

Relato de Caso: Anestesia em Paciente Portador de Distrofia Torácica Asfíxiante: Síndrome de Jeune

Deise Saletti ¹, Thiago Ramos Grigio ², Deoclecio Tonelli, TSA ³, Onésimo Duarte Ribeiro Júnior ⁴, Fabrício Marini ⁵

Resumo: Saletti D, Grigio TR, Tonelli D, Ribeiro Júnior OD, Marini F – Relato de Caso: Anestesia em Paciente Portador de Distrofia Torácica Asfíxiante: Síndrome de Jeune.

Justificativa e objetivos: Síndrome de Jeune, ou Distrofia Torácica Asfíxiante, é uma doença autossômica recessiva. Esta síndrome é caracterizada por uma displasia óssea com variadas anormalidades: torácica, pancreática, cardíaca, hepática, renal e da retina. A idade em que o quadro clínico dos pacientes se apresenta está correlacionada com a gravidade da doença. Esses pacientes apresentam policondrodistrofia com costelas largas, curtas, horizontais e junções costocodrais irregulares levando a uma caixa torácica rígida e reduzida com grau de injúria respiratória variado.

Relato do caso: Paciente do sexo masculino, 4 meses, 7 kg, portador de Distrofia Torácica Asfíxiante. Apresentava-se intubado e com caixa torácica reduzida. Ecocardiograma: hipertensão pulmonar leve. Tomografia de tórax: hipoplasia pulmonar. Submetido à toracoplastia bilateral e toracotomia sob anestesia geral. Manutenção da anestesia: infusão contínua de sufentanil e sevoflurano. Parâmetros ventilatórios: ventilação mecânica ciclada à pressão. Com a abertura do tórax, houve melhora dos parâmetros ventilatórios e, após o posicionamento da prótese torácica, observou-se limitação ventilatória. Decidiu-se pela diminuição da prótese torácica com consequente melhora da ventilação.

Conclusões: É imprescindível o diagnóstico de todas as anormalidades presentes para o correto manejo anestésico. Foi necessária observação para adequar ventilação pré- e pós-toracotomia/toracoplastia e para manter o paciente hemodinamicamente estável. A forma mais adequada para ventilação mecânica é a ciclada à pressão para vencer a barreira mecânica. No intraoperatório, é desejável manter o pico de pressão inspiratória o mais baixo possível para minimizar o risco de barotrauma, de impedimento do retorno venoso e diminuição do débito cardíaco.

Unitermos: ANESTESIA, Geral; CIRURGIA, Torácica; DOENÇAS, Genética, síndrome de Jeune; VENTILAÇÃO.

©2012 Elsevier Editora Ltda. Todos os direitos reservados.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Jeune (SD), ou Distrofia Torácica Asfíxiante, é uma doença autossômica recessiva rara localizada no cromossoma 15q13 ^{1,2}. Ocorre em uma frequência de um caso para cada 100.000 a 130.000 nascidos vivos nos Estados Unidos ¹. Esta síndrome é caracterizada por uma displasia óssea com variadas anormalidades – torácica, pancreática, cardíaca, hepática, renal e da retina –, sendo que a idade em que o quadro clínico se apresenta está correlacionada com a severidade da doença ²⁻⁷. Apresentando grande variabilidade no quadro clínico, os casos podem ser classificados em: letais, severos, moderados e formas latentes ^{2,3}. No período

perinatal ocorre a maioria das mortes, pois o tórax curto e pulmões hipoplásicos levam a asfixia ^{2,6,7}.

Nas formas moderadas, a criança apresenta pneumonias de repetição com insuficiência respiratória progressiva no primeiro ano de vida ⁷. Tipicamente, esses pacientes ficam dependentes de ventilação mecânica ^{7,8}. Alguns pacientes diagnosticados tardiamente podem apresentar ventilação adequada em repouso e melhorar a capacidade respiratória com o passar dos anos ⁷.

A função pulmonar varia desde normal podendo chegar à hipertensão pulmonar devido à hipoplasia pulmonar ^{1,7}. O envolvimento cardíaco ocasional decorre da insuficiência cardíaca secundária ao aumento da resistência vascular pulmonar, à constrição torácica, à hipoplasia alveolar e à doença miocárdica primária ¹. Pode haver comprometimento hepático com icterícia neonatal prolongada, doença policística hepática, hiperplasia dos ductos biliares e cirrose hepática congênita ²⁻⁴. Além disso, a insuficiência renal é devida à fibrose intersticial difusa com infiltração linfoblástica e alterações tubulares (dilatação e atrofia intercaladas) ^{1,2,4}. Poliúria, polidipsia e hipertensão podem estar presentes no segundo ou terceiro ano de vida, enquanto a falência renal se desenvolve na infância ou na adolescência ^{1,9}. Os pacientes podem ter má absorção intestinal, degeneração de retina, polidactilia e anormalidades dentárias e pélvicas ².

Esses pacientes apresentam policondrodistrofia com costelas largas, curtas, horizontais e junções costocodrais irre-

Recebido da Fundação do ABC e Faculdade de Medicina do ABC, Brasil.

1. Médica; Colaboradora do CET Faculdade de Medicina do ABC (FMABC)

2. Médico; Especialização em Anestesiologia, CET-FMABC

3. Professor Assistente, Disciplina de Anestesiologia, FMABC; Coordenador do CET-FMABC

4. Mestre em Ciências da Saúde, FMABC; Professor Assistente, Disciplina de Anestesiologia, FMABC; Professor, Disciplina de Terapia Antálgica, Faculdade de Enfermagem da Fundação ABC

5. Anestesiologista

Submetido em 29 de dezembro de 2010.

Aprovado para publicação em 3 de agosto de 2011.

Correspondência para:

Dr. 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 – Desproporção Tórax-Abdomen.

gulares, levando a uma caixa torácica rígida^{1,2,5-7,9,10}. A caixa torácica é extremamente reduzida e causa restrição pulmonar^{1,7}. Todos os pacientes apresentam tórax reduzido, porém o grau de injúria respiratória pode variar desde insignificante até levar ao óbito^{1-3,7}.

O objetivo deste artigo é relatar um caso de anestesia em paciente portador de Síndrome de Jeune realizado no Serviço de Anestesiologia Universitário do Hospital Estadual Mário Covas – Faculdade de Medicina do ABC.

RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 4 meses, 7 kg, ASA III, portador de Síndrome de Jeune, apresentando alterações pulmonares e ósseas. Entre as alterações pulmonares foram observadas hipoplasia pulmonar e caixa torácica rígida.

No exame físico, o paciente se apresentava hidratado, normocorado, intubado sob ventilação mecânica ciclada a volume, caixa torácica reduzida e com encurtamento de membros. Ausculta cardíaca e pulmonar sem alterações (Figura 1).

Exames laboratoriais: Hemoglobina 10,9 mg.dL⁻¹, Hematócrito 30,9%, leucócitos 11.500.mm⁻³ sem desvios, plaquetas 268.000.mm⁻³, coagulograma sem alterações, sódio 135 mg.dL⁻¹, potássio 4,4 mg.dL⁻¹, creatinina 0,9 mg.dL⁻¹, cálcio total 9,2 mg.dL⁻¹, cálcio ionizável 1,34 mg.dL⁻¹, Magnésio 1,7 mg.dL⁻¹, gasometria: pH 7,510, PaO₂ 218,2 mm Hg, PaCO₂ 32,8 mm Hg, HCO₃ 25,6 mmol.L⁻¹, BE 3,1 mmol.L⁻¹, saturação O₂ 99,2%.

Ecocardiograma: Fração de ejeção normal, válvulas cardíacas normais, hipertensão pulmonar leve.

Radiografia de tórax: Caixa torácica reduzida (Figura 2)

Tomografia de tórax: Hipoplasia pulmonar, costelas curtas e retificadas.

Monitorização: Cardioscópio, oximetria de pulso, capnografia expiratória, pressão arterial invasiva, índice Bispectral (BIS), manta térmica e sonda vesical de demora. Foi submetido à toracoplastia bilateral para subsequente



Figura 2 – Radiografia de Tórax: Caixa Torácica Reduzida.

toracotomia sob anestesia geral. Acesso venoso periférico prévio em membro superior direito (Jelco® 24). No centro cirúrgico, após indução anestésica, foi puncionado acesso venoso central em veia femoral direita e pressão arterial invasiva em artéria radial esquerda com Jelco® 22.

Indução anestésica: Midazolam 0,7 mg (0,1 mg.kg⁻¹), sufentanil 3,5 µg (0,5 µg.kg⁻¹), atracúrio 3,5 mg (0,5 mg.kg⁻¹).

Manutenção: Infusão contínua de sufentanil 0,5 µg a 1 µg.kg⁻¹.h⁻¹ e sevoflurano a 2%. A hidratação foi realizada com soro fisiológico 0,9% 25 mL.kg⁻¹ + glicose a 50% 2 g na primeira hora seguido de hidratação segundo a fórmula de Holliday e col.¹¹ (4 mL.kg⁻¹.h⁻¹) + porte cirúrgico (8 mL.kg⁻¹.h⁻¹).

Parâmetros ventilatórios: Ventilação mecânica ciclada à pressão com índices de pressão inspiratória de 31 cm H₂O, frequência respiratória 30 incursões respiratórias por minuto, PEEP 12 cm H₂O, FiO₂ 80%, volume expiratório em torno de 50 mL, tempo inspiratório/expiratório 1:1,5 e volume minuto 1,7. Inicialmente manteve fração expirada de gás carbônico entre 40-50 mmHg e saturação de O₂ 96%-99%. Com a abertura do tórax houve melhora dos parâmetros ventilatórios, sendo possível diminuir a pressão inspiratória com melhora no volume expiratório e após o posicionamento da prótese torácica observou-se limitação ventilatória sendo necessário aumentar a pressão inspiratória. Neste estágio apresentou uma diminuição do volume expiratório e aumento da fração expirada de gás carbônico. Decidiu-se pela diminuição da prótese torácica com consequente melhora da ventilação (pressão inspiratória 26 cm H₂O, volume expiratório 62 mL, PEEP 5 cm H₂O, frequência respiratória 22 incursões respiratórias por minuto, fração expiratória de gás carbônico 42 mm Hg) (Tabela I). O procedimento teve a duração de sete horas. O paciente necessitou de reposição sanguínea de 100 mL de concentrado de hemácias. Os valores de pressão arterial média variaram de 50-60 mmHg, glicemia de 79-154 mg.dL⁻¹, Hemoglobina de 10,8-12,1 mg.dL⁻¹.

Gasometria inicial: pH 7,46, PaCO₂ 32,8 mm Hg, PaO₂ 168,2 mm Hg, HCO₃ 23,3 mmol.L⁻¹, BE 0,3 mmol.L⁻¹ e saturação de O₂ 99,2%.

Gasometria final: pH 7,447, PaCO₂ 34,7 mm Hg, PaO₂ 113,3 mm Hg, HCO₃ 23,4 mmol.L⁻¹, BE 0,0 mmol.L⁻¹, saturação de O₂ 98,3%. A diurese foi de 0,53 mL.kg⁻¹.h⁻¹.

Ao final da cirurgia foi realizado bloqueio peridural. Posicionado em decúbito lateral esquerdo, o paciente recebeu antisepsia torácica com clorexedine alcoólica seguida de punção entre T5 e T6 com agulha Tuohy 20G. Depois de localizado o espaço peridural através do sinal de Dogliotti positivo, foi aplicada morfina 200 µg e fentanil 15 µg. O paciente foi encaminhado à UTI neonatal em intubação orotraqueal e ventilação mecânica mantendo os parâmetros ventilatórios prévios. Foi realizada infusão em *bolus* endovenoso de midazolam 2 mg e atracúrio 1 mg para o transporte.

CONCLUSÕES

A distrofia torácica asfixiante é uma rara doença autossômica recessiva que apresenta uma ampla variabilidade fenotípica. Dessa forma, é imprescindível o diagnóstico de todas as anormalidades presentes para o correto manejo anestésico do paciente. Na consulta pré-anestésica é necessário avaliar a função pulmonar através do quadro clínico, radiografia de tórax, tomografia computadorizada, teste de função pulmonar e análise de sangue arterial; além disso, verificar a função renal, hepática e pancreática.

Durante o ato anestésico foi necessária observação para adequar a ventilação pré- e pós-toracotomia/toracoplastia e para manter o paciente hemodinamicamente estável. Após abertura do tórax, houve melhora nos parâmetros ventilatórios do paciente. Foi possível diminuir a pressão inspiratória e melhorar o volume expiratório, com diminuição na fração expirada de gás carbônico. No entanto, após colocar a prótese torácica observou-se que a abertura ampla do tórax com o uso da prótese restringiu a ventilação, retornando aos parâmetros ventilatórios iniciais (aumento da pressão inspiratória e diminuição do volume expiratório). Portanto, foi necessário

Tabela I – Parâmetros Ventilatórios

Parâmetros	Inicial	Após abertura do tórax	Após posicionamento da prótese	Após diminuição da prótese
Pressão inspiratória (cm H ₂ O)*	31	28	32	26
Volume expiratório (mL)	50	70	48	62
Fração expirada de gás carbônico (mm Hg)	40 - 50	35 - 45	45 - 50	42
Frequência respiratória (irpm)	30	26	27	22
PEEP (cm H ₂ O)	12	10	10	5
Saturação de O ₂ (%)	94 - 96	95 - 97	93 - 96	95 - 97
Tempo inspiratório/expiratório	1:1,5			

* Ventilação mecânica ciclada à pressão.

readequação do tamanho da prótese e diminuição da abertura torácica para melhorar os parâmetros ventilatórios com diminuição da pressão inspiratória e aumento do volume expirado. Durante a cirurgia foi possível a diminuição do PEEP.

O controle da ventilação é um dos grandes desafios intraoperatórios. Pacientes com tórax pequeno e costelas curtas hipoplásicas apresentam grande restrição respiratória com dificuldade para expansão pulmonar. Assim, a forma mais adequada para ventilação mecânica é a ciclada à pressão para vencer a barreira mecânica. Durante o intraoperatório é desejável manter o pico de pressão inspiratória o mais baixo possível para minimizar o risco de barotrauma, de impedimento do retorno venoso e diminuição do débito cardíaco. Além disso, a diminuição do PEEP é aconselhável para evitar seus efeitos deletérios quando atinge altos valores, como o escape pulmonar de ar, a diminuição do retorno venoso, o aumento da resistência vascular periférica e a retenção de gás carbônico.

É importante salientar que a analgesia pós-operatória é crucial para uma boa recuperação do paciente. Com essa finalidade, decidiu-se por um bloqueio analgésico torácico. Seus benefícios incluem: redução na morbi-mortalidade pós-operatória e na taxa de atelectasia. Além disso, pretendia-se ter uma extubação precoce do paciente na UTI.

REFERÊNCIAS/REFERENCES

- Chen H – Asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune Syndrome). *eMedicine*, 2009.
- 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.
- Sahin N, Kara H, Ertugrul F et al. – Jeune Sendromu ve Anestezi. *Turkiye Klinikleri J Anest Reanim*, 2007;5:150-153.
- Borland LM – Anesthesia for children with Jeune's Syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy). *Anesthesiology*, 1987;66:86-88.
- Schinzel A, Savoldelli G, Briner J et al. – Prenatal sonographic diagnosis of Jeune Syndrome. *Radiology*, 1985;154:777-778.
- 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.
- Davis JT, Heistein JB, Castile RG et al. – Lateral thoracic expansion for Jeune's syndrome: midterm results. *Ann Thorac Surg*, 2001;72:872-877.
- Baum VC, O'Flaherty JE – Anesthesia for genetic, metabolic and dysmorphic syndromes of childhood, 2^{ed}, Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2007;191-192.
- Orfalia CS, March MFP, Ferreira S et al. – Distrofia torácica asfíxiante de Jeune: relato de 3 casos. *Jornal de Pediatria*, 1998;74:333-337.
- Molinero LR, Mena EJ, Tudelilla JMM et al. – Distrofia torácica asfíxiante o enfermedad de Jeune. *Bol Pediatr*, 1990;31:135-139.
- Holliday MA, Segar, WE – The maintenance need for water in parenteral fluid therapy. *Pediatrics*, 1957;19(5):823-32.

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

Justificativa y objetivos: El Síndrome de Jeune o Distrofia Torácica Asfíxiante, es una enfermedad autosómica recesiva. Ese síndrome se caracteriza por una displasia ósea con varias anomalías: 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 Asfíxiante. 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 apertura 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 anomalías 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.

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