos. Bragg y sus colaboradores reportaron el caso de un niño de tres años con SWB programado para orquidopexia bilateral bajo anestesia general y bloqueo caudal. El ecocardiograma preoperatorio reveló una ESVA leve, con buena función de ambos ventrículos, sin datos de hipertrofia. El paciente presentó paro cardiorrespiratorio momentos después de realizar el bloqueo caudal con dosis convencionales de bupivacaína. Los primeros signos fueron cambios dramáticos en el segmento ST, bradicardia severa, hipotensión y actividad eléctrica sin pulso que requirió maniobras de reanimación en dos ocasiones. El cate-

terismo reveló una ESVA de leve a moderada y una oclusión casi completa a nivel del *ostium* coronario izquierdo.<sup>5</sup> Monfared y Messner reportaron el caso de un lactante de 18 meses con diagnóstico de apnea obstructiva del sueño, ESVA y estenosis pulmonar que presentó muerte súbita inmediatamente después de la realización de una amigdalectomía. No se especifican las características de las lesiones cardíacas ni la técnica anestésica utilizada. Posteriormente a la extubación y tras la administración de una dosis desconocida de fentanilo para control del dolor postoperatorio, el paciente desarrolló cianosis, bradicardia severa y actividad eléctrica sin pulso a pesar de maniobras de reanimación durante 53 minutos.<sup>1</sup>

Las guías de la Fundación Síndrome de Williams y de la Academia Americana de Pediatría recomiendan un abordaje integral del paciente con SWB.<sup>6</sup> La valoración preoperatoria debe incluir la evaluación de la vía aérea buscando hallazgos como hipoplasia mandibular, anormalidades dentarias o cualquier signo que pueda dificultar la ventilación o la intubación traqueal; realizar niveles de calcio previamente a cualquier evento anestésico y un perfil tiroideo preoperatorio; la valoración cardiovascular debe ir enfocada a buscar síntomas de isquemia miocárdica. Se debe realizar un electrocardiograma para descartar hipertrofia del ventrículo izquierdo, anormalidades en el segmento ST y QT prolongado, lo que podría indicar isquemia latente. El ecocardiograma es imperativo para poder valorar el grado de hipertrofia ventricular, la severidad de la ESVA, la permeabilidad de los orificios coro-

narios, alteraciones en la movilidad ventricular y, por supuesto, la función ventricular.<sup>6</sup> En la actualidad, el cateterismo cardíaco y coronario con angiografía aórtica sigue siendo el estándar de oro para las afecciones de la válvula aórtica y la evaluación de las arterias coronarias. El cateterismo cardíaco conlleva sus propios riesgos en estos pacientes; por lo tanto, la evaluación de riesgos, especialmente en lo que se refiere a los procedimientos electivos o no cardíacos sigue siendo problemática.<sup>3</sup> No obstante, la valoración preoperatoria debe realizarse de forma oportuna y debe poder identificar, sobre todo, a los pacientes con SWB con alto riesgo de presentar arritmias ventriculares e isquemia en el perioperatorio (*Cuadro I*).

En cuanto al manejo anestésico, en presencia de hipertrofia severa del ventrículo izquierdo, la administración rápida de líquidos puede precipitar un incremento en la presión auricular izquierda, lo que resultaría en congestión vascular pulmonar, por lo que la administración debe ser lenta y fraccionada.<sup>3</sup> En pacientes de alto riesgo, hay que considerar el uso de ecocardiografía transoperatoria para evaluar la contractilidad miocárdica.<sup>7</sup> La inducción inhalatoria deberá realizarse gradualmente y, en caso de inducción intravenosa, se recomienda el uso de ketamina, etomidato, opioides o dosis bajas de propofol.<sup>7</sup> Es necesario mantener las RVS; en caso de hipotensión, se debe tratar de manera agresiva, de preferencia con fármacos con efecto adrenérgico puro como es el caso de la fenilefrina; si hay presencia de bradicardia, utilizar adrenalina como el fármaco de elección.<sup>3</sup> Es

**Cuadro I.** Clasificación de riesgo en pacientes con síndrome de Williams-Beuren.

Riesgo bajo	Riesgo moderado	Riesgo alto
Electrocardiograma normal	Estenosis moderada de una rama de la arteria pulmonar	Estenosis supravalvular aórtica severa con gradiente medio > 40 mmHg
Ecocardiograma normal	Hipertensión	Síntomas o signos electrocardiográficos de isquemia
Presencia mínima de anormalidades extracardíacas	Estenosis supravalvular aórtica con gradiente leve a moderado (< 40 mmHg)  Otras cardiopatías no graves como defectos septales, estenosis supravalvular aórtica, estenosis supravalvular pulmonar corregidas sin gradientes residuales  Hipertrofia ventricular izquierda leve  Presencia de estenosis supravalvular aórtica de forma aislada  Afección extracardíaca tal como dificultad en la vía aérea o enfermedad por reflujo gastroesofágico severo	Enfermedad coronaria demostrada en estudios de imagen  Hipertrofia del ventrículo izquierdo severa  Alteración en el tracto de salida biventricular  QT prolongado en el electrocardiograma

importante también evitar hipercarbia e hipoxemia, mantener la presión media de la vía aérea constante, con una adecuada ventilación minuto, en especial en pacientes con obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho; mantener la frecuencia cardiaca adecuada para la edad. Fármacos vagolíticos como atropina glicopirrolato y drogas con actividad simpaticomimética deben ser utilizados con cautela.<sup>3-7</sup>

## CONCLUSIÓN

El manejo anestésico de los pacientes con SWB debe ser individualizado según el tipo de procedimiento quirúrgico, edad del paciente, anomalías y comorbilidades asociadas en busca de minimizar el riesgo de isquemia miocárdica, teniendo un balance adecuado de la oferta y demanda de oxígeno. La ESVA y las anomalías coronarias son las principales causas de eventos adversos transanestésicos, por lo que la valoración preoperatoria merece gran importancia.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Monfared A, Messner A. Death following tonsillectomy in a child with Williams syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006; 70 (6): 1133-1135.
2. Collins RT 2nd. Cardiovascular disease in Williams syndrome. *Circulation*. 2013; 127: 2125-2134.
3. Burch TM, McGowan FJ Jr, Kussman BD, Powell AJ, DiNardo JA. Congenital supravalvular aortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: what's the mystery? *Anesth Analg*. 2008; 107 (6): 1848-1854.
4. Medley J, Russo P, Tobias JD. Perioperative care of the patient with Williams syndrome. *Paediatr Anesth*. 2005; 15 (3): 243-247.
5. Bragg K, Fedel GM, DiProsperis A. Cardiac arrest under anesthesia in a pediatric patient with Williams syndrome: a case report. *AANA J*. 2005; 73 (4): 287-293.
6. Bouchireb K, Boyer O, Donnet D, Brunelle F, Decramer S, Landthaler G et al. Clinical features and management of arterial hypertension in children with Williams-Beuren syndrome. *Nephrol Dial Transplant*. 2010; 25 (2): 434-438.
7. Matisoff AJ, Olivieri L, Schwartz JM, Deutsch N. Risk assessment and anesthetic management of patients with Williams syndrome: A comprehensive review. *Paediatric Anaesthesia*. 2015; 25 (12): 1207-1215.