



Síndrome Ehlers-Danlos y anestesia

Juan Pablo Sánchez Rodríguez,* Roberto Guzmán Nuques,* Elisa Rionda Díaz,*
Mario Alberto Quintero García,* Alejandro V Jiménez Casillas*

Resumen

El síndrome de Ehlers-Danlos es un desorden hereditario del tejido conectivo que afecta a tejidos blandos, vasos sanguíneos y órganos internos, se caracteriza por hiper movilidad articular, extensibilidad de la piel y fragilidad de tejidos blandos, todo debido a la deficiencia de colágeno. Está siempre presente desde el nacimiento, aunque las manifestaciones clínicas pueden ser tardías. Los individuos afectados tienen un riesgo elevado de mortalidad debido a la ruptura espontánea intestinal o de vasos sanguíneos, consecuencia de embarazo, trauma, iatrogenia, y procedimientos como arteriografía, intubación endotraqueal y endoscopia. El diagnóstico se basa en criterios clínicos e historia familiar de la enfermedad. Se reporta un caso clínico de un escolar masculino de 8 años de edad, portador de síndrome de Ehlers-Danlos, postoperado de instrumentación de columna toracolumbar y lesión diafragmática, el cual acude al Centro Médico ABC para su manejo y tratamiento quirúrgico por obstrucción intestinal, manejado con anestesia general balanceada, inducción de secuencia rápida, mantenimiento con opiáceos y sevoflurano bajo apoyo ventilatorio mecánico.

Palabras clave: Ehlers-Danlos, manejo anestésico, desorden hereditario.

Summary

The Ehlers–Danlos Syndrome, is an hereditary disorder of the connective-tissue. It can affect skin, joints and blood vessels. It is characterized by joint hypermobility, cutaneous fragility and hyperextensibility, caused by a defect in collagen synthesis. Although, clinical manifestations can appear later on, it is a congenital defect. Affected individuals have a higher mortality risk, due to spontaneous organ and vessel rupture; during pregnancy, trauma, iatrogenic events, and during some procedures like arteriography, orotracheal intubation and endoscopy. The diagnosis is based on clinical manifestations and family history of the disease. We report a case of an eight year old male postoperated patient of spinal instrumentation and diaphragmatic lesion with Ehlers-Danlos Syndrome. He was brought to the ABC Medical Center for surgical treatment of a bowel obstruction. The general anesthesia technique, was balanced anesthesia with rapid sequence induction. Opioids and sevoflurane was used for maintenance of anesthesia as well as mechanic ventilation.

Key words: Ehlers-Danlos, anesthetic technique, hereditary disorder.

* Departamento de Anestesiología, Centro Médico ABC.

Correspondencia:
Dr. Juan Pablo Sánchez Rodríguez.
Centro Médico ABC, 1er piso. Anestesiología. Sur 136 Núm.
126, Colonia Las Américas, 01120, México D.F.
Correo electrónico: bunnyrionda@hotmail.com

Aceptado: 20-10-2008

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED), es un grupo heterogéneo de desórdenes hereditarios de los tejidos conectivos, que se clasifica de acuerdo a sus signos y síntomas. Beighton identificó inicialmente cinco tipos de SED, basándose sobre todo en la magnitud de la afectación de la piel, articulaciones y otros tejidos, posteriormente se describieron más de 10 variedades distintas, incluidas las recesivas

y las ligadas al sexo. Se hereda generalmente de forma autonómica dominante, es heterogéneo por las distintas mutaciones genéticas capaces de afectar la estructura o la unión de colágeno diferentes.¹ La prevalencia es de 1 en 5,000 a 1 en 10,000, afecta tanto al sexo femenino como al masculino, predominando en individuos de raza negra.^{2,3} El diagnóstico está basado en antecedentes heredofamiliares y criterios clínicos, aunque son de gran utilidad la realización de biopsia de tejido conectivo, así como las pruebas genéticas. El diagnóstico se confirma por demostración de la síntesis anormal de procolágeno tipo III por los fibroblastos e identificación de la mutación de los genes de procolágeno tipo III. La mutación del gen COL5A1 resulta en la forma grave del SED tipo I y II,⁴ y mutaciones en COL3A1 resulta en el tipo IV y V.⁵

No existe un tratamiento específico, sin embargo se deben realizar una serie de recomendaciones para el cuidado y manejo. El pronóstico depende del tipo específico, aunque los casos más graves están reportados en el tipo IV o vascular,⁵ cursando con una amplia gama de complicaciones asociadas a la ruptura, disección y fistulas arteriales.

Las complicaciones son raras durante la infancia, pero a los 20 años de edad, el 25% ha presentado alguna complicación médico-quirúrgica.⁶ La mortalidad a los 40 años en este tipo de pacientes es del 80%,⁷ y el 70% de las muertes registradas resultan principalmente de ruptura arterial torácica, abdominal y cerebral.⁸

Existe escasa información publicada acerca del manejo anestésico de esta enfermedad. Nosotros presentamos el manejo anestésico de un paciente pediátrico con síndrome de Ehlers-Danlos.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se trata de paciente masculino de 8 años de edad, el cual cuenta con antecedentes de displasia del desarrollo de cadera izquierda manejado con reducción cerrada. Es producto de la 1ra gesta, embarazo normo-evolutivo obtenido por vía vaginal, peso de 1,300 g, lloró y respiró al nacer, se mantuvo en incubadora por un mes sin ventilación asistida, sostén cefálico a los 3 meses, control del tronco a los 7 meses, deambulación a los 1.6 años de edad, sin antecedentes heredofamiliares.

Inicia su padecimiento actual al año y medio de edad, al detectar simetría del tórax, tratado con corsé por 4 años, sometido a instrumentación de columna toracolumbar con abordaje anterior y artrodesis T10-L1 con peroné del lado izquierdo y colocación de tubo pleural, con sangrado de 900 cc y transfundido con 2 paquetes globulares. Al 1er día de postoperado, drenando 120 cc de material serohemático.

El 2° día con drenaje de 80 cc, se obstruye tubo pleural cursando con dolor abdominal y saturando al 88% con O₂,

capacidad vital (CV) de 57%; se toma placa de tórax, observando imagen radioopaca a nivel de pulmón izquierdo y la silueta de burbuja gástrica a nivel torácico (*Figura 1*), sin tolerar vía oral, sin presencia de evacuaciones. Se decide intervención quirúrgica, encontrando hernia diafragmática izquierda, la cual consistía en cavidad gástrica, bazo y riñón izquierdo, los cuales impedían la expansión del pulmón ipsilateral y desgarro posterior del diafragma.

Ingresa a esta unidad hospitalaria con diagnóstico de insuficiencia respiratoria secundaria a pulmón de choque (izquierdo), postoperado de plastia mediafragmática izquierda, SRIS (síndrome de respuesta inflamatoria sistémica) y probable sepsis abdominal, proveniente del hospital Shriners.

A su ingreso con sonda para nutrición parenteral, posteriormente con distensión abdominal, por lo que se coloca sonda nasogástrica, presenta datos de obstrucción intestinal, por lo que se decide programar para laparotomía exploradora.

El estudio preanestésico clínicamente mostrando taquipnea (27 rpm), fiebre (38.7°C), leucocitosis (21,000), distensión y dolor abdominal, deshidratado. Con peso de 18 kg, hiperextensibilidad, piel aterciopelada, múltiples cicatrices y equimosis (*Figuras 2 y 3*). En la placa de tórax posterior mostraba tórax asimétrico, cifoscoliosis (*Figura 4*). Vía aérea: apertura bucal 4 cm, Mallampati II.

Se decide anestesia general balanceada. Ya en quirófano se monitoriza con ECG continuo, presión arterial no invasiva, saturación de oxígeno y capnografía. Signos vitales: FC: 141 lpm, TA: 100/70, Temperatura: 38.7°C, SpO₂ de 91% con oxígeno suplementario, peso: 18 kg. Con presencia de catéter central en vena yugular interna derecha. La inducción se realizó por vía endovenosa con fentanil 75 µg, propofol 40 mg con lidocaína 20 mg, suxametonio 20 mg. Realizándose intubación endotraqueal con tubo 5.5 con globo. El mantenimiento se realizó con O₂ al 100% y sevoflurano a 2-3 vol%, atracurio (bolos cada 20 minutos de 50 µg) bajo ventilación mecánica manejada por presión (18 cmH₂O), FR: 25 rpm.

Se administra solución Hartmann (500 mL), solución fisiológica (200), plasma (250 mL), con 200 mL de sangrado y balance hídrico total (+) 66 mL al término del procedimiento.

Posteriormente fue trasladado a la Unidad de Terapia Intensiva Pediátrica, intubado y con signos vitales estables: FC: 118 lpm, TA: 99/67, Temperatura: 36.4°C, SpO₂ de 98% para su tratamiento y recuperación.

CONSIDERACIONES ANESTÉSICAS

La elección de la técnica anestésica es controversial, tomando en cuenta el tipo de SED y los riesgos asociados a la pato-

logía. En algunos tipos las anomalías esqueléticas hacen de la anestesia regional una técnica difícil o imposible; además de que han sido identificados y asociados distintos desórdenes de la coagulación, así como disfunción plaquetaria,⁷ por lo que la anestesia regional pudiera estar contraindicada por el alto riesgo de hematomas peridurales.^{6,9,10} El uso de anestesia espinal con agujas de calibre pequeño (Gauge 27) pueden minimizar el riesgo de sangrado y hematoma.¹⁰

Por su parte, el sangrado puede complicar la colocación de una vía periférica, central, arterial o aguja neuroaxial, por lo que los tiempos de sangrado y las pruebas de coagulación deben ser integrados en la valoración preanestésica.

El uso de catéteres centrales o vías arteriales deben ser instaladas en sitios donde la compresión no sea una limitante para el control de una hemorragia. Las posibles complicaciones incluyen la formación de hematomas cervicales (pun-



Figura 1. Imagen radiopaca a nivel de pulmón izquierdo y la silueta de burbuja gástrica a nivel torácico.



Figura 3. Hiperextensibilidad, piel aterciopelada, múltiples cicatrices y equimosis.



Figura 2. Hiperextensibilidad, piel aterciopelada, múltiples cicatrices y equimosis.



Figura 4. Tórax asimétrico y cifoscoliosis.

ción yugular) o mediastinales (punción subclavia), así como la formación de aneurismas postpunción, por lo que se sugiere el uso de catéteres y agujas de bajo calibre.^{1,6,9}

La valoración preanestésica debe incluir una exploración cardiovascular completa, debido a la alta incidencia de prolapso de la válvula mitral; se sugiere de igual manera el uso profiláctico de antibióticos para prevención de endocarditis bacteriana.⁹

Existe la posibilidad de presentar bloqueo cardíaco completo durante el periodo transanestésico, por lo que se debe considerar la posibilidad de colocar un marcapaso temporal.¹

La anestesia general puede exponer al riesgo de aspiración y dificultad a la intubación traqueal. Algunos pacientes presentan inestabilidad cervical, lo cual podría dificultar la laringoscopia e intubación. La respuesta hipertensiva a la intubación podría predisponer a un daño vascular,^{9,10} como la ruptura de un aneurisma oculto, así como exacerbar la pérdida sanguínea. La vía aérea deberá ser manejada cuidadosamente, en vista de la posibilidad de inestabilidad cervical, enfermedad periodontal, sangrado gingival y fragilidad en los tejidos orofaríngeos.¹⁰ El uso de relajantes musculares, a dosis adecuadas, nos facilitará la intubación endotraqueal y disminuirá la incidencia de hematomas y traumatismos.⁶

Una alternativa es el uso de la mascarilla laríngea, cuando esté indicada, para evitar lesiones laríngeas o traqueales.⁶ Debemos tener en cuenta la labilidad de los tejidos al colocar tubos endotraqueales o sondas naso u orogástricas. El daño esofágico se puede minimizar realizando la maniobra de Sellick adecuadamente, así como evitar la presencia de vómito con tratamiento farmacológico profiláctico.⁹

Existe un riesgo elevado de neumotórax espontáneo, por lo que durante el periodo transanestésico se deberán manejar presiones bajas en la vía aérea. Si es posible se prefiere la ventilación espontánea o asistida.^{1,10}

DISCUSIÓN

El SED es un trastorno hereditario de presentación poco frecuente y con una amplia gama de alteraciones cutáneas y articulares.³

En lo referente al tipo I o *Gravis*, que es el tipo de SED de nuestro paciente, de herencia autonómica dominante, con articulaciones hiper móviles, piel hiperextensible, con leve tendencia a la equimosis, de piel suave y aterciopelada.⁹ Al diagnóstico se llega a través de estudios bioquími-

cos y moleculares, sin que exista en la actualidad tratamiento específico para esta enfermedad.

Cuando se identifica a este tipo de pacientes, se debe solicitar una consulta genética para valorar el tipo y la gravedad de la afectación.⁶ En nuestro caso podríamos esperar complicaciones por las características clínicas del paciente, que nos hablan de una notable hiperelasticidad cutánea, hiper motilidad articular y alteraciones cutáneas evidentes, que nos predisponen a ruptura visceral o de vasos sanguíneos.⁷

El SED es una patología poco frecuente, pero con importantes complicaciones potenciales para el manejo anestésico-quirúrgico, que pueden evitarse siguiendo las consideraciones antes descritas. En nuestro caso decidimos una inducción de secuencia rápida, mantenimiento con sevoflurano y atracurio, con apoyo ventilatorio mecánico manejado por presión, sin evidencia de alteraciones hemodinámicas ni ventilatorias. Este caso ilustra las recomendaciones para el manejo anestésico del síndrome de Ehlers-Danlos tipo I.

REFERENCIAS

1. Cividanes D, Silva L, Peña C. Síndrome de Ehlers-Danlos y anestesia: a propósito de un caso. *Rev Venezolana de Anestesiología* 2002; 7: 27-29.
2. Mao JR, Bristow J. The Ehlers-Danlos syndrome: on beyond collagens. *J Clin Invest* 2001; 9: 1063-1069.
3. Wilson J. Harrison. *Principios de Medicina Interna*. 12ª edición. México. Interamericana McGraw-Hill; 1991: 2363-2368.
4. Wenstrup RJ, Langland GT, Willing MC, D'Souza VN, Cole WG. A splice-junction mutation in the region of COL5A1 that codes for the carboxyl propeptide of $\alpha 1(V)$ chains results in the gravis form of the Ehlers-Danlos syndrome (type I). *Hum Mol Genet* 1996; 5: 1733-1736.
5. Pepin MG, Schwarze U, Superti-Furga A, Byers PH. Clinical and genetic features of Ehlers-Danlos syndrome Type IV, the vascular type. *N Engl J Med* 2001; 342: 673-680.
6. Hussein Z, Monzón E, Fariña R, Ojeda N, Rodríguez-Pérez A. Consideraciones anestésicas en el síndrome de Ehlers-Danlos. *Rev Esp Anestesiol Reanim* 2002; 49: 438-439.
7. Garvin JT, Joyce M, Redahan M, O'Loughlin A, Waldron R. Surgical management of Ehlers-Danlos syndrome type IV following abdominal trauma. *J Trauma* 2006; 61: 1-4.
8. Chuman H, Trobe JD, Petty EM, Schwarse U, Pepin M, Byers PH, Devekis JP. Spontaneous direct carotid-cavernous fistula in Ehlers-Danlos syndrome type: two case reports and a review of the literature. *J Neuro-Ophthalmol* 2002; 22: 75-81.
9. Dolan P, Sisko F, Riley E. Anesthetic considerations for Ehlers-Danlos syndrome. *Anesthesiology* 1980; 52: 266-269.
10. Volkov N, Nisenblat V, Ohel G, Gonen R. Ehlers-Danlos syndrome: insights on obstetric aspects. *Obstet Gynecol Surv* 2006; 62: 51-57.