



CASO CLÍNICO

Vol. 34, No. 4 Octubre-Diciembre 2011

pp 309-312

Síndrome de DiGeorge. Tratamiento anestésico

Dra. Soledad Bellas,* Dra. Felisa Marín,** Dra. Ana Sepúlveda*

* Médico Interno Residente de Anestesiología.
** FEA de Anestesiología.

Servicio de Anestesiología y Reanimación del Hospital Universitario Virgen del Rocío; Sevilla; España.

Autor responsable:

Dra. Soledad Bellas
Hospital Universidad Virgen del Rocío
Servicio de Anestesiología y Reanimación
C/Manuel Siuot s/n
CP: 41013 Sevilla, España
Email: ice@infomed.sld.cu

Recibido para publicación: 16-03-11.

Aceptado para publicación: 11-10-11.

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

RESUMEN

Introducción: El síndrome de delección 22q11.2 es un cuadro de anomalía del desarrollo, caracterizado por una microdelección de tres megabases en el cromosoma 22q11. Este problema se asocia a una variedad de fenotipos clínicos, entre ellos, el síndrome de DiGeorge, el cual se caracteriza por alteraciones cardiovasculares, orofaríngeas, inmunológicas, endocrinas y neurológicas. **Caso clínico:** Presentamos el caso de un niño de 12 meses de edad diagnosticado como portador del síndrome DiGeorge que fue sometido a anestesia general inhalatoria para la canalización de una vía central dirigida por ecografía. **Discusión:** Revisamos los problemas potenciales para la conducta anestésica de los pacientes diagnosticados con síndrome de DiGeorge.

Palabras clave: Síndrome de DiGeorge, síndrome de delección 22q11.2.

SUMMARY

Background: 22q11.2 Deletion syndrome is a condition of abnormality development, characterized by a three-megabase microdeletion in chromosome 22q11. This problem is associated with a variety of phenotypes clinicians, including DiGeorge syndrome, which is characterized by cardiovascular, oropharyngeal, immunological, endocrine and neurological disorders. **Case report:** We report a 12-month age diagnosed as having DiGeorge syndrome who underwent inhalational general anesthesia for the channeling of a central line run by ultrasound. **Discussion:** We studied the potential problems for the conduct Anesthesia for patients diagnosed with DiGeorge syndrome.

Key words: DiGeorge syndrome, 22q11.2 deletion syndrome.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de delección 22q11.2 es una anomalía del desarrollo caracterizado por la microdelección de tres megabases en el cromosoma 22q11⁽¹⁾ que se asocia a una variedad de fenotipos clínicos que incluyen: el síndrome de DiGeorge, el síndrome velocardiofacial, la anomalía facial conotruncal y defectos cardíacos congénitos esporádicos o familiares.

El síndrome de DiGeorge es de tipo congénito y se caracteriza por presentar defectos cardíacos, alteracio-

nes orofaríngeas, inmunológicas, endocrinas y neuropsiquiátricas⁽²⁾. Presenta una incidencia anual de 14 por 100,000 nacidos vivos⁽³⁾. El diagnóstico se realiza por los datos clínicos mencionados y por la presencia de una microdelección en el cromosoma 22q11.2 objetivada por fluorescencia⁽¹⁾. Por todo ello, la conducta anestésica de los pacientes diagnosticados con síndrome de DiGeorge es un reto para el anestesiólogo y en consecuencia para el manejo perianestésico.

Presentamos el caso de un paciente diagnosticado con síndrome de DiGeorge de 1 año de edad que fue sometido

a una anestesia general inhalatoria para la canalización de una vía central dirigida con ecografía para nutrición parenteral.

Los problemas que surgen de la conducta anestésica en los pacientes con síndrome 22q11.2DS son expuestos para discusión.

CASO CLÍNICO

Paciente de 1 año de edad y 6 kg de peso; diagnosticado con síndrome de DiGeorge que se somete a anestesia general para la canalización de una vía central dirigida por ecografía con fines de nutrición parenteral.

Al realizar la valoración preanestésica se clasifica como ASA III al objetivar en los antecedentes personales ductus anterior no corregido, hipoparatiroidismo, inmunodeficiencia de linfocitos T, fenotipo compatible con síndrome de DiGeorge (cuello corto, hipertelorismo, estrabismo, baja implantación de orejas, micrognatia), retraso mental y psicomotor con talla y peso bajo.

El paciente presenta a la exploración física como datos de interés un soplo sistólico I/II y mallampati II, resto normal. Analítica dentro de los parámetros de la normalidad.

El procedimiento fue llevado a cabo bajo anestesia general inhalatoria. Se realizó intubación orotraqueal mediante laringoscopía de visión directa, visualizándose Cormack I, con tubo endotraqueal de 4.5 sin neumotaponamiento manteniendo la ventilación espontánea.

Se administró en la inducción sevofluorano al 6% mediante mascarilla facial, el mantenimiento se realizó con sevofluorano al 2% y no se consideró necesaria la administración de ningún analgésico ni relajante muscular durante la intervención. Se monitorizó al paciente de forma continua con ECG, SpO₂, etCO₂ y PANI, manteniéndose en todo momento estable hemodinámicamente y con una SpO₂ del 98-99%, sin perder la ventilación espontánea.

Se canalizó vena yugular interna derecha dirigida mediante ecografía sin incidencias. Al finalizar intervención se extubó al paciente en ventilación espontánea sin retirar gases, en estado de hipnosis. Posteriormente se retiraron los gases y se realizó apoyo ventilatorio mediante mascarilla facial hasta que el paciente se encontró totalmente despierto, con nivel de conciencia y reflejos de vías respiratorias recuperados. Duración del procedimiento total: 45 minutos, tras lo cual fue trasladado a la Unidad de Reanimación Postanestésica. Allí fue monitorizado con ECG, SpO₂ y PANI, manteniéndose estable hemodinámicamente; pautamos analgesia con AINES. Tras 2 horas de ingresado en esta unidad y de mantenerse estable hemodinámicamente en todo momento, con buena mecánica ventilatoria, saturando al 93% sin aporte de oxígeno se envía a planta.

DISCUSIÓN

El síndrome de DiGeorge es una malformación congénita múltiple originada por una alteración durante la embriogénesis. Se cree que es debida a trastornos en el desarrollo del tercer y cuarto arco faríngeo embrionario como resultado de la migración anómala de las células de la cresta neural. Los órganos afectados serán por lo tanto los derivados de estos arcos⁽⁴⁾ (Figura 1). En una embriogénesis normal estos arcos dan lugar a la cabeza, el corazón, la glándula parótida y el timo⁽⁴⁾.

Es fundamental para el anestesiólogo, el conocimiento de los sistemas implicados en esta enfermedad para realizar una correcta conducta anestésica.

Entre los defectos cardíacos que presentan los sujetos diagnosticados con síndrome de DiGeorge se encuentran la tetralogía de Fallot en 35%, defectos del *septum* ventricular en 14%, interrupción del arco aórtico en 14% y atresia de la arteria pulmonar en 10%⁽⁵⁾. También pueden encontrarse otras anomalías como hipoplasia del ventrículo izquierdo, tronco arterioso y trasposición de las grandes arterias⁽⁶⁾. Por todo ello, se recomienda una valoración cardíaca previa, siempre que sea posible con la realización de un ECG y ecocardiografía, para poder valorar la contractilidad cardíaca y el gasto cardíaco. Se recomienda la elección de una inducción inhalatoria suave con el fin de no ocasionar una situación de bajo gasto, que podría comprometer el estado hemodinámico de estos pacientes. Se considera el sevofluorano de elección en estos pacientes, ya que éste no produce irritación en las vías aéreas y presenta un perfil de estabilidad hemodinámica, lo que permite un mantenimiento anestésico muy seguro. En nuestro caso se realizó la inducción de forma paulatina con este gas incrementando la CAM del gas progresivamente manteniendo al paciente estable hemodinámicamente en todo momento.

La dismorfia facial típica en estos pacientes incluye cara alargada, hipertelorismo ocular, estrechamiento de las narinas, implantación baja de orejas, boca pequeña y retrognatia⁽⁷⁾. Además se pueden encontrar anomalías del paladar, faríngeas y traqueales en un 30% de los pacientes⁽⁵⁾ (Figura 2). De esta manera, la hipotonía de la faringe puede ocasionar en estos pacientes apnea obstructiva del sueño. Además es frecuente la aparición de otitis medias serosas recurrentes como resultado de la hipoplasia en las trompas de eustaquio⁽²⁾. Estas alteraciones, sobre todo la boca pequeña, la retrognatia y las alteraciones faringotraqueales pueden hacer la inserción de la mascarilla laríngea y la intubación traqueal difícil; por ello, se cree prudente tener a la mano un fibrobroncoscopio antes de realizar el primer intento de intubación orotraqueal. Este paciente presentaba retrognatia y boca pequeña. Se decidió intubación endotraqueal mediante laringoscopía directa que se realizó en el primer intento sin incidencias. A pesar de esto, se recomienda, siempre que sea posible, la inserción de una

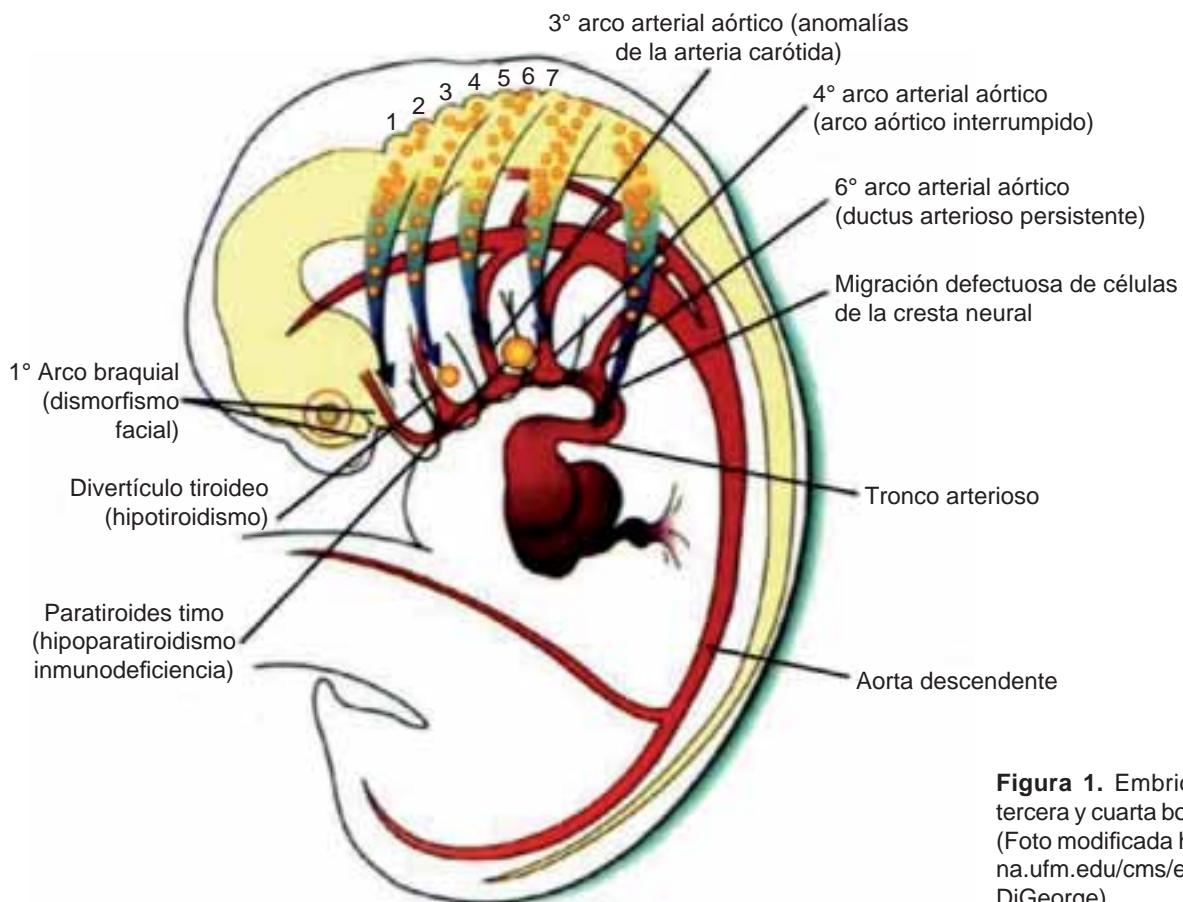


Figura 1. Embriología de la tercera y cuarta bolsa faríngea. (Foto modificada <http://medicina.ufm.edu/cms/es/Sindrome-DiGeorge>)

mascarilla laríngea en estos pacientes, ya que se consigue el control de la vía aérea de una forma sencilla y cómoda; sobre todo para un anestesiólogo que no esté habituado al abordaje de la vía aérea de un niño.

La hipoplasia del timo que se describe en estos pacientes puede ocasionar alteraciones en la inmunidad mediada por células T. Por ello, estos pacientes suelen presentar infecciones repetidas, especialmente infecciones del tracto respiratorio superior⁽⁵⁾. Las muertes de los enfermos de síndrome de DiGeorge por causa infecciosa son de 1%⁽⁸⁾. Este paciente no presentó ninguna infección activa y no fue necesario administrar ningún antibiótico de forma profiláctica.

Éstos también suelen presentar hipoplasia de la glándula parótidea, por ello sufren frecuentemente de episodios de hipocalcemia⁽²⁾. La mayoría de estos sujetos se encuentran tratados con suplementos de calcio de forma crónica. Durante la realización de una intervención en estos pacientes se recomienda la determinación seriada de los niveles de calcio en sangre para evitar de esta forma la hipocalcemia. Este paciente se encontraba tratado de forma crónica con suplementos de calcio. Sus niveles de calcio en sangre durante la intervención se mantuvieron en rango de normalidad.



Figura 2. Dismorfia facial en paciente con síndrome DiGeorge. (Foto modificada <http://immuneweb.xmu.edu.cn/images/19/figure19-04.jpg>)

Otras alteraciones que se pueden encontrar en estos pacientes son: retraso mental, retraso en las habilidades del lenguaje y desórdenes psiquiátricos^(9,10). Estos datos son muy importantes para evaluar en una visita preanestésica con el fin de valorar la posible colaboración del paciente en determinadas situaciones como por ejemplo en el caso de una intubación difícil (presente en la mayoría de los casos). En el presente caso, el paciente tiene retraso mental, haciéndolo por lo tanto, no colaborador.

Se concluye que los pacientes con síndrome de DiGeorge presentan diversas alteraciones cardíacas, inmunológicas, orofaríngeas y endocrinas que deben de ser evaluadas previamente a la anestesia y la cirugía.

La conducta anestésica de estos pacientes se puede resumir en las siguientes recomendaciones:

- Realizar una inducción inhalatoria suave manteniendo al paciente estable hemodinámicamente, con el fin de mantener un gasto cardíaco aceptable.
- Se debe considerar como posible vía aérea difícil teniendo los dispositivos adecuados para el manejo de ésta, disponibles fundamentalmente mascarilla laríngea y fibrobroncoscopio.
- Realizar profilaxis ATB, siempre y cuando se considere necesario teniendo en cuenta que estos pacientes presentan un déficit de inmunidad celular, haciéndolo más susceptible a contraer infecciones.
- Realizar determinaciones seriadas del calcio en sangre durante la intervención para el control continuo de estos niveles, con el fin de tratar una posible hipocalcemia precozmente.

REFERENCIAS

1. Kelly D, Goldberg R, Wilson D, Lindsay E, Carey A, Goodship J, Burn J, Cross I, Shprintzen RJ, Scambler PJ. Confirmation that the velo-cardio-facial syndrome is associated with haploinsufficiency of genes at chromosome 22q11. *Am J Med Genet* 1993;45:308-312.
2. Thomas JA, Graham JM. Chromosome 22q11 deletion syndrome: An update and review for the primary pediatrician. *Clinical Pediatrics* 1997;25:253-266.
3. Oskarsdottir S, Vujic M, Fasth A. Incidence and prevalence of the 22q11 deletion syndrome: a population-based study in Western Sweden. *Arch Dis Child* 2004;89:148-151.
4. Kirby ML. Cellular and molecular contribution of the cardiac neural crest to cardiovascular development. *Trends Cardiovasc Med* 1993;3:18-23.
5. Ryan AK, Goodship JA, Wilson DI, Philip N, Levy A, Seidel H, et al. Spectrum of clinical features associated with interstitial chromo-
- some 22q11 deletions: a European collaborative study. *J Med Genet* 1997;34:798-804.
6. Momma K, Matsuoka R, Tkao A. Aortic arch anomalies associated with chromosome 22q11 deletion (CATCH-22). *Pediatr Cardiol* 1999;20:97-102.
7. Goldberg R, Motzkin B, Marion R, Scambler PJ, Shprintzen RJ. Velo-cardio-facial syndrome: a review of 120 patients. *Am J Med Genet* 1993;45:313-319.
8. Bristow JD, Bernstein HS. Counseling families with chromosome 22q11 deletions: the catch in CATCH-22. *J Am Coll Cardiol* 1998;32:499-501.
9. Roubertie A, Semprino M, Chaze AM, Rivier F, Humbertclaude V, Cheminal R. Neurological presentation of three patients with 22q11 deletion (CATCH 22q11.2 deletion syndrome). *Brain and Development* 2001;23:810-814.
10. Flashburg MH, Dunbar BS, August G, Watson D. Anesthesia for surgery in an infant with DiGeorge syndrome. *Anesthesiology* 1983;58:479-481.