

TRISOMIAS Y ANESTESIA
(13 Patau, 18 Edward, 21 Down)

JUAN MANUEL GOMEZ MENENDEZ
Anestesiólogo pediatra. Profesor Universidad del Valle.

RESUMEN

Las trisomias y en especial el Síndrome de down es una anomalía congénita común, con una serie de síntomas y manifestaciones muy características que comprometen varios sistemas, muchos de estos posibles y necesarios de corregir quirúrgicamente durante el transcurso de la vida. El riesgo anestésico es más elevado en estos pacientes, por lo tanto haremos una revisión práctica de las implicaciones anestésicas y cuidados perioperatorios requeridos para pacientes con este síndrome.

Palabras clave : trisomias. Implicaciones anestésicas. Síndrome de down.

SUMMARY

The trisomies specially the down syndrome frequently have congenital anomalies with many characteristic signs and symptoms which involves some systems. Many of these anomalies are susceptible of being repair with surgery during the first years of life. In these patients the anesthetic risk is high and in this paper we go through some practical issues about anesthetic implications and the postsurgical cares needed in these patients with the syndrome.

Key words : trisomies. Anesthetic implications. Down's syndrome.

INTRODUCCION

Cuando se estudian las trisomias, de forma global se pueden encontrar dos tipos de síntomas, los comunes a todas , y unos específicos que serán revisados específicamente con cada síndrome ; entre las comunes hay una serie de manifestaciones como la hipotrofia prenatal y prematuridad, déficit de crecimiento y desarrollo postnatales, retraso psicomotor, alteraciones del tono muscular y rasgos o estigmas físicos degenerativos : dismorfismo craneofacial, microcefalia, orejas displásicas, paladar ojival, pliegue palmar único y clinodactilia.

TRISOMIA 13 (SINDROME DE PATAU)

Síndrome descrito por Patau en 1960, presenta una incidencia de 1/20.000 nacidos vivos.

Manifestaciones Clínicas : En mas del 50% de los casos presentan ; retraso mental, retraso pondoestatural, microcefalia, hipertelorismo, microftalmia, orejas bajas y malformadas, labio leporino, fisura palatina, micrognatia, cuello corto, hemangiomas capilares, polidactilia, defectos articulares en los dedos, uñas hiperconvexas, pliegue de flexión palmar único, cardiopatía, criptorquidea, bazos supernumerarios, y malposición intestinal. En menos del 50% de los casos hipertonia o hipotonia, convulsiones, epicantus, estrabismo, coloboma del iris, anoftalmia, cataratas, pabellones auriculares bajos, sindactilia, retroflexion del pulgar, hiperplasia de uñas, dedo gordo en martillo, pie equinvaro, calcáneo prominente, arco en S plantar, anomalías de caderas, esternón corto, hernias, malformaciones pulmonares, cerebrales y urogenitales, defectos del cuero cabelludo y onfalocele.

Desde el punto de vista anestésico, puede presentar intubación difícil, cardiopatías congénitas asociadas principalmente comunicación interventricular, y por la gran cantidad de anomalías asociadas se considera de mal pronostico ; siendo el máximo de mortalidad (50%) durante el primer mes de vida ; el 86% de los casos fallecen antes del año de edad.

TRISOMIA 18 (SINDROME DE EDWARD)

Tiene una incidencia de 1/8000 recién nacidos vivos con predominio para el sexo femenino. Es la trisomía mas común entre los recién nacidos muertos con malformaciones.

Manifestaciones Clínicas : En mas del 50% de los casos presenta : retraso mental y pondoestatural, hipertonia, occipucio prominente, orejas bajas y malformadas, micrognatia, cuello corto, implantación distal y retroflexión del pulgar, hipoplasia de uñas, defectos articulares de los dedos, dedos de manos “montados”, pie equinvaro, calcaneo prominente (pie en mecedora), abducción limitada de caderas, esternón corto, cardiopatía y criptorquidea. En menos del 50% de los casos se acompaña de hipotonia, epicantus, microftalmia, defectos oculares, fisura labial y palatina, hemangiomas capilares, polidactilia, sindactilia, hernias y malformaciones renales.

Desde el punto de vista anestésico se debe predecir una difícil intubación y tener especial precaución por las drogas con excreción renal. El pronostico es muy grave ya que la supervivencia es corta, por el conjunto de malformaciones viscerales graves asociadas ; el 50% fallecen antes de los dos meses, y el 75% antes de los tres meses. En las supervivencias prolongadas se pone de manifiesto el intenso retraso psicomotor y los defectos esqueléticos posturales. En los casos de trisomías parciales por lo general la clínica se atenúa y la supervivencia es prolongada.

TRISOMIA 21 (SINDROME DE DOWN)

Se da por la presencia de un cromosoma 21 en exceso, que podrá estar libre (47 cromosomas), translocado sobre otro cromosoma (46 cromosomas), o formar mosaicos (46/47). La incidencia es de 1/650 recién nacidos vivos, favorecido por la edad aumentada de la madre. Hoy en día los niños con este síndrome tienen una gran expectativa de vida, hasta la edad adulta, y son sometidos durante este lapso de tiempo a una serie de cirugías, que aunado a la gran cantidad de anomalías congénitas asociadas, tendrá importantes implicaciones anestésicas, teniendo un mayor riesgo que cualquier otro paciente, lo que implica que el manejo perioperatorio debe ser esencial para obtener un óptimo resultado. Se encuentran casi todos los sistemas con algún tipo de compromiso, como el general, cardiovascular, gastrointestinal, respiratorio, nervioso, musculoesquelético, inmune, hematológico y endocrino.

Manifestaciones Clínicas :

Hipotonía. Exceso de piel en la nuca del bebé. Craneofaciales : braquicefalia. Epicanto. Puente nasal deprimido y ancho. Hendiduras palpebrales hacia arriba. Protrusión lingual. Perfil facial chato. Orejas pequeñas. Cuello corto. Miembros : pliegue simiano. Falange media pequeña en los quintos dedos de las manos (clinodactilia). Separación amplia del primer dedo del pie. Cardíacas : comunicación interventricular o interauricular. Ductus persistente. Canal atrioventricular común. Otras : atresia anal y/o duodenal. Cataratas. Estatura baja. Hipotiroidismo. Leucemia.

Desarrollo :

Retardo mental con coeficiente intelectual entre 25 y 70. El 95% de los casos ocurren por trisomía 21 libre con bajo riesgo de recurrencia en la hermandad. El 3% presenta trisomía por translocación, estos casos pueden ser familiares. El 2% restante presenta mosaicismo cromosómico.

Los varones afectados son casi siempre estériles, y las mujeres presentan una fertilidad disminuida.

Características Clínicas :

- | | |
|--------------------|--|
| General : | -peso bajo al nacer.
-corta estatura. |
| Cardiovascular : | -enfermedad cardíaca congénita.
-aumentada susceptibilidad a hipertensión pulmonar. |
| Respiratorio : | -macroglosia.
-micrognatia.
-mayor incidencia de infecciones respiratorias.
-estenosis subglótica.
-estridor laríngeo post-extubación.
-obstrucción vía aérea superior. |
| Gastrointestinal : | -anomalías dentales.
-obstrucción duodenal.
-reflujo gastroesofágico.
-enfermedad de Hirschsprung. |
| Nervioso : | -retardo mental.
-epilepsia. |

	-estrabismo.
Musculoesqueletico :	-hipotonia. -hiperextensibilidad o flexibilidad. -subluxación atlanto-axial.
Inmune :	-inmunosupresión. -leucemia.
Hematologico :	-policitemia neonatal.
Endocrino :	-bajos niveles de catecolaminas circulantes. -hipotiroidismo.

Sistema respiratorio.

Es tal vez uno de los sistemas mas comprometidos en el síndrome de down. Existe una marcada incidencia de infecciones respiratorias que puede complicar de manera importante el periodo postoperatorio, debida a la relativa inmunodeficiencia asociada.

Hay grado importante de obstrucción de la vía aérea y apnea de sueño, con características importantes que incluyen lengua grande , paladar estrecho, micrognatia, cuello corto y alta incidencia de hipertrofia de adenoides y amígdalas.

También existe mayor incidencia de estenosis subglotica, lo que hace necesario la utilización de un tubo endotraqueal mas pequeño que el adecuado para un niño normal. El cuidado postoperatorio y postextubación debe ser mucho mas cuidadoso debido a la mayor incidencia de estridor laringeo, lo cual hace necesario en ocasiones la utilización de esteroides previos a la extubación.

Sistema cardiovascular.

La incidencia de anomalías cardiacas es aproximadamente de un 40%. La mayoría establece un cortocircuito de izquierda a derecha lo que produce un incremento en el flujo sanguíneo pulmonar, lo que predispone a hipertensión pulmonar. Estos niños cuando son llevados a cirugía cardiaca, tendrán una incrementada morbilidad y mortalidad, que cualquier otro paciente normal bajo la misma cirugía ; la duración de la ventilación postoperatoria igualmente será mas prolongada.

.defecto cojines endocardicos	40%
.defecto septal ventricular	27%
.ductus arterioso persistente	12%
.tetralogía de fallot	8%
.otros	13%

Sistema inmune y hematologico.

Se ha visto que presentan una relativa inmunodeficiencia ; estrictas medidas de asepsia deben ser tenidas en cuenta cuando se realizen procedimientos invasivos.

Policitemia es muy común en el periodo neonatal, y se ha observado una mayor incidencia de leucemia que la población general.

Sistema endocrino.

Alta incidencia de hipotiroidismo congénito se ha encontrado hasta en un 40%, lo que hace que sea necesario la utilización de hormona tiroidea, droga que no mejorará obviamente la

performance intelectual. Se han reportado también bajos niveles de catecolaminas circulantes.

Sistema gastrointestinal.

Ocupa el segundo lugar en anomalías después de las cardíacas, para pacientes con síndrome de down, pero es la primera razón para cirugía en etapas tempranas de la vida. Generalmente asociado a :

- atresia duodenal.
- enfermedad de hirschsprung.
- reflujo gastroesofágico,

Sistema nervioso central.

Los pacientes con síndrome de down tienen un grado importante de retardo mental, razón que hace en determinado momento difícil el manejo tanto preoperatorio como postoperatorio, acompañado esto de alta incidencia de agitación ; sin embargo y muy a pesar de esto son pacientes muy amigables, que tratados de una forma muy racional y sin mentiras pueden llegar a colaborar de una manera importante.

El tono muscular es anormal y presentan hipotonía hasta en un 75%. Estrabismo y epilepsia frecuentemente acompañan este síndrome.

Inestabilidad atlanto-axial.

Es una de las características más importantes presentes en pacientes con síndrome de down, que presentan inestabilidad debido a la laxitud del ligamento transversal que sostiene la apofisis odontoides del axis contra el arco anterior del atlas, y a un desarrollo anormal de la apofisis odontoides (displasia, hipoplasia).

Las radiografías anteroposteriores y laterales, y después si se establece que son seguras, las proyecciones en extensión y flexión, pueden confirmar el diagnóstico e identificar la distancia del desplazamiento del arco anterior del atlas (C1), en relación con la apofisis odontoides del axis (C2), y las anomalías de la apofisis propiamente dicha.

Se habla de un intervalo atlanto-axial normal cuando este es menor a 4.5mm ; que los pacientes son asintomáticos cuando este es menor a 6.0mm ; y cuando el valor es mayor de 7.0mm los pacientes ya presentan manifestaciones neurológicas como reflejos anormales, fatiga al caminar, prefiere juegos sentado, hiperreflexia, clonus, cuadriparesia y vejiga neurogénica. Estos valores son solo una guía, y no deben ser tomados como máximas ya que se encontraron pacientes con valores menores a 4,5 y franca inestabilidad, y pacientes con valores mayores sin síntomas. Se sugiere que a todo paciente con síndrome de down cuando se vaya a establecer una vía aérea artificial se lo haga con mucho cuidado y pensando siempre en la “inestabilidad atlanto-axial”.

Conclusión :

- 1.-El compromiso del paciente con síndrome de down es multiorgánico.
- 2.-Todos presentan un grado importante de inmunodeficiencia.

- 3.-Gran posibilidad de obstrucción de la vía aérea.
- 4.-Anomalías cardíacas y gastrointestinales están presentes.
- 5.-Tener muy presente la posibilidad de inestabilidad atlanto-axial.

BIBLIOGRAFIA

1. MITCHELL V : Down syndrome and anaesthesia. Paediatric anaesthesia. 5 :379-384, 1995.
2. LITMAN R : Preoperative evaluation of the cervical spine in children with trisomy-21. Paediatric anaesthesia. 5 :355-361, 1995.
3. KATZ J : Anesthesia and uncommon pediatric diseases. Ophthalmological diseases .philadelphia. 2nd edition,366. 1993.
4. MOTOYAMA E : Anesthesia for infants and children. Systemic disorders in pediatric anesthesia. Sixth edition, 866-869, 1996.
5. BADGWELL J : Clinical pediatric anesthesia. Common and uncommon coexisting diseases. Philadelphia. 399-401, 1997.
6. CRUZ M : Tratado de pediatría. Cromosopatías. Barcelona. 7a edición, 305-314, 1994.
7. MENEGHELLO J : Pediatría. Fundamentos de genética clínica en pediatría. Buenos aires, 4a edición, 2004-2005, 1991.
8. HARLEY EH : Neurologic sequelae secondary to atlantoaxial instability in down syndrome. Arch otolaryngology, 120(2), 159-165, 1994.