

# Relato de Caso: Anestesia en Paciente Portador de Distrofia Torácica Asfijante: Síndrome de Jeune

Deise Saletti <sup>1</sup>, Thiago Ramos Grigio <sup>2</sup>, Deoclecio Tonelli <sup>3</sup>, Onésimo Duarte Ribeiro Júnior <sup>4</sup>, Fabrício Marini <sup>5</sup>

**Resumen:** Saletti D, Grigio TR, Tonelli D, Ribeiro Júnior OD, Marini F – Relato de Caso: Anestesia en Paciente Portador de Distrofia Torácica Asfijante: Síndrome de Jeune.

**Justificativa y objetivos:** El Síndrome de Jeune o Distrofia Torácica Asfijante, es una enfermedad autosómica recesiva. Ese síndrome se caracteriza por una displasia ósea con varias anormalidades: torácica, pancreática, cardíaca, hepática, renal y de la retina. La edad en que el cuadro clínico de los pacientes aparece está correlacionada con la severidad de la enfermedad. Esos pacientes presentan una policondrodistrofia con las costillas anchas, cortas, horizontales y con uniones costocondrales irregulares con una caja torácica rígida y reducida con un grado de daño respiratorio variado.

**Relato del caso:** Paciente del sexo masculino, 4 meses, 7 kg, portador de Distrofia Torácica Asfijante. Estaba intubado y con la caja torácica reducida. Ecocardiograma: hipertensión pulmonar leve. Tomografía de tórax: hipoplasia pulmonar. Sometido a la toracoplastia bilateral y a la toracotomía bajo anestesia general. Mantenimiento de la anestesia: infusión continua de sufentanil y sevoflurano. Parámetros ventilatorios: ventilación mecánica ciclada a presión. Con la abertura del tórax, se notó una mejoría de los parámetros ventilatorios y después del posicionamiento de la prótesis torácica, se observó una limitación ventilatoria. Decidimos realizar la disminución de la prótesis torácica con la consecuente mejoría de la ventilación.

**Conclusiones:** Es imprescindible el diagnóstico de todas las anormalidades presentes para el correcto manejo anestésico. Se hizo necesaria la observación para adecuar la ventilación pre y pos toracotomía/toracoplastia y mantener al paciente hemodinámicamente estable. La forma más adecuada para la ventilación mecánica es la ciclada a presión para vencer la barrera mecánica. En el intraoperatorio debemos mantener el pico de presión inspiratoria lo más bajo posible para minimizar el riesgo de barotrauma, de impedimento del retorno venoso y la disminución del débito cardíaco.

**Descriptores:** ANESTESIA, General; CIRUGÍA, Torácica; ENFERMEDAD, Genética, síndrome de Jeune; VENTILACIÓN, Controlada.

©2012 Elsevier Editora Ltda. Reservados todos los derechos.

## INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Jeune (SD) o Distrofia Torácica Asfijante, es una enfermedad autosómica recesiva rara localizada en el cromosoma 15q13 <sup>1,2</sup>. Ocurre en una frecuencia de 1 caso para cada 100.000 a 130.000 nacidos vivos en los Estados Unidos <sup>1</sup>. Ese síndrome se caracteriza por una displasia ósea con anormalidades muy variadas: torácica, pancreática, cardíaca, hepática, renal y de la retina, y la edad en que el cuadro clínico se presenta está correlacionada con la severidad

de la enfermedad <sup>2-7</sup>. Presenta una gran variabilidad en el cuadro clínico, y los casos pueden ser clasificados como: letales, severos, moderados y formas latentes <sup>2,3</sup>. En el período perinatal ocurre la mayoría de las muertes, porque el tórax corto y los pulmones hipoplásicos conllevan a la asfixia <sup>2,6,7</sup>. En sus formas moderadas, el niño presenta neumonías de repetición con insuficiencia respiratoria progresiva en el primer año de vida <sup>7</sup>. Por regla general, esos pacientes son dependientes de la ventilación mecánica <sup>7,8</sup>. Algunos pacientes diagnosticados más tarde pueden presentar ventilación adecuada en reposo y mejorar la capacidad respiratoria con el pasar de los años <sup>7</sup>.

La función pulmonar varía desde normal y puede llegar a hipertensión pulmonar a causa de la hipoplasia pulmonar <sup>1,7</sup>. El involucramiento cardíaco ocasional proviene de la insuficiencia cardíaca secundaria y del aumento de la resistencia vascular pulmonar, de la constricción torácica, de la hipoplasia alveolar y de la enfermedad miocárdica primaria <sup>1</sup>. Puede haber un compromiso hepático con ictericia neonatal prolongada, enfermedad policística hepática, hiperplasia de los ductos biliares y cirrosis hepática congénita <sup>2-4</sup>. Además de eso, la insuficiencia renal se debe a la fibrosis intersticial difusa con infiltración linfoblástica y alteraciones tubulares (dilatación y atrofia intercaladas) <sup>1,2,4</sup>. La poliuria, polidipsia y la hipertensión pueden estar presentes en el segundo o tercer año de

Recibido de la Fundación del ABC y de la Facultad de Medicina del ABC, Brasil.

1. Médica; Colaboradora del CET Facultad de Medicina del ABC (FMABC)

2. Médico; Especialización en Anestesiología, CET-FMABC

3. Profesor Asistente, Asignatura de Anestesiología, FMABC; TSA por la SBA; Coordinador del CET-FMABC

4. Máster en Ciencias de la Salud, FMABC; Profesor Asistente, Asignatura de Anestesiología, FMABC; Profesor, Asignatura de Terapia Antiálgica, Facultad de Enfermería de la Fundación ABC

5. Anestesiólogo

Artículo sometido el 29 de diciembre de 2010.

Aprobado para su publicación el 3 de agosto de 2011.

Correspondencia para:

Thiago Ramos Grigio

Rua Pedro Pomponazzi, 230, apto 151

Vila Mariana

04115000 – São Paulo, SP, Brasil

E-mail: tr.grigio@uol.com.br



**Figura 1** – Desproporción Tórax-Abdomen.

vida, mientras que el fracaso renal se desarrolla en la infancia o en la adolescencia <sup>1,9</sup>. Los pacientes pueden tener una mala absorción intestinal, degeneración de retina, polidactilia y anomalías dentarias y pélvicas <sup>2</sup>.

Esos pacientes presentan una policondrodistrofia con las costillas anchas, cortas, horizontales y uniones costocondrales irregulares, con una caja torácica rígida <sup>1,2,5-7,9,10</sup>. La caja torácica está extremadamente reducida y causa una restricción pulmonar <sup>1,7</sup>. Todos los pacientes tienen el tórax reducido, pero el grado de afección respiratoria puede variar desde insignificante hasta conllevar al deceso <sup>1-3,7</sup>.

El objetivo de este artículo, es relatar un caso de anestesia en paciente portador del Síndrome de Jeune realizado en el Servicio de Anestesiología Universitario del Hospital del Estado Mário Covas (*Hospital Estadual Mário Covas*) de la Facultad de Medicina del ABC.

## RELATO DE CASO

Paciente del sexo masculino, de 4 meses y 7 kg, ASA III, portador del Síndrome de Jeune, presentando alteraciones pulmonares y óseas. Entre las alteraciones pulmonares se observaron la hipoplasia pulmonar y la caja torácica rígida.

Al examen físico el paciente estaba hidratado, normocolorado, intubado bajo ventilación mecánica ciclada a volumen, con la caja torácica reducida y con el acortamiento de los miembros. La auscultación cardíaca y pulmonar no reflejó alteraciones (Figura 1).

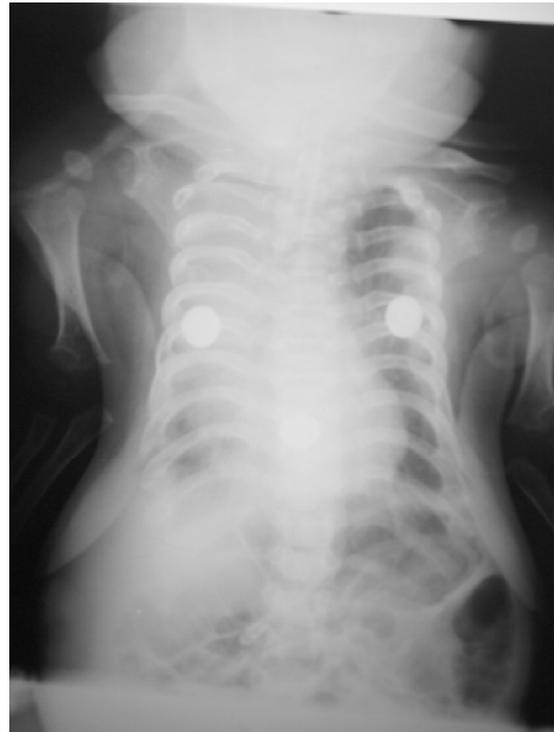
**Exámenes laboratoriales:** Hemoglobina 10,9 mg.dL<sup>-1</sup>, Hematocrito 30,9%, leucocitos 11.500.mm<sup>-3</sup> sin desviaciones, plaquetas 268.000.mm<sup>-3</sup>, coagulograma sin alteraciones, sodio 135 mg.dL<sup>-1</sup>, potasio 4,4 mg.dL<sup>-1</sup>, creatinina 0,9 mg.dL<sup>-1</sup> calcio total 9,2 mg.dL<sup>-1</sup>, calcio iónico 1,34 mg.dL<sup>-1</sup>, Magnesio 1,7 mg.dL<sup>-1</sup>, gasometría: pH 7,510, PaO<sub>2</sub>

218,2 mmHg, PaCO<sub>2</sub> 32,8 mmHg, HCO<sub>3</sub> 25,6 mmol.L<sup>-1</sup>, BE 3,1 mmol.L<sup>-1</sup>, saturación O<sub>2</sub> 99,2%.

**Ecocardiograma:** fracción de eyección normal, válvulas cardíacas normales, hipertensión pulmonar leve.

**Radiografía de tórax:** caja torácica reducida (Figura 2)

**Tomografía de tórax:** hipoplasia pulmonar, costillas cortas y rectificadas.



**Figura 2** – Radiografía de Tórax: Caja Torácica Reducida.

**Monitorización:** cardioscopio, oximetría de pulso, capnografía espiratoria, presión arterial invasiva, índice Bispectral (BIS), manta térmica y sonda vesical de demora. Se sometió a la toracoplastia bilateral para la posterior toracotomía bajo anestesia general. El acceso venoso periférico previo fue hecho en el miembro superior derecho (Jelco 24). En el quirófano, y después de la inducción anestésica, fue puncionado el acceso venoso central en la vena femoral derecha y la presión arterial invasiva en la arteria radial izquierda con jelco 22.

**Inducción anestésica:** midazolam 0,7 mg (0,1 mg.kg<sup>-1</sup>), sufentanil 3,5 ug (0,5 µg.kg<sup>-1</sup>), atracurio 3,5mg (0,5mg.kg<sup>-1</sup>).

**Mantenimiento:** infusión continua de sufentanil 0,5 µg a 1 µg.kg<sup>-1</sup>.h<sup>-1</sup> y sevoflurano al 2%. La hidratación fue realizada con suero fisiológico al 0,9% 25 mL.kg<sup>-1</sup> + glucosa al 50% 2g en la primera hora seguido de hidratación según la fórmula de Holliday y col.<sup>11</sup> (4 mL.kg<sup>-1</sup>.h<sup>-1</sup>) + porte quirúrgico (8 mL.kg<sup>-1</sup>.h<sup>-1</sup>).

**Parámetros ventilatorios:** ventilación mecánica ciclada a presión con índices de presión inspiratoria de 31 cmH<sub>2</sub>O, frecuencia respiratoria de 30 incursiones respiratorias por minuto, PEEP 12 cmH<sub>2</sub>O, FiO<sub>2</sub> 80%, volumen espiratorio en torno de 50 mL, tiempo inspiratorio/expiratorio 1:1,5 y volumen minuto 1,7. Inicialmente mantuvo una fracción expirada de gas carbónico entre 40-50 mmHg y de saturación de O<sub>2</sub> 96%-99%. Con la abertura del tórax mejoraron los parámetros ventilatorios, siendo posible disminuir la presión inspiratoria con una mejoría en el volumen espiratorio, y después del posicionamiento de la prótesis torácica observamos una limitación ventilatoria siendo necesario aumentar la presión inspiratoria. En ese estadio, el paciente presentó una disminución del volumen espiratorio y el aumento de la fracción expirada de gas carbónico. Decidimos entonces disminuir la prótesis torácica obteniéndose la mejoría de la ventilación (presión inspiratoria 26 cmH<sub>2</sub>O, volumen espiratorio 62 mL, PEEP 5 cmH<sub>2</sub>O, frecuencia respiratoria 22 incursiones respiratorias por minuto, fracción espiratoria de gas carbónico 42 mmHg) (Tabla I). El procedimiento tuvo la duración de siete horas. El paciente necesitó la reposición sanguínea de 100 mL de concentra-

do de hemáties. Los valores de presión arterial promedio variaron de 50-60 mmHg, glucemia de 79-154 mg.dL<sup>-1</sup>, Hemoglobina de 10,8-12,1 mg.dL<sup>-1</sup>.

**Gasometría inicial:** pH 7,46, PaCO<sub>2</sub> 32,8 mmHg, PaO<sub>2</sub> 168,2 mmHg, HCO<sub>3</sub> 23,3 mmol.L<sup>-1</sup>, BE 0,3 mmol.L<sup>-1</sup> y saturación de O<sub>2</sub> 99,2%.

**Gasometría final:** pH 7,447, PaCO<sub>2</sub> 34,7 mmHg, PaO<sub>2</sub> 113,3 mmHg, HCO<sub>3</sub> 23,4 mmol.L<sup>-1</sup>, BE 0,0 mmol.L<sup>-1</sup>, saturación de O<sub>2</sub> 98,3%. La diuresis fue de 0,53 mL.kg<sup>-1</sup>.h<sup>-1</sup>.

Al finalizar la cirugía fue realizado un bloqueo epidural. Posicionado en decúbito lateral izquierdo, se procedió a la antisepsia torácica con clorhexidina alcohólica y la posterior punción entre T5 y T6 con la aguja Tuohy 20G. Después que se encontró el espacio epidural por medio del signo de Dogliotti positivo, se aplicó morfina 200 mcg y fentanil 15 mcg. El paciente fue derivado entonces a la UCI neonatal bajo intubación orotraqueal y ventilación mecánica manteniendo los parámetros ventilatorios previos. Fue realizada una infusión en bolo endovenoso de midazolam 2 mg y atracurio 1 mg para el transporte.

## CONCLUSIONES

La distrofia torácica asfixiante es una rara enfermedad autosómica recesiva que presenta amplia variabilidad fenotípica. Es imprescindible el diagnóstico de todas las anomalías presentes para el correcto manejo anestésico del paciente. En la consulta preanestésica es necesario evaluar la función pulmonar a través del cuadro clínico, radiografía de tórax, tomografía computadorizada, test de función pulmonar y análisis de sangre arterial. Además, es necesario verificar la función renal, hepática y pancreática.

Durante el acto anestésico fue necesaria la observación para adecuar la ventilación pre y pos-toracotomía/toracoplastia y mantener el paciente hemodinámicamente estable. Después de la abertura del tórax, hubo una mejoría en los parámetros ventilatorios del paciente. Fue posible disminuir la presión inspiratoria y mejorar el volumen espiratorio con la disminución en la fracción expirada de gas carbónico. Sin

**Tabla I – Parámetros Ventilatorios**

Parámetros	Inicial	Posterior a la abertura del tórax	Posterior al posicionamiento de la prótesis	Posterior a la disminución de la prótesis
Presión inspiratoria (cm H <sub>2</sub> O)*	31	28	32	26
Volumen espiratorio (mL)	50	70	48	62
Fracción expirada de gas carbónico (mm Hg)	40 - 50	35 - 45	45 - 50	42
Frecuencia respiratoria (irpm)	30	26	27	22
PEEP (cm H <sub>2</sub> O)	12	10	10	5
Saturación de O <sub>2</sub> (%)	94 - 96	95 - 97	93 - 96	95 - 97
Tiempo inspiratorio/expiratorio	1:1,5			

\* Ventilación mecánica ciclada a presión.

embargo, después de colocar la prótesis torácica observamos que la amplia abertura del tórax con el uso de la prótesis restringió la ventilación, retornando a los parámetros ventilatorios iniciales (aumento de la presión inspiratoria y disminución del volumen espiratorio). Por tanto, se hizo necesaria la readecuación del tamaño de la prótesis y la disminución de la abertura torácica para mejorar los parámetros ventilatorios con la disminución de la presión inspiratoria y con el aumento del volumen espirado. Durante la cirugía se pudo disminuir el PEEP.

El control de la ventilación es uno de los grandes retos intraoperatorios. Caracterizado por un tórax pequeño con costillas cortas hipoplásicas, los pacientes presentan una gran restricción respiratoria con dificultad para la expansión pulmonar. Por eso, la forma más adecuada para la ventilación mecánica es la ciclada a presión para vencer la barrera mecánica. Durante el intraoperatorio es importante mantener el pico de presión inspiratoria lo más bajo posible para minimizar el riesgo de barotrauma, de impedimento del retorno venoso y la disminución del débito cardíaco. Además de eso, es aconsejable la disminución del PEEP para evitar sus efectos perjudiciales cuando alcanza altos valores, como el escape pulmonar de aire, la disminución del retorno venoso, el aumento de la resistencia vascular periférica y la retención de gas carbónico.

Es importante destacar que la analgesia postoperatoria es crucial para una buena recuperación del paciente. Con esa finalidad decidimos hacer un bloqueo analgésico torácico. Sus beneficios incluyen: la reducción en la morbilidad postoperatoria y en la tasa de atelectasia. Además, se pretendía

obtener una desentubación rápida del paciente en la Unidad de Cuidados Intensivos.

## REFERENCIAS

1. Chen H – Asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune Syndrome). *eMedicine*, 2009.
2. Morgan NV, Bacchelli C, Gissen C et al. – A locus for asphyxiating thoracic dystrophy, ATD, maps to chromosome 15q13. *J Med Genet*, 2003;40:431-435.
3. Sahin N, Kara H, Ertugrul F et al. – Jeune Sendromu ve Anestezi. *Turkiye Klinikleri J Anest Reanim*, 2007;5:150-153.
4. Borland LM – Anesthesia for children with Jeune's Syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Anesthesiology*, 1987;66:86-88.
5. Schinzel A, Savoldelli G, Briner J et al. – Prenatal sonographic diagnosis of Jeune Syndrome. *Radiology*, 1985;154:777-778.
6. Davis JT, Ruberg RL, Leppink DM et al. – Lateral thoracic expansion for Jeune's asphyxiating dystrophy: a new approach. *Ann Thorac Surg*, 1995;60:694-696.
7. Davis JT, Heistein JB, Castile RG et al. – Lateral thoracic expansion for Jeune's syndrome: midterm results. *Ann Thorac Surg*, 2001;72:872-877.
8. Baum VC, O'Flaherty JE – Anesthesia for genetic, metabolic and dysmorphic syndromes of childhood, 2<sup>ed</sup>, Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2007;191-192.
9. Orfalais CS, March MFP, Ferreira S et al. – Distrofia torácica asfíxiante de Jeune: relato de 3 casos. *Jornal de Pediatria*, 1998;74:333-337.
10. Molinero LR, Mena EJ, Tudelilla JMM et al. – Distrofia torácica asfíxiante o enfermedad de Jeune. *Bol Pediatr*, 1990;31:135-139.
11. Holliday MA, Segar, WE – The maintenance need for water in parenteral fluid therapy. *Pediatrics*, 1957;19(5):823-32.