



ANESTESIA E DOENÇAS INCOMUNS COEXISTENTES

**Carlos Rogério Degrandi Oliveira
Rogean Rodrigues Nunes
Ricardo Almeida de Azevedo**



EDITORES

Carlos Rogério Degrandi Oliveira
Rogean Rodrigues Nunes
Ricardo Almeida de Azevedo

ANESTESIA E DOENÇAS INCOMUNS COEXISTENTES

SBA

Sociedade Brasileira de Anestesiologia
Rio de Janeiro
2017

Anestesia e Doenças Incomuns Coexistentes

Copyright© 2017, Sociedade Brasileira de Anestesiologia

Proibida a reprodução total ou parcial desta obra, por qualquer sistema, sem prévio consentimento da SBA.

Diretoria

Ricardo Almeida de Azevedo
Sérgio Luiz do Logar Mattos
Tolomeu Artur Assunção Casali
Augusto Key Karazawa Takaschima
Enis Donizetti Silva
Erick Freitas Curi
Rogean Rodrigues Nunes

Autor

Carlos Rogério Degrandi Oliveira

Capa e diagramação

Marcelo de Azevedo Marinho

Supervisão

Maria de Las Mercedes Gregoria Martin de Azevedo

Revisão Bibliográfica

Teresa Maria Maia Libório

Auxiliar Técnico

Marcelo de Carvalho Sperle

Ficha catalográfica

S678a Anestesia e Doenças Incomuns Coexistentes / Editores: Carlos Rogério Degrandi Oliveira, Rogean Rodrigues Nunes e Ricardo Almeida de Azevedo
Rio de Janeiro: Sociedade Brasileira de Anestesiologia/SBA, 2017.
220 p.; 25cm.; ilust.

ISBN - 978-85-98632-37-7

Vários colaboradores.

1. Anestesiologia - Estudo e ensino. I. Sociedade Brasileira de Anestesiologia.
II. Oliveira, Carlos Rogério Degrandi. III. Nunes, Rogean Rodrigues. IV. Azevedo, Ricardo Almeida de.

CDD - 617-96

O conteúdo desta obra é de inteira responsabilidade de seu(s) autor(es).

Produzido pela Sociedade Brasileira de Anestesiologia.

Material de distribuição exclusiva aos médicos anestesiológicos.

Produzido em outubro/2017

Sociedade Brasileira de Anestesiologia

Rua Professor Alfredo Gomes, 36 - Botafogo - Rio de Janeiro - RJ

CEP 22251-080 - Tel.: (21) 3528-1050 - E-Mail: sba@sba.com.br - Portal: <https://www.sbahq.org/>

Fanpage: <https://www.facebook.com/sociedadebrasileiradeanestesiologia> - YouTube: <https://www.youtube.com/user/SBAwebtv>

Editores e Autores

Carlos Rogério Degrandi Oliveira

- Especialista com Título Superior em Anestesiologia da Sociedade Brasileira de Anestesiologia (TSA-SBA);
- Mestre em Clínica Médica pela Fundação Lusíada.

Rogean Rodrigues Nunes

- TSA-SBA, Diretor do Departamento Científico da SBA;
- Instrutor Corresponsável pelo CET Hospital Geral do Inamps de Fortaleza;
- Mestre e doutor em anestesia; pós-graduado em cardiologia; pós-graduado em engenharia clínica;
- Professor de medicina da UNICHRISTUS.

Ricardo Almeida de Azevedo

- TSA-SBA, Presidente da Sociedade Brasileira de Anestesiologia;
- Responsável pelo CET/SBA do Hospital Geral Roberto Santos.

Introdução

Tal como acontece com os procedimentos anestésicos de todos os pacientes, o foco do cuidado perioperatório efetivo em um paciente com doença incomum coexistente começa com a avaliação pré-anestésica minuciosa e a identificação das comorbidades. Alguns fatores podem tornar a avaliação mais difícil, entres estes, a falta de diagnóstico preciso, raridade, variabilidade fenotípica de doenças genéticas e as associações.

Pacientes com anormalidades congênitas são submetidos desde o nascimento a procedimentos diagnósticos e terapêuticos que requerem anestesia. Devido ao comprometimento multissistêmico, anomalias e alterações fisiopatológicas importantes, a anestesia em um grande numero de doenças apresenta elevada morbidade no perioperatório, sendo importante analisar caso-a-caso e avaliar o risco-benefício para não impingir maior sofrimento ao paciente.

A necessidade de equipe multidisciplinar, equipamentos, cuidados específicos no perioperatório, pós-operatório em unidade de tratamento intensivo são fatores a serem analisados no planejamento da anestesia e cirurgia. As situações de emergência e cirurgias de grande porte sempre agregam maior morbidade.

A anesthesiologia é um campo de desafios, por isso o objetivo desse texto é auxiliar o profissional a enfrentar as situações de apreensão diante de uma doença incomum do seu paciente. Em uma avaliação abrangente os principais problemas relacionados as doenças incomuns estão centrados nas vias aéreas, restrições e cuidados com determinados fármacos, cardiopatias e alterações neuromusculares. A anestesia regional em muitos casos não é uma contraindicação absoluta, mas as dismorfias, a perda de referências anatômicas, contraturas e a não cooperação do paciente dificulta ou impossibilita a sua execução.

As recomendações quanto as condições mínimas para a realização de uma anestesia foram suprimidas pois se tratam de regras gerais determinadas pelo Conselho Federal de Medicina, que devem ser obedecidas e com efeito para todos pacientes. Uma breve descrição da doença é seguida dos problemas potenciais coexistentes e recomendações perioperatórias. As recomendações não substituem a avaliação clínica individualizada de cada caso.

O estudo sobre esse tema não se esgota, uma vez que existe um número ilimitado de doenças incomuns coexistentes. O reconhecimento de determinadas doenças e o desenvolvimento de novos tratamentos faz com que ocorra um aumento da longevidade e dos procedimentos que requeiram anestesia nestes pacientes.

Carlos Rogério Degrandi Oliveira
degrandi@gmail.com

Sumário

Prefácio	15
A.	17
Aarskog, Síndrome de	17
Aase-Smith, Síndrome de	18
Abdome em Ameixa Seca, Síndrome do (ver Prune Belly, Síndrome de).	171
Abt-Letterer-Siwe, Síndrome de (ver Histiocitose X).	103
Ácido Retinóico, Síndrome Fetal do	18
Acondroplasia	19
Acrocefalossindactilia tipo I (ver Apert, Síndrome de)	29
Acrocefalossindactilia tipo II (ver Carpenter, Síndrome de).	41
Acrodisostose	20
Acromegalia	20
ADAM, Complexo de (ver Banda Amniótica, Síndrome da).	33
Addison-Schilder, Doença de (ver AdrenoleucoDistrofia).	21
Adenoma Somatotrópico (ver Acromegalia)	20
AdrenoleucoDistrofia.	21
AEC, Síndrome (ver Hay-Wells, Síndrome de)	97
Aicardi, Síndrome de.	22
Alagille, Síndrome de	23
Alcoólica, Síndrome fetal	24
Alexander, Doença de	24
Alpers, Doença de	25
Alport, Síndrome de	26
Alström, Síndrome de	26
Analgesia Congênita (ver Insensibilidade Congênita à Dor e Anidrose).	105
Anderson-Fabry, Doença de (ver Fabry, Doença de).	81
Anemia Falciforme	27
Angelman, Síndrome de.	28
Aniridia-Wilms, Associação (ver WAGR, Síndrome).	208
Antley-Bixler, Síndrome de	28
Apert, Síndrome de	29
Arkless-Graham, Síndrome de (ver Acrodisostose).	20
Arnold-Chiari, Malformação de (ver Chiari, Malformação de).	46
Artrogripose (Artrogripose Múltipla Congênita)	31
Atrofia Muscular Espinhal Juvenil (ver Kugelberg-Welander, Doença de)	120
Atrofia Muscular Espinhal tipo I (ver Werdnig-Hoffmann, Doença de)	210
Atrofia Muscular Espinhal tipo III (ver Kugelberg-Welander, Doença de).	120
B.	32
Baller-Gerold, Síndrome de.	32
Banda Amniótica, Síndrome da	33
Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Síndrome de	34
Bardet-Biedl, Síndrome de	34
Beckwith-Wiedemann, Síndrome de	35
Bernard-Soulier, Síndrome de	36
Boerhaave, Síndrome de	36
Bourneville, Síndrome de (ver Esclerose tuberosa)	78
Brachmann-de Lange, Síndrome de (ver Cornélia de Lange, Síndrome de)	53

Branquio-otorrenal, Síndrome (ver Fraser, Síndrome de)	85
Brugada, Síndrome de	37
C.	38
Cantrell, Pentalogia de	38
Carcinóide, Síndrome	38
Carcinoma Nevóide Basocelular, Síndrome do (ver Gorlin-Goltz, Síndrome de)	92
Cardiomiopatia Hipertrófica Familiar	39
Carney, Complexo de	40
Carpenter, Síndrome de	41
Cat Eye, Síndrome	41
CATCH 22 (ver Shprintzen, Síndrome de)	188
Catel-Manzke, Síndrome de	42
Cérebro-costo-mandibular, Síndrome	43
Cérebro-óculo-fásquio-esquelética, Síndrome	44
Cérvico-oculoacústica, Síndrome (ver Wildervanck, Síndrome de)	212
Charcot-Marie-Tooth, Doença de	44
CHARGE, Associação	45
Chiari, Malformação de	46
Christ-Siemens-Touraine, Síndrome de	47
Churg-Strauss, Síndrome de	48
Cockayne, Síndrome de	49
Coffin-Lowry, Síndrome de	50
Coffin-Siris, Síndrome de	50
Cohen, Síndrome de	51
Condrodisplasia Punctata	52
Conradi, Síndrome de (ver Condrodisplasia Punctata)	52
Cooley, Doença de (ver Talassemias)	197
Coração Partido, Síndrome do (ver Takotsubo, Síndrome de)	198
Cornélia de Lange, Síndrome de	53
Costello, Síndrome de	54
Cowden, Síndrome de (ver Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Síndrome de)	34
Creutzfeldt-Jakob, Doença de	55
Cri du Chat, Síndrome	55
Crouzon, Síndrome de	56
Cutis Laxa, Síndrome da	57
D.	58
Dandy-Walker, Síndrome de	58
De Grouchy, Síndrome de	59
Deficiência do Cobre, Síndrome da (ver Menkes, Síndrome de)	139
Degeneração Cerebral Difusa da Infância (ver Alpers, Doença de)	25
Deleções do 4p, Síndrome da (ver Wolf-Hirschorn, Síndrome de)	213
Deleções do 4q, Síndrome da	59
Deleções do 5p, Síndrome da (ver Cri du Chat, Síndrome)	55
Deleções do 8p, Síndrome da	60
Deleções do 9p, Síndrome da	60
Deleções do 11q, Síndrome da (ver Jacobsen, Síndrome de)	107
Deleções do 13q, Síndrome da (ver Orbeli, Síndrome de)	155
Deleções do 18, Síndrome da (ver De Grouchy, Síndrome de)	59
DiFerrante, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses)	146
DiGeorge, Síndrome de	61

Disautonomia Familiar (ver Riley-Day, Síndrome de)	176
Disostose Acrofacial (ver Miller, Síndrome de)	140
Disostose Mandibulofacial (ver Treacher Collins, Síndrome de)	199
Displasia Artériohepática (ver Alagille, Síndrome de)	23
Displasia Atriодigital (ver Holt-Oram, Síndrome de)	103
Displasia Cleidocranial (ver Scheuthauer-Marie-Sainton, Síndrome de)	183
Displasia Condroectodérmica (ver Ellis-Van Creveld, Síndrome de)	74
Displasia Craniocarpotarsal (ver Freeman-Sheldon, Síndrome de)	86
Displasia Diatrófica	62
Displasia Ectodérmica Hipoidrótica (ver Christ-Siemens-Touraine, Síndrome de)	47
Displasia Espondiloepifisária Congênita	62
Displasia Espondilotorácica (ver Jarcho-Levin, Síndrome de)	107
Displasia Frontometafisária	63
Displasia Frontonasal	64
Displasia Miotônica	64
Displasia Oculoauriculovertebral (ver Goldenhar, Síndrome de)	91
Distonia Dopa-responsiva (ver Segawa, Síndrome de)	187
Distrofia Torácica Asfixiante (ver Jeune, Distrofia Torácica de)	108
Down, Síndrome de	65
Dubowitz, Síndrome de	66
Duchenne, Distrofia Muscular de	67
Dutch-Kentucky, Síndrome (ver Hecht-Beals, Síndrome de)	98
Dyggve-Melchior-Clausen, Síndrome de	68
Dyke-Davidoff-Masson, Síndrome de	69

E 70

Ebstein, Anomalia de	70
Ectopia Cordis (ver Cantrell, Pentalogia de)	38
Ectrodactilia Displasia Ectodérmica Fissura Lábio-Palatina, Síndrome da	71
Edwards, Síndrome de	71
EEC, Síndrome (ver Ectrodactilia Displasia Ectodérmica Fissura Lábio-Palatina, Síndrome da)	71
Ehlers-Danlos, Síndrome de	73
Eisenmenger, Síndrome de	74
Ellis-Van Creveld, Síndrome de	74
Emery-Dreifuss, Distrofia de	75
Encefalomielite Progressiva com Rigidez e Mioclonia (ver Stiff person, Síndrome de)	193
Epidermólise Bolhosa Distrófica	76
Escalante, Síndrome de (ver X Frágil, Síndrome do)	216
Esclerose Lateral Amiotrófica	76
Esclerose Múltipla	77
Esclerose Tuberosa	78
Escobar, Síndrome de	78
Esferocitose Hereditária	79
Espasmos Infantis (ver West, Síndrome de)	211
Espondilite Anquilosante	79

F 81

Fabry, Doença de	81
Fallot, Tetralogia de	81
Fanconi, Anemia de	82
Fanconi-Schlesinger, Síndrome de (ver Williams-Beuren, Síndrome de)	213
Fenilcetonúria	83

Fenilcetonúria Materna	83
Fibrilação Ventricular Idiopática (ver Brugada, Síndrome de)	37
Fibrodisplasia Ossificante Progressiva	84
Fibrose Cística	85
Fifty digit, Síndrome (ver Coffin-Siris, Síndrome de)	50
Franceschetti-Klein, Síndrome de (ver Treacher Collins, Síndrome de)	199
Fraser, Síndrome de	85
Freeman-Sheldon, Síndrome de	86
Fryns, Síndrome de	87
G.	89
Gargolismo (ver Mucopolissacaridoses)	146
Gaucher, Doença de	89
Genee-Wiedemann, Síndrome de (ver Miller, Síndrome de)	140
Gigantismo Cerebral (ver Sotos, Síndrome de)	192
Gilles de la Tourette, Síndrome de	90
Glanzmann, Trombastenia de	90
Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase, Deficiência de	91
Goldenhar, Síndrome de	91
Goltz, Síndrome (ver Gorlin-Goltz, Síndrome de)	92
Gorlin-Cohen, Síndrome de (ver Displasia Frontometafisária)	63
Gorlin-Goltz, Síndrome de	92
Granulomatose alérgica (ver Churg-Strauss, Síndrome de)	48
Guillain-Barré, Síndrome de	93
H	94
Hajdu-Cheney, Síndrome de	94
Hallermann-Streiff-François, Síndrome de	95
Hallervorden-Spatz, Doença de	96
Hall-Pallister, Síndrome de (Pallister-Hall, Síndrome de)	158
Hanhart, Síndrome de	97
Happy Puppet, Síndrome (ver Angelman, Síndrome de)	28
Hay-Wells, Síndrome de	97
Hecht-Beals, Síndrome de	98
Hemofilia	98
Hidantoína, Síndrome Fetal da	99
Higroma Cístico	100
Hiperfenilalaninemia Materna (ver Fenilcetonúria Materna)	83
Hiperimunoglobulinemia E (ver Jó, Síndrome de)	109
Hipertelorismo-Hipospadia, Síndrome (ver Opitz, Síndrome de)	154
Hipertermia Maligna	101
Hipocinesia Fetal, Sequência de (ver Pena-Shokeir, Fenótipo de)	161
Hipoventilação Central Congênita, Síndrome da	102
Histiocitose X	103
Holt-Oram, Síndrome de	103
Homem Rígido, Síndrome do (ver Stiff person, Síndrome de)	193
Hunter, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses)	146
Hurler, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses)	146
Hutchinson-Gilford, Síndrome de (ver Progeria)	168
I	105
Incontinência Pigmentar Acromiante (ver Ito, Hipomelanose de)	105
Insensibilidade Congênita à Dor e Anidrose	105

Ito, Hipomelanose de	105
J.	107
Jacobsen, Síndrome de	107
Jadassohn, Nevos Sebáceo de (ver Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, Síndrome de)	184
Jarcho-Levin, Síndrome de	107
Jeune, Distrofia Torácica de	108
Jó, Síndrome de	109
Johanson-Blizzard, Síndrome de	110
K.	111
Kabuki, Síndrome da Maquiagem de	111
Kartagener, Síndrome de	112
Kawasaki, Doença de	113
Kearns-Sayre, Síndrome de	113
Keutel, Síndrome de	114
King-Denborough, Síndrome de	115
Kinsbourne, Síndrome de	116
Klein-Waardenburg, Síndrome de (ver Waardenburg, Síndrome de).	207
Klinefelter, Síndrome de	116
Klippel-Feil, Sequência de	117
Klippel-Trenaunay, Síndrome de	118
Kounis, Síndrome de	119
Kugelberg-Welander, Doença de	120
L.	121
Langer-Giedion, Síndrome de	121
Langerhans, Histiocitose de Células de (ver Histiocitose X).	103
Laron, Síndrome de	122
Larsen, Síndrome de	122
Launois-Bensaude, Síndrome de (Madelung, Doença de).	131
Leiden, Deficiência do Fator V de	123
Leigh, Síndrome de	123
Lentiginose Múltipla (ver LEOPARD, Síndrome)	125
Lenz-Majewski, Síndrome de	124
LEOPARD, Síndrome	125
Lipomatose Simétrica Benigna (ver Madelung, Síndrome de)	131
Lisencefalia (ver Miller-Dieker, Síndrome de)	141
Loeys-Dietz, Síndrome de	126
Lowe, Síndrome de	127
Lown-Ganong-Levine, Síndrome de	128
Lujan-Fryns, Síndrome de	128
M	130
Machado-Joseph, Doença de	130
Madelung, Síndrome de	131
Marden-Walker, Síndrome de	131
Marfan, Síndrome de	132
Marie-Strümpell, Doença de (ver Espondilite Anquilosante).	79
Maroteaux-Lamy, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses)	146
Maroteaux-Malamut, Síndrome de (ver Acrodisostose)	20
Marshall-Smith, Síndrome de	133
Martin-Bell, Síndrome de (ver X frágil, Síndrome do)	216

McCune-Albright, Síndrome de	134
Mckusick-Kaufman, Síndrome de	135
Meckel-Gruber, Síndrome de.	136
MELAS, Síndrome	136
Melkersson-Rosenthal, Síndrome de	137
Melnick-Fraser, Síndrome de (ver Fraser, Síndrome de)	85
Melnick-Needles, Síndrome de	138
Menkes, Síndrome de	139
Miado do Gato, Síndrome do (ver Cri du Chat, Síndrome)	55
Miastenia Gravis	139
Miller, Síndrome de	140
Miller-Dieker, Síndrome de	141
Minkowski-Chauffard, Doença de (ver Esferocitose Hereditária).	79
Miosite Ossificante (ver Fibrodisplasia Ossificante Progressiva)	84
Miotonia Condrodistrófica (ver Schwartz-Jampel, Síndrome de)	185
Moebius, Síndrome de	142
Mohr, Síndrome de	143
Morquio, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses).	146
Mounier-Kuhn, Síndrome de	144
Moyamoya, Doença de.	145
Mucopolissacaridoses	146
Münchmeyer, Síndrome de (ver Fibrodisplasia Ossificante Progressiva)	84
MURCS, Associação	147
N.	149
Nager, Síndrome de	149
Nanismo Diatrófico (ver Displasia Diatrófica)	62
Neurofibromatose	150
Neuróléptica Maligna, Síndrome	151
Neuropatia Hereditária Sensorial e Autonômica Tipo III (ver Riley-Day, Síndrome de).	176
Neuropatia Hereditária Sensorial e Autonômica Tipo IV (ver Insensibilidade Congênita à Dor e Anidrose)	105
Niemann-Pick, Doença de	152
Niikawa, Pêntade de (ver Kabuki, Síndrome da Maquiagem de)	111
Niikawa-Kuroki, Síndrome de (ver Kabuki, Síndrome da Maquiagem de).	111
Noonan, Síndrome de	152
O	154
Oculoauriculovertebral Spectrum (ver Goldenhar, Síndrome de)	91
Oclocerebrorrenal, Síndrome (ver Lowe, Síndrome de)	127
Olho de Gato, Síndrome do (ver Cat Eye, Síndrome)	41
Ondine, Mal de (ver Hipoventilação Central Congênita, Síndrome da)	102
Opitz, Síndrome de.	154
Orbeli, Síndrome de	155
Orofaciodigital tipo II, Síndrome (ver Mohr, Síndrome de).	143
Osteogênese Imperfecta	155
Otopalatodigital, Síndrome.	157
P.	158
Pallister-Hall, Síndrome de	158
Pallister-Killian, Síndrome de	159
Parrot, Síndrome de (ver Acondroplasia).	19
Patau, Síndrome de	159
Pelizaeus-Merzbacher, Doença de	160

Pena-Shokeir tipo II, Síndrome de (ver Cérebro-óculo-fásquio-esquelética, Síndrome)	44
Pena-Shokeir, fenótipo de	161
Pepper, Síndrome de (ver Cohen, Síndrome de)	51
Peters-Plus, Síndrome de	162
Pfeiffer, Síndrome de	163
Pierre Robin, Sequência de	164
PKU Materna (ver Fenilcetonúria Materna)	83
Poland-Moebius, Síndrome de (ver Moebius, Síndrome de)	142
Poliarterite Nodosa do Lactente (ver Kawasaki, Doença de)	113
Pompe, Doença de	165
Porfirias	165
Prader-Labhart-Willi, Síndrome de	167
Progeria	168
Proteinose Alveolar Pulmonar	169
Proteus, Síndrome de	170
Prune Belly, Síndrome de	171
Pseudotalidomida, Síndrome da (ver Roberts SC, Síndrome de)	178
Pterígeo Múltiplo (ver Escobar, Síndrome de)	78
Púrpura Trombocitopênica Idiopática	172
Q	173
QT Longo, Síndrome do	173
Querubismo	173
R	175
Rapp-Hodgkin, Síndrome de (ver Hay-Wells, Síndrome de)	97
Rendu-Osler-Weber, Doença de	175
Rett, Síndrome de	176
Riley-Day, Síndrome de	176
Riley-Smith, Síndrome de (ver Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Síndrome de)	34
Rins Policísticos, Doença dos	177
Roberts SC, Síndrome de	178
Robinow, Síndrome de	179
Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180
Russell-Silver, Síndrome de	181
S	182
Saethre-Chotzen, Síndrome de	182
Sanfilippo, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses)	146
Scheuthauer-Marie-Sainton, Síndrome de	183
Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, Síndrome de	184
Schinzel-Giedion, Síndrome de	185
Schmid-Fraccaro, Síndrome de (ver Cat Eye, Síndrome)	41
Schwartz-Jampel, Síndrome de	185
Seckel, Síndrome de	186
Segawa, Síndrome de	187
Shah-Waardenburg, Síndrome de (ver Waardenburg, Síndrome de)	207
Shprintzen, Síndrome de	188
Shprintzen-Goldberg, Síndrome de	189
Siemerling-Creutzfeldt, Doença de (ver Adrenoleucodistrofia)	21
Simpson-Golabi-Behmel, Síndrome de	190
Sly, Síndrome de (ver Mucopolissacaridoses)	146
Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de	191

Smith-Theiler-Schachenmann, Síndrome de (ver Cérebro-costo-mandibular, Síndrome)	43
Sotos, Síndrome de	192
Steinert, Doença de (ver Distrofia Miotônica)	64
Stickler, Síndrome de	193
Stiff person, Síndrome de	193
Streeter, displasia de (ver Banda Amniótica, Síndrome da)	33
Sturge-Weber, Síndrome de	194
Stuve-Wiedemann, Síndrome de (ver Schwartz-Jampel, Síndrome de)	185
T.	196
Takayasu, arterite de	196
Takotsubo, Síndrome de	198
Talassemias	197
Taybi, Síndrome de (ver Otopalatodigital tipo I, Síndrome)	157
Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (ver Rendu-Osler-Weber, Doença de)	175
Traqueobronquiomegalia (ver Mounier-Kuhn, Síndrome de)	144
Treacher Collins, Síndrome de	199
Tricorriofalangeana tipo II, Síndrome (ver Langer-Giedion, Síndrome de)	121
Trismo-pseudocamptodactilia (ver Hecht-Beals, Síndrome de)	98
Trissomia do 8	200
Trissomia do 13 (ver Patau, Síndrome de)	159
Trissomia do 18 (ver Edwards, Síndrome de)	71
Trissomia do 21 (ver Down, Síndrome de)	65
Turner, Síndrome de	201
V.	203
VACTERL, Associação	203
Van der Knaap, Síndrome de	204
Velocardiofacial, Síndrome (ver Shprintzen, Síndrome de)	188
Von Hippel-Lindau, Doença de	205
Von Recklinghausen, Doença de (ver Neurofibromatose)	150
Von willebrand, Doença de	206
Vrolik, Doença de (ver Osteogênese imperfecta tipo II)	155
W	207
Waardenburg, Síndrome de	207
WAGR, Síndrome	208
Walker-Warburg, Síndrome de	208
Warkany, Síndrome de (ver Trissomia do 8)	200
Wegener, Granulomatose de	209
Werdnig-Hoffmann, Doença de	210
West, Síndrome de	211
Wildervanck, Síndrome de	212
Williams-Beuren, Síndrome de	213
Wolf-Hirschorn, Síndrome de	213
Wolf-Parkinson-White, Síndrome de	214
X.	216
X frágil, Síndrome do	216
Xeroderma Pigmentoso	217
Z.	218
Zellweger, Síndrome de	218

Prefácio

Uma obra realizada com esmero e desvelo, representando o que de mais qualificado se pode obter relativo ao estudo de problemas incomuns coexistentes e sua abordagem anestésica. Com mais de 250 síndromes/doenças avaliadas objetivamente e sempre vinculadas a uma abordagem atual e clara, o texto evidencia a preocupação dos autores com a qualidade e segurança do ato anestésico, reforçando este que é um dos pontos importantes de discussão atual em nossa sociedade. A forma de apresentação associada a diversas ilustrações trouxe também uma preocupação em tornar mais manifesta e mais atrativa esta leitura, além de favorecer um reconhecimento mais efetivo dos problemas. A estrutura de apresentação segue uma maneira simples de busca, sempre procurando adequar a melhor maneira de pesquisa. É um texto de valor inestimável e com características próprias de uma equipe preocupada com o melhor para nossos pacientes.

Rogean Rodrigues Nunes
Diretor do Departamento Científico da SBA

Ricardo Almeida de Azevedo
Presidente da SBA

A

Aarskog, Síndrome de

Descrição

Herança recessiva ligada ao cromossoma X, relacionada a mutação no gene *FGDY1* mapeado no segmento Xp11.21. Caracterizada por baixa estatura, facies atípica, anormalidades genitais e anormalidades das extremidades (mãos e pés). As características faciais incluem uma frente larga, ampla ponte nasal com nariz curto, narinas antevertidas e hipertelorismo. Pacientes do sexo masculino são totalmente afetados. As portadoras exibem somente algumas manifestações fenotípicas. A criança apresenta um desenvolvimento normal, entretanto, a partir dos três anos o desenvolvimento é lentificado. Esta síndrome foi inicialmente descrita pelo pediatra norueguês *Dagfinn Aarskog* (*Aarskog D. A familial syndrome of short stature associated with facial dysplasia and genital anomalies. Journal of Pediatrics, St. Louis, 1970;77:856-61*).



Fig.: Fâcies típica de paciente portador da síndrome de Aarskog.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipertelorismo).
- Fenda labial e/ou palatina.
- Hipoplasia maxilar.
- *Pectus excavatum*.
- Anomalias na coluna cervical (frouxidão ligamentar, hipoplasia e sinostose de vértebras).
- Acesso vascular periférico limitado.
- Cardiopatias congênicas (defeitos do septo ventricular).
- Alterações renais.
- Alterações pulmonares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação pneumológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais. Preparo para via aérea difícil.
- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Karamanlioglu B, Arar MC, Sögüt N et al. Aarskog syndrome and anesthesia. *Acta Chirurgica Mediterranea*. 2000;16:149-51.
- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood*. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:11.

Aase-Smith, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante, caracterizada por contraturas e anormalidades articulares, incluindo a capacidade de abrir a boca. Também pode fazer parte da doença, ptose palpebral, fenda labial e/ou palatina acompanhado de discreto retardo mental. A síndrome foi inicialmente descrita pelos pediatras americanos Jon Morton Aase e David Weyhe Smith (Aase JM, Smith DW. *Dysmorphogenesis of joints, brain, and palate. A new inherited syndrome.* Journal of Pediatrics, St. Louis, 1968;73:606-9).

A síndrome de Aase-Smith II é uma herança autossômica dominante ou recessiva, caracterizada por anemia hipoplasia, baixa estatura e trifalangismo do polegar (Aase JM, Smith DW. *Congenital anemia and triphalangeal thumbs: a new syndrome.* Journal of Pediatrics, St. Louis, 1969;74:471-4). Alguns autores consideram a síndrome de Blackfan-Diamond a mesma doença.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Limitação da abertura da boca.
- Cardiopatias congênicas (defeitos do septo ventricular).
- Extensão limitada de joelhos e cotovelos.
- Associação com neuroblastoma.
- Associação com síndrome de Dandy-Walker.
- Associação com hidrocefalia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais.
- A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Wiedemann HR, Kunze J, Dibbern H. Atlas de síndromes clínicas dismórficas. 3. ed. São Paulo: Manole; 1992:436-7.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:12.

Ácido Retinóico, Síndrome Fetal do

Descrição

Síndrome relacionada aos efeitos teratogênicos do ácido retinoico (isotretinoína, 1,3-cis-retinoico).

As anormalidades ocorrem principalmente na face, coração e sistema nervoso central. A síndrome de DiGeorge pode ser vista em associação com exposição *in utero* ao ácido retinoico. As anormalidades são semelhantes às encontradas com a excessiva exposição materna à vitamina A

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (microtia, assimetria).
- Micrognatia.
- Assimetria facial.
- Fenda palatina.
- Alterações no sistema nervoso central (hidrocefalia).
- Perda auditiva.
- Cardiopatias congênicas.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais.
- Preparo para via aérea difícil.
- Avaliação cardiológica.
- Avaliação neurológica.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Butler MG, Hayes BG, Hathaway MM, et al. Specific genetic diseases at risk for sedation/anesthesia complications. *Anesth Analg.* 2000;91:837-55.

- Loureiro KD, Kao KK, Jones KL et al. Minor malformations characteristic of the retinoic acid embryopathy and other birth outcomes in children of women exposed to topical tretinoin during early pregnancy. *Am J Med Genet A.* 2005;136:117-21.

Acondroplasia (Parrot, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante; 90% em razão do mutação do gene FGFR3 no 4p16.3. Caracterizada pelo Retardo na formação endocondral, é a forma mais comum de nanismo. As formas homozigotas são fatais nas primeiras semanas de vida, devido a insuficiência respiratória ou alterações neurológicas graves decorrentes da hidrocefalia. Nas formas heterozigotas, os indivíduos tem inteligência e expectativa de vida normais. O termo acondroplasia foi proposto por J. Parrot em 1876. Apresenta uma incidência de 1:15.000 nascidos vivos.



Fig.: Paciente acondroplásica. Abrão MA, Silveira VG, Barcellos CFLVA et al. Anestesia em anã acondroplásica obesa mórbida para gastroplastia redutora. *Rev Bras Anesthesiol.* 2009;59(1):79-86.

Fatores complicadores potenciais

- Apneia obstrutiva e hipoxemia.
- Dificuldade para acesso vascular periférico.
- Epiglote anteriorizada.
- Lordose lombar.
- Estenose do canal espinhal.
- Macrocefalia com estreitamento do forame magno e canal medular.
- Tórax estreito.
- Persistência do forame oval.
- Alterações respiratórias.
- Obesidade.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Dificuldade de posicionamento adequado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores, preparo para via aérea difícil (dificuldade de adaptação de máscara facial, diminuição da mobilidade cervical, hipertrofia de partes moles e hipoplasia faríngea).
- Membros curtos e volumosos oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação radiológica (estreitamento de canal medular e possível fusão de vértebras).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Portanto, nos pacientes portadores de refluxo gastroesofágico é desejável incluir na medicação pré-anestésica fármacos que aumentem o pH gástrico.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- A anestesia regional (neuroaxial e bloqueios periféricos), não apresenta contraindicação, é benéfica. Entretanto, em virtude da baixa estatura, as doses dos anestésicos locais deverão ser individualizadas. Pequenos volumes anestésicos produzem bloqueios extensos. A presença de escoliose está aumentada nestes pacientes, o que pode dificultar a punções no neuroeixo. Atenção especial para a compressão aortocava.

Referências

- Morais BS, Cruvinel MGC, Silva YP et al. Bloqueio bilateral do nervo pudendo para hemorroidectomia em paciente acondroplásico. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2006; 56(2):168-73.
- Abrão MA, Silveira VG, Barcellos CFLVA et al. Anestesia em anã acondroplásica obesa mórbida para gastroplastia redutora. Rev Bras Anestesiologia. 2009;59(1):79-86.

Acrodisostose (Maroteaux-Malamut, Síndrome de; Arkless-Graham, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante, causada por mutações nos genes PRKAR1A (17q24.2) ou PDE4D (5q11.2-q12.1). Caracterizada por deficiência de desenvolvimento, braquicefalia, hipoplasia mandibular com prognatismo, obesidade, mãos pequenas com disostose periférica (braquidactilia), nariz pequeno e resistência hormonal (PTH/TSH). Descrita inicialmente por Maroteaux e Malamut (Maroteaux P, Malamut G. L'acrodisostose. Presse Med. 1968;76:2189-92). A incidência da dismorfia é desconhecida.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações vertebrais (colapso, estenose do canal medular).
- Hipoplasia nasal.
- Prognatismo.
- Alterações renais.
- Hidrocefalia.
- Alterações neuromusculares.
- Dificuldade de posicionamento adequado.
- Dificuldades para o acesso vascular.
- Alterações hepáticas.
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica.
- Avaliação cardiológica.
- Avaliação radiológica (estreitamento de canal medular). Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado

para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Portanto, nos pacientes portadores de refluxo gastroesofágico é desejável incluir na medicação pré-anestésica fármacos que aumentem o pH gástrico.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:17.

Acromegalia (Adenoma Somatotrópico)

Descrição

Doença crônica de início insidioso na vida adulta, determinada pela liberação excessivo de hormônio do crescimento. Comumente causada por adenoma hipofisário. Quando ocorre na infância determina o gigantismo. É caracterizada por aumento do tamanho de mãos e pés, crescimentos de cartilagens (orelhas e nariz) e crescimento da mandíbula.



Fig.: Fâcies típica de paciente portador de Acromegalia.

Fatores complicadores potenciais

- *Diabetes mellitus*.
- Alterações cardiovasculares (hipertensão arterial sistêmica, doença arterial isquêmica, cardiomiopatias, hipertrofia ventricular e arritmias ventriculares complexas).
- Bócio.
- Apneia do sono.
- Macroglossia.
- Hipertrofia de tecidos moles da laringofaringe com diminuição da mobilidade das cordas vocais.
- Laringocele.
- Circunferência cervical aumentada.
- Cifoesciose.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Hipercalcemia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores (nasolaringofibroscoopia). A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Avaliação radiológica da região cervical (presença de condrocalcinose).
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Provável extubação difícil. Possibilidade de edema pulmonar por obstrução de via aérea.

Referências

- Isono S, Saeki N, Tanaka A et al. Collapsibility of passive pharynx in patients with acromegaly. *American Journal of Respiratory & Critical Care Medicine*. 1999;160:64-8.
- Albergaria VF, Soares CM, Araújo RM et al. Edema Pulmonar por Pressão Negativa após Hipofisectomia Transesfenoidal. Relato de Caso. *Rev Bras Anestesiologia*. 2008;58(4):391-6.

Adrenoleucodistrofia (Addison-Schilder, Doença de; Siemerling-Creutzfeldt, Doença de)

Descrição

Adrenoleucodistrofia cerebral ligada a mutações no gene ABCD1, localizado no cromossoma X. Ocorre atividade anormal peroxissomal que leva a um acúmulo excessivo de ácidos graxos de cadeia muito longa em tecidos corporais. Apresenta desmielinização extensa, retardo mental, convulsões, hipotonia, alterações de enzimas hepáticas, alteração da função adrenocortical e hiperpigmentação da pele.

A Adrenoleucodistrofia combina características da doença de Addison e a esclerose cerebral (doença de Schilder). Siemerling e Creutzfeldt foram os primeiros a descrever a doença em 1923. Incidência de 1:21.000 nos EUA.

Fatores complicadores potenciais

- Anemia hemolítica autoimune.
- Disfunção hepática.
- Imunossupressão.
- Paciente não cooperativo.
- Convulsões.
- Pneumonias aspirativas de repetição.
- Hipotonia.
- Dificuldade de posicionamento adequado.

Recomendações perioperatórias

- Evitar drogas anestésicas epileptogênicas. O etomidato, cetamina, enflurano, meperidina, metoclopramida e o flumazenil devem ser evitados em pacientes com mal convulsivo. É recomendado que o sevoflurano não seja utilizado em concentrações superiores a 1,5 CAM, bem como na presença de hipocapnia. Terapia anticonvulsivante crônica poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.

- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações e intubação em sequência rápida pode ser considerada. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Tan SH, Ng VH. Anaesthesia for a child with adrenoleukodystrophy: A case report and review of the literature. *Indian J Anaesth.* 2014;58(1):63-5.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:20-1.

Aicardi, Síndrome de

Descrição

Herança dominante relacionada a mutação no braço curto do cromossoma X. É letal em indivíduos hemizigotos do sexo masculino. Ocorrem anomalias cerebrais estruturais, incluindo agenesia do corpo caloso e microcefalia. Outros achados são a deficiência mental, coloboma de nervo óptico e anomalias das costelas. O epônimo esta relacionado ao pediatra francês Jean François Marie Aicardi (Aicardi J, Lefebvre J, Lérique-Koechlin A. A new syndrome: Spasm in flexion, callosal agenesis, ocular abnormalities. *Electroencephalography and Clinical Neurophysiology*, Limerick, 1965, 19: 609-10).



Fig.: Fácies típica de paciente portadora da Síndrome de Aicardi.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (microcefalia, assimetria).
- Dificuldades para o acesso vascular.
- Alterações vertebrais.
- Cifoescoliose.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Espasmos/convulsões.
- Hipotonia.
- Deficiência de cortisol e hormônio do crescimento.
- Alterações respiratórias (pneumonias de repetição).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações hepáticas.
- Associação com neoplasias cerebrais.
- Associação com síndrome de Dandy-Walker.
- Associação com síndrome de Arnold-Chiari.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação neurológica.
- Avaliação dos níveis de cortisol plasmático.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Os benzodiazepínicos são utilizados habitualmente no tratamento de crises convulsivas agudas. Há perigo de depressão respiratória e hipoxemia, devido a drogas de uso contínuo e sedativos, associadas a pacientes de risco para obstrução das vias aéreas (malformações, hipertrofia adenoamigdaliana). Pode haver interação farmacocinética entre os opioides fenilpiperidínicos (principalmente o fentanil) e as drogas anticonvulsivantes, levando a maior necessidade de administrar opioides durante a anestesia.

- Evitar drogas anestésicas epileptogênicas. O etomidato, cetamina, enflurano, meperidina, metoclopramida e o flumazenil devem ser evitados em pacientes epiléticos. É recomendado que o sevoflurano não seja utilizado em concentrações superiores a 1,5 CAM em pacientes epiléticos, bem como na presença de hipocapnia.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Preparo para via aérea difícil. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações e intubação em sequência rápida pode ser considerada. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Gooden CK, Pate VA, Kavee R. Anesthetic management of a child with Aicardi syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2005;15:172-3.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:22-3.

Alagille, Síndrome de (Displasia Artériohepática)

Descrição

Herança autossômica dominante; mutação no gene JAG1 mapeado no braço curto do 20p12. Apresenta retardo no desenvolvimento, fácies atípica (arredondada e de traços grosseiros), colestase crônica, icterícia e hipercolesterolemia. Incidência estimada de 1:100.000. O epônimo está relacionado ao pediatra francês Daniel Alagille (Alagille D, Odièvre M, Gautier M et al. Hepatic ductular hypoplasia

associated with characteristic facies, vertebral malformations, retarded physical, mental, and sexual development, and cardiac murmur. *Journal of Pediatrics*, St. Louis, 1975;86:63-710).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Macroglossia.
- Alterações vertebrais.
- Cardiopatias congênitas (tetralogia de Fallot, defeitos do septo atrioventricular, estenose de valva pulmonar).
- Alterações hepáticas (anomalias intrahepáticas, hipoplasia ou agenesia de ducto hepático, hipertensão portal, colestase, cirrose)/transplantado hepático.
- Hiperesplenismo.
- Varizes esofágicas.
- Alterações renais (displasia ou estenose de artérias renais).
- Coagulopatia decorrente da deficiência da vitamina K.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais).
- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais.
- Preparo para via aérea difícil.
- Avaliação da função hepática e renal.
- Evitar a inserção de sondas nasogástricas e probes de ecocardiografo transesofágico.
- Manejo crítico da coagulação e reposição volêmica intraoperatória.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Littlewood K, Nemergut EC. Liver diseases. In: Fleisher LA. *Anesthesia and uncommon diseases.* 5 ed. Philadelphia: Elsevier; 2006:151-201.
- Longas Valien J, Martinez Ubieto J, Muñoz Rodriguez L et al. Anesthesia in intrahepatic cholestasis: Alagille syndrome. *Rev Esp Anesthesiol Reanim.* 2005;52:295-8.
- Subramaniam K, Myers LB. Combined general and epidural anesthesia for a child with Alagille syndrome: a case report. *Paediatr Anaesth.* 2004;14:787-91.

Alcoólica Fetal, Síndrome

Descrição

Incidência de 1:750-1.500 dos nascidos vivos. Em torno de 50.000 casos/ano no Brasil devido ao alcoolismo materno. É caracterizada por microcefalia, micrognatia, deficiência do desenvolvimento físico e mental (oligofrenia discreta, irritabilidade, hiperatividade), baixa estatura malproporcionada, blefarofimose e hipotonia.



Fig.: Fácies característica de paciente portador da Síndrome de Alcoólica Fetal .

Fatores complicadores potenciais

- Microcefalia.
- Micrognatia.
- Associada a sequência de Pierre-Robin.
- Pescoço curto.
- Hipotonia.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo átrio-ventricular, coarctação da aorta e tetralogia de Fallot).
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- <http://www.ebc.com.br/noticias/saude/2015/04/sindrome-alcoolica-fetal-atinge-50-mil-bebes-por-ano-no-brasil>. Acessado em 27 de junho de 2017.
- Frost EA, Gist RS, Adriano E. Drugs, alcohol, pregnancy, and the fetal alcohol syndrome. *Int Anesthesiol Clin.* 2011;49:119-33.

Alexander, Doença de

Descrição

Leucodistrofia autossômica recessiva com prevalência no sexo masculino, devido a mutações no gene GFAP, de incidência desconhecida. Ocorre em duas formas, infantil e juvenil. As principais características do tipo infantil são a megaencefalia, deficiência cognitiva progressiva, espasticidade progressiva, hipotonia, convulsões, alterações de enzimas hepáticas e da função adrenocortical. A maioria das crianças vai a óbito durante os anos pré-escolares, alguns sobrevivem até a segunda década. O tipo juvenil tem um início posterior e é marcado por um curso prolongado e sinais de paralisia bulbar, ataxia e, às vezes, retardo mental, ocorrendo sem convulsões. O epônimo esta relacionado ao patologista neozelandês William Stewart Alexander (Alexander WS. Progressive fibrinoid degeneration of fibrillary astrocytes associated with mental retardation in a hydrocephalic infant. *Brain, Oxford*, 1949;72:373-81).

Fatores complicadores potenciais

- Sialorreia intensa.
- Convulsões.
- Refluxo gastroesofágico.
- Pneumonias aspirativas de repetição.
- Paciente não cooperativo.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Dificuldade de posicionamento adequado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:25.

Alpers, Doença de (Degeneração Cerebral Difusa da Infância)

Descrição

Doença mitocondrial autossômica recessiva (defeito no gene POLG) com comprometimento multissistêmico progressivo, envolvendo músculos, cérebro, rim e fígado. Os achados neurológicos são: convulsões, mioclonias, ataxia, hipotonia, demência e espasticidade progressivas. Geralmente a morte ocorre próximo dos 3 anos de idade. O epônimo foi introduzido em homenagem a Bernard Jacob Alpers, neurocirurgião americano, em

1963 (Blackwood W, Buxton PH, Cumings JN et al. Diffuse cerebral degeneration in infancy (Alpers' disease). Archives of Disease in Childhood, London, 1963;38:193-204).

Fatores complicadores potenciais

- Sialorreia intensa.
- Convulsões intratáveis.
- Refluxo gastroesofágico.
- Pneumonias aspirativas de repetição.
- Paciente não cooperativo.
- Dificuldade de posicionamento adequado.
- Limitações articulares.
- Icterícia, cirrose e falência hepática.

Recomendações perioperatórias

- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios. Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueadores neuromusculares não despolarizantes prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Nos casos de comprometimento da função hepático, fármacos metabolizados pelo fígado devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:27.

Alport, Síndrome de

Descrição

Doença autossômica dominante relacionada ao cromossoma X, entretanto, formas recessivas já foram descritas. O defeito herdado na forma clássica ligada ao X, afeta o gene da cadeia alfa-5 do colágeno tipo IV (COL4A5), localizado no cromossoma Xq22. A síndrome é caracterizada por Insuficiência renal progressiva, proteinúria, hematuria, hipofosfatemia, nefrocalcinose, déficit auditivo e catarata/nistagmo. Foi descrita pelo sul-africano Arthur Cecil Alport em uma família britânica em 1927.

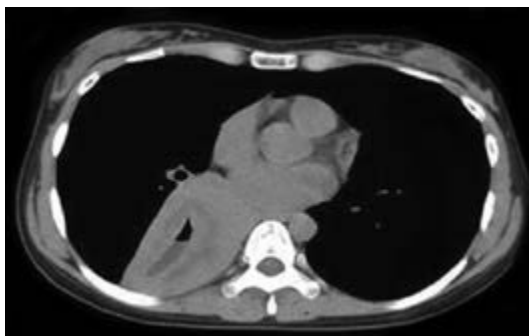


Fig.: Imagem de tomografia computadorizada do tórax de paciente com síndrome de Alport, mostrando esôfago dilatado e alargado, que estava em contato com o coração, aorta e grandes vasos. Hanazaki M, Takata K, Goto K et al. Anesthetic management of a patient with Alport leiomyomatosis syndrome. *J Anesth.* 2009;23:453-5.

Fatores complicadores potenciais

- Falência renal.
- Hipertensão arterial.
- Miopatias ocasionais.
- Trombocitopenia.
- Possibilidade de colapso de via aérea após a indução.
- Refluxo gastroesofágico.
- Associação com leiomiomatose/ neoplasias de mediastino.
- Asma brônquica.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação pneumológica.
- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias (compressões extrínsecas). A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores

respiratórios. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Possibilidade de colapso de via aérea após a indução.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina deve ser evitada porque induz a hipercalemia e aumenta o grau de miotonia. O uso de relaxante muscular não despolarizante apresenta eficácia imprevisível.
- Nos casos de comprometimento da função renal, fármacos excretados pelos rins devem ser evitados.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Hanazaki M, Takata K, Goto K et al. Anesthetic management of a patient with Alport leiomyomatosis syndrome. *J Anesth.* 2009;23:453-5.

Alström, Síndrome de

Descrição

Doença autossômica recessiva, devido a mutação no gene *ALMS1*, clinicamente semelhante a síndrome de Bardet-Biedt, doença renal policística e síndrome de Meckel-Gruber. São características a lesão renal progressiva, hipogonadismo, *Diabetes mellitus*, retinite pigmentosa, déficit visual e auditivo progressivo e cardiomiopatias. Foi descrita inicialmente pelo médico sueco Carl-Henry Alström em 1959.

Fatores complicadores potenciais

- Falência renal.
- Hipertensão arterial.

- Doença pulmonar obstrutiva crônica (associada com a obesidade, leva a rápida dessaturação durante a indução anestésica).
- Miocardiopatia dilatada.
- Aterosclerose.
- Cifoescoliose.
- Dificuldades para o acesso vascular.
- Disfunção hepática.
- Disfunção autonômica.
- Refluxo gastroesofágico.
- Associação com síndrome metabólica (obesidade, hiperinsulinemia e hipertrigliceridemia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação pneumológica.
- Avaliação endocrinológica.
- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de obesidade, DPOC e diminuição da mobilidade cervical. Preparo para via aérea difícil.
- Seleção criteriosas de drogas anestésicas e adjuvantes (presença de disfunção autonômica, *Diabetes mellitus*).
- Avaliar necessidade de monitorização invasiva da pressão arterial.
- Evitar bloqueio neuromuscular.
- Manejo minucioso da reposição volêmica intraoperatória.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período

perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.

- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Tiwari A, Awasthi D, Tayal S et al. Alstrom syndrome: A rare genetic disorder and its anaesthetic significance. *Indian J Anaesth.* 2010;54(2):154-56.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:29-30.

Anemia Falciforme

Descrição

Autossômica recessiva; duas formas de apresentação: homocigótica ou heterocigótica (forma de menor gravidade); mutação na cadeia beta da hemoglobina, troca de aminoácidos, ácido glutâmico pela valina. Ocorre anemia hemolítica (presença de hemácias em formato de foice), aumento da viscosidade do sangue e crises de dor (formação de microtrombos levando a crises vasoclusivas).

Fatores complicadores potenciais

- Falcização das hemácias.
- Anemia.
- Doença pulmonar obstrutiva crônica.
- Hipertensão pulmonar.
- Cardiomegalia.
- Insuficiência cardíaca.
- Trombose coronariana.
- Falência renal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica
- Hipóxia, desidratação, hipotermia, infecção e acidose podem ser fatores desencadeantes e levar à crise de falcização das hemácias.
- Analgesia adequada.
- Deambulação o mais precocemente possível.
- Suplementação de oxigênio para prevenir a hipoxemia.

- Trombopprofilaxia.
- Nos casos de comprometimento da função renal, fármacos excretados pelos rins devem ser evitados.
- Em cirurgias de grande porte a transfusão pré-operatória pode diminuir os níveis de HbS.
- Evitar o uso do óxido nitroso.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória. Espirometria de incentivo.

Referências

- Leão EB, Barros GAM, Navarro LHC et al. Anestesia em paciente obstétrica portadora de anemia falciforme e traço talassêmico após plasmaferese. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2005;55(3):336-42.
- Friedrich JR. Cirurgia e anestesia na doença falciforme. Rev Bras Hematol Hemoter. 2007;29(3):304-8.

Angelman, Síndrome de (Happy Puppet, Síndrome)

Descrição

A síndrome de Angelman (SA) é de ocorrência esporádica. Deleção do segmento 15q11-q13. Os genes localizados nesta região eliminada do cromossoma são conhecidos por codificarem as subunidades do receptor ácido gama-aminobutírico. A incidência estimada é de 1:10.000-40.000. A origem da deleção é materna na SA e paterna na síndrome de Prader-Wili. São características a deambulação prejudicada, estrabismo, macrostomia, microcefalia, retardo mental, convulsões, hipotonia e hiperreflexia. É típico da SA o riso inapropriado, frequente e desproporcional a qualquer estímulo. A SA foi descrita pelo médico inglês Harry Angelman em 1965 (Angelman H. "Puppet children". A report of three cases. *Developmental Medicine and Child Neurology*, Oxford, 1965;7:681-8).



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Angelman.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Convulsões.
- Ataxia.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações eletroencefalográficas (aumento do tônus vagal levando a bradiarritmias).
- A deleção leva a perda de receptores GABA o que aumenta a gravidade das convulsões e outros déficits neurológicos.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Bloqueadores neuromusculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Os pacientes podem apresentar resposta anormal a agentes agonistas do receptor GABA (propofol, benzodiazepínicos). Requerem menor dose para um mesmo efeito.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:31-2.
- Bujok G, Knapik P. Angelman syndrome as a rare anaesthetic problem. *Paediatr Anaesth*. 2004; 14:281-3.
- Fernandes ML, Santos MC, Gomez RS. Sedação com dexmedetomidina para realização de eletroencefalograma em paciente portadora de síndrome de Angelman: relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2016;66(2):212-4.

Antley-Bixler, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva (mutação no gene FGFR2). São características a craniossinostose (trigonocefalia), estenose ou atresia coanal, hipoplasia do terço médio da face e sinostose ra-

dioumeral. Foi descrita pelos americanos Ray M Antley e David Bixler em 1975. (Antley RM, Bixler D. X-trapezoidocephaly, midfacial hypoplasia and cartilage abnormalities with multiple synostoses and skeletal fractures. Birth Defects Original Article Series. New York, XI(2);1975:397-401).



Fig.: Fácies típica de paciente portadora da síndrome de Antley-Bixler.

Fatores complicadores potenciais

- Atresia coanal.
- Apneia do sono.
- Hidrocefalia.
- Contraturas articulares.
- Tórax estreito/hipoplasia pulmonar.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo atrial).
- Alterações renais e gastrintestinais.
- Dificuldade de posicionamento adequado.
- Fraturas de ossos longos.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, gastrintestinal e renal
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode

ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Gifoni CL, Nascimento HS, Mizumoto N. Dificuldade de intubação traqueal em paciente com craniossinostose. Relato de caso. Rev Bras Anestesiol. 2001;51(3);218-24.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:34-5.

Apert, Síndrome de (Acrocefalossindactilia tipo I)

Descrição

Autossômica dominante; mutação no gene FGFR2 (receptor do fator de crescimento do fibroblasto) com mutação no segmento 10q25. É característico a craniossinostose (turribraquicefalia), hipoplasia do terço médio da face, fendas palpebrais antimongoloides, hipertelorismo e sindactilia. Foi descrita pelo pediatra francês Eugène Charles Apert em 1906 (Apert E. De l'acrocéphalosyndactylie. Bulletins et mémoires de la Société médicale des hôpitaux de Paris, 1906;23:1310). Apresenta uma incidência de 1:65.000 nascidos vivos.



Fig.: Fácies característica do paciente portador da síndrome de Apert.

Fatores complicadores potenciais

- Palato arqueado/fenda palatina.
- Atresia coanal.
- Apneia obstrutiva.
- Sialorreia intensa.
- Cardiopatias congênicas (10% dos pacientes, estenose pulmonar e defeitos do septo ventricular).
- Alterações renais (rins policísticos, hidronefrose, insuficiência renal).
- Anomalias traqueais (estenose, com anéis traqueais completos).
- Anormalidades neurológicas (agenesia de corpo caloso).
- Ventriculomegalia, aumento da pressão intracraniana.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Hiperidrose.
- Dificuldade de acesso venoso.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica, renal e cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.

- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Avaliação radiológica da coluna cervical.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- • Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Gifoni CL, Nascimento HS, Mizumoto N. Dificuldade de intubação traqueal em paciente com craniossinostose. Relato de caso. Rev Bras Anestesiol. 2001;51(3);218-24.
- Hutson Jr LR, Young E, Guarisco L. Tracheal anomalies complicating ventilation of an infant with Apert syndrome. Journal of Clinical Anesthesia 2007;19:551-554.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:35-7.

Artrogripose (Artrogripose Múltipla Congênita)

Descrição

Contraturas simétricas múltiplas nos membros (amioplasia ou artrogripose clássica). Articulações de mãos e pés estão envolvidos (pés tortos equinovaros), extensão e flexão fixas de articulações, rotação dos ombros e deslocamento de quadril. As grandes articulações são poupadas na Artrogripose distal. Formas graves afetam a articulação temporomandibular e vértebras (escoliose). O desenvolvimento cognitivo é relativamente normal, exceto quando a artrogripose é causada por disfunção ou síndrome que também afeta o desenvolvimento mental. A etiologia é heterogênea: resultado de miopatias, neuropatias ou oligodrâmnio severo que levaram a limitação e/ou contração intrauterina. Incidência estimada de 3:10.000 nascimentos.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Abertura limitada da boca.
- Dificuldades para acesso vascular.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Dificuldade de posicionamento adequado.
- Associação com outras doenças (síndrome de Freeman-Sheldon).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de dismorfia facial e redução da mobilidade da boca. Preparo para via aérea difícil.
- •Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- •Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:42-3.
- Pujari VS, Shivanna S, Anandaswamy TC, Manjunath AC. Arthrogryposis multiplex congenita: An anesthetic challenge. *Anesth Essays Res.* 2012;6(1):78-80.
- Martin S, Tobias JD. Perioperative care of the child with arthrogryposis. *Paed Anaesth.* 2006;16(1):31-7.

B

Baller-Gerold, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva; mutação no gene RECQL4 no cromossoma 8q24.3; possível associação com exposição pré-natal ao ácido valpróico. Classicamente se manifesta com craniossinostose, membros malformados (aplasia radial, hipoplasia umeral, aplasia ou hipoplasia de polegar), ânus imperfurado e retardo mental e do desenvolvimento. Alguns casos são esporádicos e outros relacionados a consanguinidade. O gene RECQL4 é um membro da família dos genes RecQ helicase que podem causar outras doenças com predisposição para câncer. Descrita pelos médicos alemães Friedrich Baller (1950) e M Gerold (1959). Baller F. Radiusaplasie und Inzucht. Zeitschrift für menschliche Vererbungs- und Konstitutionslehre, 1950;29:782-90. Gerold M. Frakturheilung bei einem seltenen Fall kongenitaler Anomalie der oberen Gliedmassen. Zentralblatt für Chirurgie, Leipzig, 1959;84:831-43.



Fig.: Paciente portador da síndrome de Baller-Gerold (notam-se as anomalias em membros superiores).

Fatores complicadores potenciais

- Microstomia.
- Micrognatia.

- Fenda palatina.
- Estenose coanal.
- Anomalias costovertebrais.
- Aumento da pressão intracraniana.
- Alterações no sistema nervoso central, respiratórias, cardiovascular e renal.
- Acesso vascular difícil devido a alterações dos membros superiores.
- Alterações neuromusculares.
- Morte súbita.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica, pulmonar, renal e cardiológica.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas). Avaliação radiológica da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia

medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados.
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Van Maldergem L, Siitonen HA, Jalkh N, et al. Revisiting the craniosynostosis-radial ray hypoplasia association: Baller-Gerold syndrome caused by mutations in the RECQL4 gene. *J Med Genet.* 2006;43:148-52.
- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood.* 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:49.

Banda Amniótica, Síndrome da (Displasia de Streeter; ADAM, Complexo de)

Descrição

É o conjunto de malformações congênicas que variam de anéis de constrição e linfedema nos membros a anomalias congênicas múltiplas complexas e bizarras que foram atribuídas a bandas amnióticas que aderem, enredam e interrompem os segmentos corporais do feto. De ocorrência esporádica a incidência estimada varia de 1:1200 a 1:15.000 em nascidos vivos, e é observada em 1:70 em natimortos. Não existe padrão nas deformações resultantes que se iniciam precocemente no primeiro trimestre da gestação. As extremidades são mais afetadas, podendo ocorrer amputações intra-útero.

ADAM é o acrônimo para *Amniotic Deformities, Adhesion e Mutilation*.



Fig.: Malformações decorrentes da síndrome da Banda Amniótica (notam-se as anomalias nos membros, as constrições no tronco, pescoço e cabeça costumam ser ainda mais mutilantes). Modificado de: Mistry T, Mathur R, Saini N et al. Perioperative management of amniotic band syndrome: a case report and literature review. *Anaesth Pain & Intensive Care.* 2015;19(4):505-9.

Fatores complicadores potenciais

- São dependentes da gravidade das deformidades.
- Deformidades mutiladoras (angulações e amputações) de membros.
- Anomalias vertebrais secundárias a limitação dos movimentos.
- Hipoplasia pulmonar secundária a perda de líquido amniótico.
- Dificuldades de acesso vascular.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica dos segmentos comprometidos.
- Devido a heterogeneidade das deformidades, a avaliação pré-operatória definirá a abordagem individualizada (anestésico-cirúrgica) de cada paciente.
- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas quando as anomalias acometem cabeça e pescoço. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

Referências

- Reyes-Aveleyra M, Valenzuela DB, Whizar-Lugo VM et al. Síndrome de Bridas Congênicas. Consideraciones Anestésicas. *Anestesia en México.* 2008; 20(3):157-61.
- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood.* 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:30.

Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Síndrome de (Riley-Smith, Síndrome de; Cowden, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante; mutações no gene supressor tumoral PTEN, no 10q23. Caracteriza-se por deficiência mental, macrocefalia, polipose de cólon, neoplasias (lipomatose, angioliomas, hamartomas) e alterações pigmentares da pele. Outra síndrome que é causada por mutações no gene PTEN é a síndrome de Cowden. As duas síndromes provavelmente representam um espectro de características com sobreposição considerável (polipose, hamartose, maior risco de certos tipos de câncer), mas na síndrome de Cowden ocorre malignização das neoplasias. Epônimo relacionado aos médicos George A. Bannayan, Harris D. Riley Jr e Rogelio H. A. Ruvalcaba.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Hiperextensibilidade.
- *Pectus excavatum*.
- Convulsões.
- Papilomatose em faringe.
- Possibilidade de sangramento espinhal espontâneo.
- Alterações respiratórias.
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares (hipotonia, miopatia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliar histórico de sangramento.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. Possibilidade de neoplasias de laringofaringe. Preparo para via aérea difícil.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Evitar bloqueio no neuroeixo (risco de hematoma espinhal).

Referências

- Shiraishi N, Nakamura T, Saito H et al. Anesthetic management of a patient with Cowden syndrome. *Masui*. 1995;282-5.
- Pancaro C, Miller T, Dingeman RS. Anesthetic management of a child with Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome. *Anesth Analg*. 2008;106(6):1928-9.

Bardet-Biedl, Síndrome de

Descrição

Autossômica recessiva de expressão variável; mutação no 12q15-q21.2. Caracterizada por obesidade, hipogonadismo, insuficiência renal, polidactilia, surdez, retardo mental e alterações oculares (nistagmo e retinopatias). Incidência variável de 1:13.500 no oriente médio, até 1:160.000 em outras regiões do mundo. Foi inicialmente descrita por George Bardet (França, 1920) e posteriormente por Artur Biedl (Hungria, 1922).

Fatores complicadores potenciais

- Retinite pigmentosa/glaucoma/amaurose.
- Malformações urogenitais.
- *Situs inversus*.
- Alterações cardiovasculares (hipertensão arterial, cardiomiopatia dilatada).
- Alterações hepáticas e renais (fibrose hepática, rins hipoplásicos, insuficiência renal progressiva).
- Acesso vascular e identificação de pontos anatômicos para realização de anestesia regional são difíceis ou impossíveis devido a obesidade.
- Risco de broncoaspiração.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica (ecocardiografia pré-operatória).
- Avaliação hepática e renal.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- A dose de drogas anestésicas devem ser tituladas, levando em conta o excesso de peso.
- Fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação.

- Membros curtos e volumosos oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo. Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica (deverá ser criteriosamente ajustada ao grau de insuficiência renal), sangramento, temperatura e eletrólitos.

Referências

- Vora KS, Modi MP, Butala BP et al. Anesthetic management of two cases of Bardet-Biedl syndrome for renal transplantation. *Saudi J Kidney Dis Transpl.* 2017;28:384-7.
- Santhosh MC, Hegde H, Rao R. Anesthetic management of a child with Bardet-Biedl syndrome undergoing post-auricular dermoid excision. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2014;30(1):117-8.

Beckwith-Wiedemann, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante (duplicação ou deleção do 11p15.5). As características clássicas são macroglossia, microcefalia, macrossomia e anormalidades umbilicais (onfalocele ou hérnia). Também pode apresentar visceromegalias (hepatoesplenomegalia), hipoglicemia neonatal, anomalias nas orelhas e tumores embrionários. Descrita pelos pediatras John Bruce Beckwith (EUA, 1963) e Hans-Rudolf Wiedemann (Alemanha, 1964). Incidência de 1:13.700 nascidos vivos.



Fig.: Paciente portador de síndrome de Beckwith-Wiedemann com macroglossia, hérnia umbilical e macrossomia (mais evidente no hemitórax esquerdo).

Adaptado de: Whizar-Lugo V, Sigler-Moreno A, Ontiveros-Morales P et al. Anestesia para glosectomia en un lactante con Síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Anestesia en México.* 2006;18(2):158-64.

Fatores complicadores potenciais

- Macroglossia/glossoptose.
- Prognatismo.
- Visceromegalia.
- Hérnia diafragmática.
- Hipoglicemia.
- Imunodeficiência.
- Convulsões.
- Risco aumentado para neoplasias (carcinoma adrenal, tumor de Wilms).
- Alterações cardiovasculares (cardiopatias congênitas, insuficiência cardíaca).
- Alterações hepáticas, renais e respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação hepática, pulmonar, renal e cardiológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. O manejo da via aérea pode ser extremamente difícil devido a dismorfia facial e a macroglossia. Preparo para via aérea difícil. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Muitos pacientes apresentam glosectomia parcial prévia. Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação.

Referências

- Celiker V, Basgul E, Karagoz AH. Anesthesia in Beckwith-Wiedemann syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2004;14:778-80.

- Anraku S, Ushijima K, Terasaki H. Propofol-fentanyl anesthesia for a 13-year-old patient with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Masui*. 2001;50:1224-6.
- Whizar-Lugo V, Sigler-Moreno A, Ontiveros-Morales P et al. Anestesia para glosectomia en un lactante con Síndrome de Beckwith-Wiedemann. *Anestesia en México*. 2006;18(2):158-64.

Bernard-Soulier, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva, mapeada no cromossoma 17p. Deficiência da glicoproteína Ib na superfície das plaquetas. Caracterizada por trombocitopenia (plaquetas gigantes), disfunção plaquetária, tempo de sangramento prolongado levando a epistaxe, menorragia, melena e sangramento gengival. Incidência de 1:1.000.000. Descrita pelos hematologistas franceses Jean Bernard e Jean Pierre Soulier (Bernard J, Soulier JP. Sur une nouvelle variété de dystrophie thrombocytaire hémorragipare congénitale. *Semaine des hôpitaux de Paris*. 1948;24: 3217-23).

Fatores complicadores potenciais

- Sangramentos.
- Abdome agudo.
- Anemia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação hematológica.
- Anti-inflamatórios e outros fármacos inibidores da função plaquetária devem ser evitados.
- Bloqueios no neuroeixo devem ser evitados.
- Preparo para transfusão de hemoderivados.
- A desmopressina e os corticoides são úteis no tratamento.

Referências

- Kostopanagioutou G, Sifaka I, Sikiotis C et al. Anesthetic and perioperative management of a patient with Bernard-Soulier syndrome. *J Clin Anesth*. 2004;16:458-60.
- Nomura K, Harioka T, Itoh T, et al. Anesthetic management of a patient with Bernard-Soulier syndrome. *Masui*. 1993;42:1521-3.

Boerhaave, Síndrome de

Descrição

Perfuração transmural do esôfago. Etiologia: espontânea (vômito incoercíveis, alcoolismo) ou secundária a esofagite de refluxo, endoscopia,

ressuscitação cardiopulmonar, trauma, vagotomia e corpo estranho. Ocorre preferencialmente na região póstero-lateral esquerda do terço inferior do esôfago; Ocorre mais no sexo masculino (2:1), entre as 5ª e 7ª décadas da vida. Pode ser considerada como uma forma mais grave da síndrome de Mallory-Weiss. Foi descrita pelo holandês Herman Boerhaave em 1723.



Fig.: Radiografia de tórax pré-operatória mostrando opacidades no pulmão esquerdo, obliteração de ângulos costofrênicos e pneumomediastino. Ashok K, Mahalakshmi A, Hariesh A et al. Anaesthetic and haemodynamic management of Boerhaave's syndrome. *Indian J Anaesth*. 2017;61:182-3.

Fatores complicadores potenciais

- Mediastinite.
- Sepses.
- Choque.
- Pericardite.
- Empiema.
- Pneumomediastino.
- Pneumotórax.
- Cirurgia de emergência.
- Mortalidade elevada.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar.
- Avaliação radiológica.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos.
- Monitorização invasiva.

- Suporte inotrópico.
- Intubação em sequência rápida.
- Antibioticoterapia.
- Evitar uso de sondas nasogástricas.
- Mesmo quando o paciente é operado nas primeiras 24 horas após o diagnóstico, a mortalidade é em torno de 75% a 90%.

Referências

- Bhargava J, Tiwari RL, Jain S. Anesthetic management in spontaneous esophageal rupture (Boerhaave's syndrome). *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2016;32(1): 126-7.
- Ashok K, Mahalakshmi A, Hariesh A et al. Anaesthetic and haemodynamic management of Boerhaave's syndrome. *Indian J Anaesth.* 2017;61:182-3.

Brugada, Síndrome de (Fibrilação Ventricular Idiopática)

Descrição

É uma síndrome hereditária autossômica dominante que predispõe a arritmias ventriculares potencialmente fatais. É provocada por uma mutação no gene SCN5A, que leva a uma alteração estrutural dos canais de sódio no coração. Em consequência, há uma depressão ou mesmo perda do potencial de ação no epicárdio do ventrículo direito, mas não no endocárdio, gerando um gradiente transmural de voltagem, responsável pela elevação do segmento ST em derivações precordiais direitas e pela eventual fibrilação ventricular. Tem especial incidência em indivíduos adultos e do sexo masculino. Descrita pelos espanhóis Pedro Brugada e Josep Brugada (Brugada P, Brugada J. A distinct clinical and electrocardiographic syndrome: right bundle branch block, persistent ST segment elevation with normal QT interval and sudden cardiac death. *Pacing and Clinical Electrophysiology*, Mount Kisco NY, 1991;14:746).

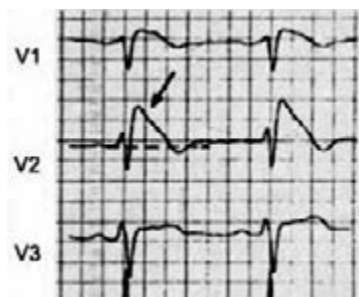


Fig.: Padrão eletrocardiográfico clássico de bloqueio de ramo direito associado a um supradesnivelamento

do ponto J e do segmento ST (sinal de Brugada), nas derivações V1, V2 e V3. Esta anormalidade no ECG deve estar associada a um dos seguintes critérios clínicos para fazer o diagnóstico: fibrilação ventricular documentada ou taquicardia ventricular polimórfica, história familiar de morte cardíaca súbita (<45 anos de idade), sinal de Brugada em membros da família, taquicardia ventricular induzível com estimulação elétrica programada, síncope e respiração agônica noturna.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações eletrocardiográficas.
- Frequentes episódios sincopais (fibrilação ventricular) e/ou morte súbita.
- Possibilidade de parada cardíaca no perioperatório.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Fatores farmacológicos e fisiológicos podem iniciar arritmias graves, o que inclui medicamentos de uso rotineiro na prática anestésica, distúrbios eletrolíticos, variações da temperatura, estresse fisiológico e aumento da atividade vagal.
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas.
- Evitar os efeitos colaterais associados à neostigmina e aos agentes antimuscarínicos.
- Material para parada cardíaca na sala de cirurgia.
- Cuidados gerais em paciente portador de marcapasso. Um desfibrilador externo deve estar permanentemente disponível.

Referências

- Carey SM, Hocking G. Brugada Syndrome - a review of the implications for the anaesthetist. *Anaesth Intensive Care.* 2011;39:571-7.
- Cordery R, Lambiase P, Lowe M et al. Brugada syndrome and anesthetic management. *J Cardiothorac Vasc Anesth.* 2006;20:407-13.
- Conde R, Pereira M. Abordagem anestésica em paciente com Síndrome de Brugada - Uso de sugamadex em cirurgia abdominal de grande porte. *Rev Bras Anesthesiol.* 2013;63(1):159-62.

C

Cantrell, Pentalogia de

Descrição

Ectopia cordis, malformações da parede abdominal (onfalocele), do terço distal do esterno, da porção anterior do diafragma (hérnia diafragmática) e defeito intracardiaco. A etiologia é desconhecida e a incidência é de 5,5:1.000.000 de nascidos vivos. Foi descrita inicialmente por Cantrell, Haller e Ravitch (Cantrell JR, Haller JA, Ravitch MM. A syndrome of congenital defects involving the abdominal wall, sternum, diaphragm, pericardium, and heart. *Surgery, Gynecology and Obstetrics*, Chicago, 1958;107:602-4).



Fig.: Ilustração evidenciando as alterações da síndrome de Cantrell em recém-nascido.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda labial e/ou palatina.
- Hérnia diafragmática.
- Cardiopatias congênitas (tetralogia de Fallot, comunicação interatrial e interventricular).
- Onfalocele.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação radiológica.

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas, preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico. Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos.

Referências

- Bösenberg A. Anaesthesia and Pentalogy of Cantrell. *South Afr J Anaesth Analg*. 2004;10(4):5-7.

Carcinóide, Síndrome

Descrição

Presença de tumores carcinóides intestinais metastáticos secretores de substâncias vasoativas (APUD - *Amino Precursor Uptake and Decarboxylation*), tais como serotonina, bradicinina, histamina, prostaglandinas e hormônios polipeptídios. Apresenta uma incidência de 1,2-4,4:100.000; cerca de 3.000 novos casos por ano nos EUA.

São característicos: eritema cutâneo da face e tronco superior (*flushing*), prurido, cianose, cólicas abdominais e/ou diarreia, *Diabetes mellitus*, hipertensão e/ou hipotensão arterial e palpitações.

As crises podem ser espontâneas ou desencadeadas por alimentos ricos em tiramina e por exercícios físicos.

Alguns pacientes apresentam secreção concomitante de ACTH, provocando graves quadros de síndrome de Cushing.

Fatores complicadores potenciais

- A anestesia é um fator de risco (uso de fármacos taquicardizantes, intubação, extubação e dor).
- Alterações respiratórias (broncoconstrição, tosse, hemoptise, pneumonia).
- Alterações cardiovasculares (hipertensão/hipotensão arterial, palpitações, valvopatias, insuficiência cardíaca).
- Possibilidade de descompensação durante as ressecções tumorais.
- Uso prévio de agentes quimioterápicos e de radioterapia.
- Sangramento excessivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar, endocrinológica e cardiológica.
- Seleção criteriosa dos agentes e da técnica anestésica; excluir fármacos que estimulem o sistema simpático ou levem à liberação de histamina.
- Interação medicamentosa; fármacos usualmente utilizados no perioperatório: octreotide, interferon, broncodilatadores, ondansetron, corticosteróides, alfametildopa, anti-histamínicos, entre outros.
- Disponibilidade dos análogos da somatostatina, especialmente o octreotide na sua forma de ação prolongada, administrado rotineiramente por via subcutânea e venosa no perioperatório.
- A suspensão da terapêutica com octreotide deverá ser progressiva ao longo da 1ª semana de pós-operatório.
- A monitorização da pressão venosa central é importante mas a interpretação pode ser difícil em presença de falência cardíaca direita.
- Em cirurgias de grande porte é importante assegurar uma linha arterial.
- A hipotensão deve ser combatida com alfa-adrenérgicos.
- Controle glicêmico.

Referências

- Woo KM, Imasogie NM, Bruni I et al. Anaesthetic management of a pregnant woman with carcinoid di-

sease. *International Journal of Obstetric Anesthesia*. 2009;18:272-5.

- Bajwa SJ, Panda A, Kaur G. Carcinoid tumors: Challenges and considerations during anesthetic management. *J Sci Soc*. 2015;42:132-7.

Cardiomiopatia Hipertrófica Familiar

Descrição

A Cardiomiopatia Hipertrófica Familiar (CHF) é a doença cardíaca hereditária autossômica dominante mais comum. Estudos epidemiológicos relatam que sua prevalência é de 0,2% na população adulta em geral, e a apresentação clínica varia, entre ausência de sintomas até a morte súbita. Caracteriza-se por hipertrofia ventricular esquerda assimétrica, que não está associada a outra doença cardíaca ou sistêmica. A causa da hipertrofia do ventrículo esquerdo é o armazenamento de glicogênio no miocárdio como resultado de mutação em genes que codificam o sarcômero. Além disso, em dois terços desses pacientes, a malformação primária da válvula mitral, que leva à obstrução intermitente da saída do ventrículo esquerdo, pode ser observada, e as artérias coronárias intramurais com paredes grossas e estreitadas podem levar a isquemia miocárdica.

Fatores complicadores potenciais

- Hipertrofia assimétrica do septo ventricular.
- Malformação primária da valva mitral (movimento anterior do folheto septal da valva mitral).
- Estenose aórtica subvalvar.
- Insuficiência cardíaca congestiva, isquemia miocárdica, hipotensão sistêmica.
- Arritmias supraventriculares e ventriculares (fibrilação atrial, fibrilação ventricular).
- Dispneia ao esforço, angina, tonturas e síncope.
- A morte inesperada repentina, presumivelmente causada por obstrução aguda a saída do ventrículo esquerdo, tromboembolismo ou uma disritmia cardíaca fatal, é possível em um paciente assintomático.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica. A CHF apresenta um risco na prática anestésica porque pode não ser diagnosticada com avaliações pré-operatórias de rotina e achados da história.

- Monitorização invasiva perioperatória (PAM, PVC, PAP). Ecocardiografia transesofágica.
- A pré-medicação com midazolam ajuda a aliviar a ansiedade, evitando a estimulação simpática desnecessária.
- Seleção criteriosa dos agentes e da técnica anestésica. A estabilidade hemodinâmica é deteriorada por arritmia, obstrução dinâmica da saída do ventrículo esquerdo e a disfunção diastólica. Assim, as medidas preventivas incluem manutenção agressiva do ritmo sinusal com cardioversão ou terapia farmacológica, prevenção ou tratamento da obstrução dinâmica da saída do ventrículo, mantendo pré-carga e manutenção pós-carga com fenilefrina e administração de beta bloqueadores ou verapamil e supressão de estimulação simpática.
- As terapias fluidas excessivas aplicadas para fornecer pré-carga podem levar à insuficiência cardíaca.
- Considerar o uso de antiarrítmicos (disopirâmida, β -bloqueadores e bloqueadores dos canais cálcio)
- Tromboprofilaxia.
- Bloqueios no neuroeixo são descritos, podendo ser realizados em casos selecionados.

Referências

- Stocche RM, Garcia LV, Klamt JG. Anestesia para cesariana em paciente portadora de Cardiomiopatia Hipertrofica Familiar. Rev Bras Anesthesiol. 2007;57(6):665-71.
- Sahoo RK, Dash SK, Raut OS et al. Perioperative anesthetic management of patients with hypertrophic cardiomyopathy for noncardiac surgery: A case series. Ann Card Anaesth. 2010;13:253-6.
- Nama RK, Parikh GP, Patel HR. Anesthetic management of a patient with hypertrophic cardiomyopathy with atrial flutter posted for percutaneous nephrolithotomy. Anesth Essays Res. 2015;9(2):284-6.
- Özdemir M, Yanlı PY, Bakan N. Anaesthesia Management of a Patient with Undiagnosed Hypertrophic Cardiomyopathy. Turk J Anaesth Reanim. 2015;43(4):295-6.

Carney, Complexo de

Descrição

Desordem autossômica dominante devido a mutação no gene PRKAR1A no cromossoma 17, em 70% dos casos. Ocorrem múltiplas neoplasias endócrinas, tumores de pele, lesões pigmentadas,

mixomas e schwannomas. Epônimo relacionado ao patologista americano J. Aidan Carney que descreveu o complexo em 1995.



Fig.: Tomografia computadorizada de tórax pré-operatória mostrando mixoma (M) no tronco da artéria pulmonar principal. Kang YM, Kim YH. Anesthetic experiences of myxoma removal surgery in two patients with Carney complex -A report of two cases. Korean J Anesthesiol. 2011;61(6):528-32.

Fatores complicadores potenciais

- Mixomas intracardíacos atriais (múltiplos e de crescimento rápido).
- Mixoma no átrio direito pode levar a edema periférico, hepatomegalia, ascite, dispneia, síncope frequentes e morte súbita. No átrio esquerdo, insuficiência cardíaca congestiva, dispneia, obstrução ao fluxo, arritmias, embolização e morte súbita.
- Mixomas ventriculares.
- Adenoma de hipófise: acromegalia, macroglossia, prognatismo, distorção das cartilagens laríngeas, hipertrofia de tecidos da laringe e faringe e aumento da distância tireoentoniana.
- Síndrome de Cushing.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação endocrinológica e cardiológica.
- Preparo para via aérea difícil. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalia craniofacial. Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Monitorização invasiva perioperatória.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos.
- Seleção criteriosa dos agentes e da técnica anestésica.
- Ecocardiografia transesofágica.
- Tromboprofilaxia.

Referências

- Szokol JW, Franklin M, Murphy GS et al. Left ventricular mass in a patient with Carney's Complex. *Anesth Analg.* 2002;95:874-5.
- Kang YM, Kim YH. Anesthetic experiences of myxoma removal surgery in two patients with Carney complex -A report of two cases. *Korean J Anesthesiol.* 2011;61(6):528-32.
- Rothschild JA, Kreso M, Slodzinski M. Sudden death in a patient with Carney's Complex. *Anesth Pain.* 2013;2(4):182-5.

Carpenter, Síndrome de (Acrocefalossindactilia tipo II)

Descrição

Herança autossômica recessiva. Relacionada a mutações nos genes RAB23 (6p11) e MEGF8 (19q13). Caracterizada por craniossinostose, polidactilia e sindactilia de pododáctilos, hérnia umbilical, onfalocèle, alterações cardiovasculares, retardo mental e do desenvolvimento. Foi descrita pelo britânico George Carpenter em 1909.

Fatores complicadores potenciais

- Displasia facial (hipertelorismo).
- Mandíbula hipoplásica.
- Palato estreito.
- Cardiopatias congênitas em 50% dos casos (Tetralogia de Fallot, comunicação interatrial, comunicação interventricular e transposição de grandes vasos).
- Pescoço curto.
- Alterações renais (hidronefrose).
- Pressão intracraniana elevada.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. Preparo para via aérea difícil.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Nos casos de comprometimento da função renal, fármacos metabolizados pelo fígado

e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Batra YK, Rajeev S, Nishtala S et al. Anesthetic implications of Carpenter syndrome (Acrocephalopolysyndactyly type II). *Paediatr Anaesth.* 2008;18(12):1235-7.
- Bhardwaj M, Grange C. Caesarean section in a parturient with Carpenter syndrome and corrected Tetralogy of Fallot. *International Journal of Obstetric Anesthesia.* 2013;22(3):251-4.

Cat Eye, Síndrome (Olho de Gato, Síndrome do; Schmid-Fraccaro, Síndrome de)

Descrição

A síndrome Cat Eye caracteriza-se por alterações oculares (colobomas verticais), atresia anal e deficiência mental. Ocorre trissomia ou tetrassomia parcial do 22pter3q11. Incidência de 1-9:100.000 nascidos vivos. A síndrome foi relatada por Haab em 1879, somente mais tarde foi chamada de síndrome do olho de gato, pois os colobomas da íris determinam aspecto semelhante a íris dos gatos.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia craniofacial (testa larga e proeminente, fissuras palpebrais oblíquas direcionadas para baixo, hipertelorismo, pregas epicânticas internas, depressões preauriculares bilaterais, orelhas anormais,

ponte nasal achatada, anteversão das narinas, *filtrum* longo, boca de carpa e hipoplasia malar discreta.).

- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Atresia coanal.
- Cardiopatias congênitas (interrupção do arco aórtico do tipo B, estenose pulmonar, tetralogia de Fallot, drenagem anômala das veias pulmonares).
- Anormalidades renais (hipoplasia, agenésia renal, hidronefrose, rim supranumerário).
- Atresia biliar.
- Ausência ou sinostose de costelas.
- Aplasia radial.
- Malrotação do intestino, divertículo de Meckel, doença de Hirschsprung.
- Malformações anorretais.
- Acesso vascular periférico limitado. Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela.

Referências

- Devavaram P, Seefelder C, Lillehei CW. Anaesthetic management of Cat Eye Syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2001;11(6):746-8.

Catel-Manzke, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Catel-Manzke é pouco conhecida, caracterizada por retardo do desenvolvimento, hiperfalangia de dedo indicador, desvio cubital dos dedos, micrognatia e fenda palatina. Apresenta uma incidência menor que 1:1.000.000, e esta relacionada a uma mutação homocigótica ou heterocigótica no gene TGDS localizado no cromossomo 13q32. Foi descrita por Catel e Manzke (Catel W. *Differential diagnose von Krankheitssymptomen bei Kindern und Jugendlichen.* Vol. 1. (3rd ed.) Stuttgart: G. Thieme (pub.) 1961. Pp. 218-220. Manzke VH. *Symmetrische Hyperphalangie des zweiten Fingers durch ein akzessorisches Metacarpale.* *Fortschr. Roentgenstr.* 1966;105:425-427).

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Cardiopatias congênitas.
- Alterações nas vértebras e nas costelas.
- Pescoço curto.
- *Pectus excavatum* ou *carinatum*.
- Frouxidão articular.
- Sequência de Pierre Robin.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.

- Evitar bloqueio neuromuscular.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:74-75.

Cérebro-costo-mandibular, Síndrome (Smith-Theiler-Schachenmann, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica recessiva. Caracterizada por anomalias nas costelas, tórax estreito, micrognatia, retardo mental e do desenvolvimento e espinha bífida. Descrita por David Weyhe Smith, Karl Theiler e Gertrud Schachenmann em 1966 (Smith DW, Theiler K, Schachenmann G. Rib-gap defect with micrognathia, malformed tracheal cartilage and redundant skin: A new pattern of defective development. *Journal of Pediatrics*, St. Louis, 1966;69:799-803).



Fig.: Raio x de tórax de paciente de 13 anos com síndrome Cérebro-costo-mandibular. Abdalla W, Panigrahy A, Bartoletti SC. Cerebro-costo-mandibular syndrome: Report of two cases. *Radiology Case Reports*. 2011;6:495.

Fatores complicadores potenciais

- Grave micrognatia com glossoptose.
- Fenda palatina.
- Alterações nas vértebras e nas costelas.
- Cardiopatias congênitas.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Anéis traqueais completos (estenose).
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais.
- Associação com seqüência de Pierre Robin.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar, neurológica e renal.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Nos casos de comprometimento da função renal, fármacos excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Wilcox BK, Tatum SA. Cerebro-costo-mandibular syndrome presenting as Pierre Robin sequence. *Am J Otolaryngol*. 2006;25:258-62.
- Abdalla W, Panigrahy A, Bartoletti SC. Cerebro-costo-mandibular syndrome: Report of two cases. *Radiology Case Reports*. 2011;6:495.

Cérebro-óculo-fásocio-esquelética, Síndrome (Pena-Shokeir Tipo II, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica recessiva, pertencente à família das doenças da reparação do DNA (mutações no gene ERCC6), caracterizada por envolvimento neurossensorial grave (anormalidades cerebrais múltiplas), microcefalia, hirsutismo, artrogripose e microftalmia. A morte geralmente ocorre antes dos 5 anos, mas alguns pacientes com formas mais suaves podem sobreviver além da infância. Os genes estão localizados em 19q13.2-q13.3, 13q33 e 10q11. A incidência exata é desconhecida, os casos iniciais descritos por Pena e Shokeir em 1974, na população indígena de Manitoba, Canadá (Pena SDJ, Shokeir MHK. Autosomal recessive cerebrooculo-facio-skeletal (COFS) syndrome. Clin Genet. 1974;5:285-93).

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Cifoesciose.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Neurodegeneração.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares (hipotonia, hiporreflexia ou arreflexia).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica, pulmonar e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Nos casos de comprometimento da função renal, fármacos excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela.

- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Nakamura A, Kawahito S, Katayama T, et al. Bronchospasm during anesthesia in a patient with Pena-Shokeir syndrome. Masui. 2005;54:1146-8.
- Yüksek A, Ela Y, Baki ED et al. Anesthesia for intestinal obstruction in a six years old child with cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome. Rev Bras Anesthesiol. 2017. in press. <http://dx.doi.org/10.1016/j.bjane.2016.02.004>.

Charcot-Marie-Tooth, Doença de

Descrição

A doença de Charcot-Marie-Tooth (DCMT) apresenta forma autossômica dominante, recessiva ou ligada ao X. Descrita inicialmente pelos neurologistas franceses Jean-Martin Charcot e Pierre Marie, e pelo britânico Howard Henry Tooth em 1886 (Charcot JM, Marie P. Sur une forme particulière d'atrophie musculaire progressive, souvent familiale débutant par les pieds et les jambes et atteignant plus tard les mains. Revue médicale, Paris, 1886;6:97-138. Tooth HH. The peroneal type of progressive muscular atrophy. Dissertation, London. H. K. Lewis, 1886). Apresenta uma incidência de 1:2.500.

É considerada uma polineuropatia periférica hereditária motora e sensitiva.

Existem três formas principais da DCMT, que podem ainda agregar sub-tipos: Tipo I, forma desmielinizante, autossômica dominante ou ligada ao x, com início dos sintomas na 1ª ou 2ª década de vida, apresentação clássica de déficit sensorial de luvas e meias; Tipo II, não desmielinizante de acometimento axonal, autossômica dominante ou recessiva, com início mais tardio. O sub-tipo IIC apresenta fraqueza diafragmática e de corda vocal, levando a Apneia obstrutiva do sono; Tipo III (Doença de Dejerine-Sottas), apresenta desmielinização mais acentuada, autossômica recessiva, de início precoce ou ao nascimento, com grave neuropatia sensorial e motora.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações neuromusculares (hipotonia, atrofia muscular progressiva e simétrica).
- Disfunção respiratória.

- Dificuldade de posicionamento (dificuldade em se manter em decúbito dorsal).
- Acentuação dos efeitos depressores centrais dos anestésicos.
- Neuropatia sensorial e motora.
- Instabilidade hemodinâmica por alterações autonômicas.
- Refluxo gastroesofágico.
- Podem ocorrer arritmias secundárias à hipercalemia com o uso de succinilcolina.
- Associações com outras dismorfias (Neurofibromatose Tipo I).
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.
- Sintomatologia pode ser exacerbada durante a gravidez (possivelmente secundária a edema endoneural).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação respiratória.
- Seleção criteriosa de drogas anestésicas (ocorre acentuação dos efeitos depressores centrais dos anestésicos e instabilidade hemodinâmica por alterações autonômicas).
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Medicamentos que desencadeiam Hipertermia Maligna, como succinilcolina e anestésicos inalatórios, já foram utilizadas na DCMT sem relatos de hipermetabolismo. Entretanto a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada a casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores

desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar da fraca evidência. Pode ocorrer arritmias graves secundárias à hipercalemia com o uso de succinilcolina em doenças neuromusculares.

Referências

- Kapur S, Kumar S, Eagland K. Anesthetic management of a parturient with neurofibromatosis 1 and Charcot-Marie-Tooth disease. *Journal of Clinical Anesthesia*. 2007;19:405-7.
- Greenwood JJ, Scott WE. Charcot-Marie-Tooth disease: peripartum management of two contrasting clinical cases. *Int J Obstet Anesth*. 2007;16:149-54.
- Porto AG, Jorge JC, Moura ALM et al. Anestesia em paciente portador da Doença de Charcot-Marie-Tooth: qual a melhor técnica anestésica? *Revista Med Minas Gerais*. 2011;21(4 Supl 4): S47-S50.

CHARGE, Associação (CHARGE, Síndrome)

Descrição

Foram identificadas mutações no gene CHD7, localizado no cromossoma 8q12, em dois terços dos casos testados. Caracteriza-se por colobomas, cardiopatias congênitas, atresia coanal, retardo do crescimento e desenvolvimento, anomalias genitais e anomalias das orelhas. Incidência real desconhecida, estima-se de 0,1-1,2:100.000 dos nascidos vivos.

CHARGE é o acrônimo para Coloboma, Heart disease, choanal Atresia, Retarded growth and development, Genital anomalies e Ear anomalies. O acrônimo foi utilizado pela primeira vez em 1981(Pagon RA, Graham JM, Zonana J et al. Coloboma, congenital heart disease, and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. *J Pediatr*. 1981;99(2):223-7).



Fig.: Fácies típica de paciente portador da Associação CHARGE.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Atresia coanal.
- Micrognatia.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Fenômeno de Marcus Gunn.
- Cardiopatias congênitas (tetralogia de Fallot em 75% dos casos).
- Anormalidades de pares cranianos.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Blake K, MacCuspie J, Hartshorne TS et al. Postoperative airway events of individuals with CHARGE

syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2009; 73(2):219-26.

- Hara Y, Hirota K, Fukuda K. Successful airway management with the use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. *J Anesth.* 2009;23:630-2.
- Jain CR, Bhola V, Sood et al. CHARGE Syndrome - Anaesthetic management. *J Anaesth Clin Pharmacol.* 2008;24(2):215-6.

Chiari, Malformação de (Arnold-Chiari, Malformação de)

Descrição

A etiologia da Malformação de Chiari (MC) é desconhecida. Pode ocorrer durante o princípio do desenvolvimento embrionário do cérebro e da medula espinal. Clinicamente existem quatro tipos de MC. É característico do tipo I as anomalias da fossa posterior. O tipo II (muitas vezes relatado como malformação de Arnold-Chiari) apresenta meningomielocoele, hidrocefalia e disfunção de pares cranianos. No tipo III o cerebelo está localizado em uma encefalocoele occipital. A hipoplasia cerebelar é característica do tipo IV. Os tipos III e IV são mais raros, graves e estão relacionadas a morte neonatal. Os epônimos estão relacionados aos patologistas Julius Arnold e Hans Chiari (Arnold J. *Myelocyste, Transposition von Gewebselementen und Sympodie. Beiträge zur pathologischen Anatomie und zur allgemeinen Pathologie,* 1894;16: 1-28. Chiari H. *Über Veränderungen des Kleinhirns infolge von Hydrocephalie des Grosshirns. Deutsche medicinische Wochenschrift, Berlin,* 1891;17:1172-5).

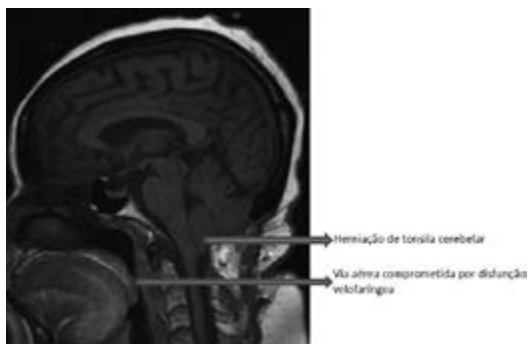


Fig.: Imagem de ressonância magnética mostrando hérnia de tonsila cerebelar, 17mm abaixo do forame Magnum. Adaptado de: Ankichetty SP, Khunein S, Venkatraghavan L. Presentation of occult Chiari I malformation following spinal anesthesia. *Indian J Anaesth.* 2012;56(6):579-81.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações neurológicas decorrentes do estreitamento do canal medular. Anomalias na fossa posterior (tonsilas cerebelares localizadas abaixo do forame magno, ocorre obstrução intermitente ao fluxo de LCR do quarto ventrículo. Pode haver uma pressão líquórica relativamente alta no crânio e uma relativamente inferior na coluna vertebral) (MC tipo I).
- Associação com síndrome de Klippel-Feil.
- Escoliose.
- Instabilidade da coluna cervical.
- Refluxo gastroesofágico (broncoaspiração recorrente).
- Alterações cardiovasculares (arritmias).
- Meningomielocele, seringomielia e hidrocefalia (MC tipo II).
- Disfunção do 9º e 10º pares cranianos (MC tipo II).
- Disfagia.
- Estridor (devido à paralisia das cordas vocais) (MC tipo II).
- Episódios de Apneia (MC tipo II).
- Dificuldade de deglutição (MC tipo II).
- Morte súbita.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica.
- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em seqüência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.

- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Evitar anestesia neuroaxial.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Ankichetty SP, Khunein S, Venkatraghavan L. Presentation of occult Chiari I malformation following spinal anesthesia. *Indian J Anaesth.* 2012;56(6):579-81.
- Mustapha B, Chkoura K, Elhassani M et al. Difficult intubation in a parturiente with syringomyelia and Arnold-Chiari malformation: Use of Airtraq™ laryngoscope. *Saudi J Anaesth.* 2011;5:419-22.
- Baranov D, Kelton T, McClung H, et al. Neurologic diseases. In: Fleisher L.
- Anesthesia and uncommon diseases. 5. ed. Philadelphia: Elsevier; 2006. p. 261-301.
- Sicuranza GB, Steinberg P, Figueroa R. Arnold-Chiari malformation in a pregnant woman. *Obstet Gynecol.* 2003;102:1191-4.

Christ-Siemens-Touraine, Síndrome de (Displasia Ectodérmica Hipodrótica)

Descrição

Herança autossômica recessiva ligada ao cromossoma X, caracterizada por ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas (anidrose), alopecia/hipotricose e hipodontia. Apresenta uma incidência estimada em 1:100.000 nascidos vivos. Charles Darwin a descreveu em 1875. Epônimo relacionado a Josef Christ, Hermann Werner Siemens e Albert Touraine (Christ J. Über die kongenitalen ectodermalen Defekte und Ihre Beziehungen zu einander; vikariirendes Pigment für Haarbildung. *Archiv für Dermatologie und Syphilis*, Berlin, 1913, 116:685-703. Siemens HW. Studien über Vererbung von Hautkrankheiten XII. Anhidrosis hipotrichotica. *Archiv für Dermatologie und Syphilis*, Berlin, 1937,175:567-77. Touraine A. L'anidrose avec hypotricose et anodontie." (Polydysplasie ectodérmique héréditaire.) *La presse médicale*, Paris, 1936,44:145-9).



Fig.: Paciente com síndrome de Christ-Siemens-Touraine, nota-se a dentição reduzida, e em forma cônica (anodontia)(a) e hipotricose (b). Modificado de: Ahiskalioglua EO, Ahiskalioglub A, Firinci B et al. Manejo anestésico de paciente pediátrico com displasia ectodérmica hipodérmica submetido a cirurgia de emergência. *Rev Bras Anestesiologia*. 2015;65(6):522-4.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micronagtia.
- Hipoplasia maxilar.
- Retrognatia.
- Hipertermia.
- Atopia.
- Refluxo gastroesofágico.
- Infecções pulmonares recorrentes.
- Elevada mortalidade na infância.
- Dificuldade de monitoração.
- Dificuldade de posicionamento.
- Dificuldade de acesso venoso.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Manter vias aéreas humidificadas. Evitar traumas na orofaringe; laringoscópios e sondas traqueais lubrificadas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Sempre que possível, evitar sondagens.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa,

aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- Manter a integridade física da pele, evitando compressões (sensores, manguitos, eletrodos) ou efeitos da temperatura.

Referências

- Ahiskalioglua EO, Ahiskalioglub A, Firinci B et al. Manejo anestésico de paciente pediátrico com displasia ectodérmica hipodérmica submetido a cirurgia de emergência. *Rev Bras Anestesiologia*. 2015; 65(6):522-4.

Churg-Strauss, Síndrome de (Granulomatose Alérgica)

Descrição

Vasculite de origem desconhecida que acomete principalmente os pulmões; entre a 4ª e 5ª décadas de vida, principalmente entre asmáticos. As hipóteses etiológicas incluem processo autoimune, possivelmente associado a fatores genéticos e ambientais. Inicialmente descrita pelos patologistas americanos Jacob Churg e Lotte Strauss (Churg J, Strauss L. Allergic granulomatosis, allergic angitis, and periarteritis nodosa. *American Journal of Pathology*, Philadelphia, 1951,27: 227-301).

Fatores complicadores potenciais

- Eosinofilia.
- Sinusopatias.
- Corticoidoterapia.
- Rash cutâneo.
- Alterações oculares (neurite óptica).
- Alterações respiratórias (hemoptise, broncoespasmo, doença pulmonar obstrutiva crônica, infiltrado pulmonar).
- Alterações neuromusculares (neuropatia periférica, miopatias).
- Alterações cardiológicas (coronariopatia, insuficiência cardíaca, endocardite).
- Alterações renais (glomerulonefrite).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica, pulmonar (espirometria), cardiológica e renal.
- Evitar ou minimizar a instrumentação da via aérea.
- Ventilação com pressão positiva com prolongamento da fase expiratória.
- O uso de corticosteróides no perioperatório deve ser considerado pelo risco de supressão adrenal em razão do tratamento de longa duração.

- Beta-bloqueadores devem ser evitados, pelo risco de broncoespasmo e exacerbação da insuficiência cardíaca.

Referências

- Cartagena R, Passannante AN, Rock P. Respiratory diseases. In: Fleisher LA. Anesthesia and uncommon diseases. 5. ed. Philadelphia: Elsevier; 2006. p. 127-49.
- Sato H, Shimoda O, Terasaki H. Anesthetic management of a patient with the allergic granulomatous angitis (Churg-Strauss syndrome). Masui. 1998;47:1114-9.
- Im HS, Cho K, Shin C et al. A patient with Churg-Strauss syndrome who underwent endoscopic sinus surgery under general anesthesia. A case report. Korean J Anesthesiol. 2010; 59: 49-52.

Cockayne, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva de comprometimento multissistêmico. É caracterizada por senilidade precoce, falha de crescimento, deficiência intelectual, aterosclerose acelerada, degeneração da retina, atrofia óptica, perda auditiva neurossensorial e dermatite por fotosensibilidade. A síndrome de Cockayne foi dividida em forma de início precoce (congenita) e de início tardio (início na primeira infância). Existe uma diminuição da capacidade de reparar o dano induzido pela luz ultravioleta no DNA. Os dois tipos de desordem são devidos a mutações nos genes de reparação do DNA, ERCC8 (Tipo A) ou ERCC6 (Tipo B). Pacientes com a forma de início precoce geralmente morrem na infância, aqueles com a forma tardia morrem em seus primeiros anos de adolescência. Foi inicialmente descrita pelo médico inglês Edward Alfred Cockayne (Cockayne EA. Dwarfism with retinal atrophy and deafness. Archives of Disease in Childhood, London, 1936;11:148). Incidência de 1:500.000 nascidos vivos.



Fig.: Facies típica de paciente com síndrome de Cockayne. Modificado de: Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of chil-

dhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:88-9.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (nariz estreito, prognatismo, microcefalia).
- Fácies típica (progeroide, envelhecida).
- Alterações osteoarticulares (contraturas em flexão, baixa estatura, contraturas articulares, tronco relativamente curto, cifose).
- Marcha instável, ataxia.
- Surdez.
- Alterações neurológicas (atrofia cerebral, desmielinização subcortical, neuropatia periférica, tremores, convulsões, aterosclerose cerebral).
- Alterações cardiovasculares (hipertensão precoce, aterosclerose coronária, doença vascular periférica, arritmias).
- Alterações oculares (fotofobia).
- Refluxo gastroesofágico.
- Sensibilidade anormal a raios ultravioleta.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica. Os pacientes podem ter hipertensão arterial, arritmias e doença vascular periférica precocemente.
- Avaliação radiológica.
- Avaliação neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. A traqueia pode ser menor do que o esperado e pode exigir um tubo endotraqueal menor do que o esperado.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório. A produção prejudicada de suor pode levar à hipertermia perioperatória.
- Devido a diminuição da lacrimejamento, os olhos devem ser adequadamente protegidos.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina é relatado, entretanto, por apresentar risco potencial de hipercalemia, deve ser prudentemente evitado.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Acesso vascular periférico limitado (pele friável e escassa gordura sub-cutânea associada a contraturas musculares).
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Hasegawa A, Goto K, Ito K et al. Anesthetic management of a patient with Cockayne's syndrome. *Masui*. 2001;50:1227-8.

Coffin-Lowry, Síndrome de

Descrição

Herança dominante ligada ao cromossoma X é caracterizada por deficiência intelectual, baixa estatura, facies grosseiras, fissuras palpebrais antimongoloides, nariz bulboso e mãos inchadas com dedos afunilados. A maioria dos casos ocorre esporadicamente. Esse distúrbio é causado por mutações no braço curto do cromossoma X (gene RSK2). Manifestações mais acentuadas no sexo masculino. Heterozigotos femininos têm manifestações mais suaves. Foi descrita independentemente por Coffin e colegas, em 1966, e pelo britânico Lowry e colegas, em 1971. Posteriormente reconhecidas como sendo a mesma síndrome.



Fig.: Facies típica de paciente com síndrome de Coffin-Lowry.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies estreita, hipertelorismo, fendas palpebrais antimongoloides, pálpebras espessas, achatamento da base do nariz, narinas antevertidas, anomalias nas orelhas).

- Prognatismo; a boca geralmente permanece aberta.
- Hipotonia generalizada.
- *Pectus carinatum*.
- Alterações respiratórias.
- Dificuldade de marcha.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação pulmonar e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

Referências

- Hashiguchi K, O'Higashi T, Sasai S, et al. Anesthetic management of a patient with Coffin-Lowry syndrome. *Masui*. 1999;48(9):1027-9.
- Singh PM, Baidya DK, Govindarajan S et al. Ocular surgery in a child with Coffin Lowry syndrome: anesthetic concerns. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol*. 2013;29:114-6.

Coffin-Siris, Síndrome de (Fifty digit, Síndrome)

Descrição

Herança autossômica recessiva, relacionada a mutações esporádicas (genes ARID1B e SOX11). É caracterizada por deficiência intelectual, facies grosseiras, hipoplasia ou ausência dos quintos

dedos e unhas hipoplásticas dos pés. As características clínicas são altamente variáveis, e múltiplos genes foram implicados no fenótipo Coffin-Siris. A maioria dos indivíduos afetados são mulheres (4:1). Entretanto, os portadores do sexo masculino podem mostrar a síndrome completa e portadores do sexo feminino podem apresentar somente retardo mental e falanges anormais. Mudanças semelhantes são observadas na síndrome da hidantoína fetal. A síndrome foi descrita por Grange S Coffin e Evelyn Siris (Coffin GS, Siris E. Mental retardation with absent fifth fingernail and terminal phalanx. *American Journal of Diseases of Children*, Chicago, 1970;119: 433-9).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies grosseira, sobrançelas amplas, cílios alongados, ptose, hipertelorismo, ponte nasal deprimida, nariz largo, narinas antevertidas).
- Microcefalia.
- Macrostomia.
- Fenda palatina.
- Pescoço curto.
- Frouxidão articular.
- Atresia coanal.
- Cardiopatias congênicas (*ductus arteriosus* patente, defeito do septo atrial, defeito do septo ventricular, tetralogia de Fallot).
- Alterações respiratórias (traqueomalácia, pneumonias recorrentes).
- Alterações renais.
- Alterações neurológicas (agenesia do corpo caloso, malformação de Dandy-Walker).
- *Pectus carinatum*.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica
- Avaliação neurológica, pulmonar, cardiológica e renal
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O

tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Risco de extubação difícil.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Dimaculangan DP, Lokhandwala BS, Wlody DJ et al. Difficult airway in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Anesth Analg*. 2001;92:554-5.
- Silvani P, Camporesi A, Zoia E et al. Anesthetic management in a child with Coffin-Siris syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2004;14:698-700.
- Altun D, Demir G, Asude Ayhan A et al. Successful anesthetic and airway management in Coffin-Siris syndrome with congenital heart disease: Case report. *Eg J Anaesth*. 2016;32:593-6.

Cohen, Síndrome de (Pepper, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica recessiva; mutação do gene COH1 (segmento 8q22-q23). Esse distúrbio é distinguido pela deficiência intelectual, hipotonia, obesidade e incisivos centrais superiores proeminentes. Síndrome descrita inicialmente por M Michael Cohen Jr em 1973 (Cohen MM. A new syn-

drome with hypotonia, obesity, mental deficiency, and facial, oral, ocular, and limb anomalies. *Journal of Pediatrics*, St. Louis, 1973;83:280-4).

Fatores complicadores potenciais

- Microcefalia.
- Palato arqueado.
- Micrognatia moderada.
- Incisivos proeminentes.
- Hiperextensibilidade articular.
- Escoliose moderada.
- Acesso vascular e identificação de pontos anatômicos para realização de anestesia regional são difíceis ou impossíveis devido a obesidade.
- Neutropenia intermitente.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações cardiovasculares (prolapso de valva mitral).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Uso crônico de anticonvulsivantes poderá afetar o metabolismo de drogas anestésicas.
- Preparo para acesso vascular difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.

- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.

Referências

- Meng L, Quinlan JJ, Sullivan E. The Anesthetic Management of a Patient with Cohen Syndrom. *Anesth Analg*. 2004;99:697-8.
- Orbach-Zinger S, Kaufman E, Donchin Y et al. Between Scylla and Charybdis: a bleomycin-exposed patient with Cohen syndrome. *Acta Anaesthesiol Scand*. 2003;47:1047-9.

Condrodisplasia Punctata (Conradi-Hünnermann, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica recessiva (Condrodisplasia Punctata Rizomélica) ligada ao x: herança autossômica dominante ligada ao X (Síndrome de Conradi-Hünnermann). Caracterizada por retardo mental e do desenvolvimento, contraturas articulares e ossificação epifisária “pontuada”. Os pacientes geralmente morrem na infância. Esta desordem se deve a uma mutação no gene PEX7. A síndrome da varfarina fetal é fenotipicamente semelhante à Condrodisplasia Punctata.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies plana, ponte nasal plana com pequenas narinas, fendas palpebrais inclinadas).
- Alterações costovertebrais.
- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Estenose traqueal/laringomalácia.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo átrio-ventricular).
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações cardiovasculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma

ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Hascalik M, Tugal T, Doganay S et al. Anaesthetic management of an infant with Conradi's syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2003;13:841-2.
- Ventosa Fernández, Freire Vila E, de la Iglesia López A et al. Condrodisplasia punctata de Conradi-Hünermann: implicaciones anestésicas. *Rev Esp Anestesiol Reanim.* 2012;59(2):98-101.

Cornélia de Lange, Síndrome de (Brachmann-de Lange, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante caracterizada por baixa estatura, deficiência intelectual grave, fusão de sobrancelhas, lábio superior fino, *filtrum* nasal longo, ângulo da boca desviado e micromelia. O gene NIPBL está mutado em aproximadamente 50% dos doentes e é o gene mais importante envolvido na síndrome. Mutações associadas a formas mais brandas da doença foram recentemente identificadas no gene SMC1L1 (Xp11.22-p11.21), e também no gene SMC3 (10q25). Apresenta uma incidência de 1:50.000 nascidos vivos. Foi inicialmente descrita pela pediatra holandesa Cornelia Catharina de Lange (de Lange C. Congenital hypertrophy of the muscles, extrapyramidal motor disturbances and mental deficiency. *American Journal of Diseases of Children*, Chicago, 1934;48:243-68).



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Cornélia de Lange.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fenda palpebral antimongoloide, narinas antevertidas, lábios finos, ângulo da boca desviado para baixo, sobrancelhas fundidas).
- Mandíbula pequena (micrognatia) e malformada.
- Fenda palatina,
- Atresia coanal.
- Pescoço curto.
- Micromelia.
- Cardiopatias congênicas (defeito do septo ventricular, estenose de valva pulmonar).
- Hérnia diafragmática.
- Convulsões.
- Apneia do sono.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (hipertonía).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória.
- A succinilcolina deve ser evitada porque induz a hipercalemia. O uso de relaxante muscular não despolarizante é imprevisível em pacientes com alterações neuromusculares (hipertonía).

- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes afeta a cinética de algumas drogas anestésicas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Avaliação radiológica (anomalias nas costelas e hérnia diafragmática).
- Membros curtos (micromelia) oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Posicionamento perioperatório cuidadoso é necessário devido a contraturas de flexão e adequada proteção em áreas de pressão.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Moschini V, Ambrosini MT, Sofi G. Anesthesiologic considerations in Cornelia de Lange syndrome. *Minerva Anesthesiol.* 2000;66:799-806.
- Kachko L, Sanko E, Freud E et al. Spinal anesthesia in a child with Brachmann-de Lange (Cornelia de Lange) syndrome. *J Anesth.* 2010;24:942-4.
- Vestergaard L, Dey N, Winding R. Anesthetic considerations in a patient with Cornelia de-Lange syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2015;31(3);419-20.
- Gaur P, Ubale P, Baldwa N, Gujjar P. Anesthetic management of a patient with Cornelia De Lange syndrome. *Anaesth Pain & Intensive Care.* 2016;20(1):62-64.

Costello, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante causada por mutações no gene HRAS, localizado no cromossoma 11p15. Este gene fornece instrução a proteína que controlam o crescimento e divisão celular. Uma das manifestações de maior gravidade é a arritmia cardíaca, potencialmente fatal. Outras características são o retardo mental e do desenvolvimento, fâcies

grosseira, cardiomiopatia hipertrófica e papilomas em localização perioral, nasal e anal. O epônimo é relacionado ao neozelandês JM Costello (Costello JM. A new syndrome. *NZ Med J.* 1971;74:397A).



Fig.: Fâcies característica da síndrome de Costello. Modificado de: Akçıl EF, Dilmen ÖK, Tunali Y. Anaesthetic Management in Costello Syndrome. *Turk J Anaesth Reanim* 2015;43:427-30.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Pescoço curto.
- Macrocefalia.
- Macroglossia.
- Hipertrofia de tonsilas palatinas.
- Palato arqueado.
- Alterações neurológicas (atrofia cerebral, convulsões).
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações cardiovasculares (disfunção valvar, arritmias, cardiomiopatia hipertrófica).
- Alterações neuromusculares.
- Apresenta associação com síndrome Crânio-facio-cutânea e a síndrome de Noonan.
- Alterações hipotalâmico-hipofisárias.
- Hipotireoidismo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, neurológica e endócrina.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico,

resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Tsui MT, Sugahara S, Motosuneya T et al. Anesthetic management of a child with Costello syndrome complicated by congenital absence of the portal vein - a case report. *Paediatr Anaesth.* 2009;19:714-5.
- Williams C. Anesthetic management of Costello syndrome: a case report. *AANA J.* 2014;82(2):108-13.
- Akçıl EF, Dilmen ÖK, Tunali Y. Anaesthetic Management in Costello Syndrome. *Turk J Anaesth Reanim* 2015;43:427-30.

Cri du Chat, Síndrome (Miado do gato, Síndrome do; Deleção do 5p, Síndrome da)

Descrição

Desordem relacionada a deleção do braço curto do cromossoma 5p, apresenta uma incidência de 1:50.000 nascidos vivos. É caracterizada por microcefalia, deficiência intelectual, fendas palpebrais inclinadas para baixo e um distinto choro semelhante a um miado de gato. O choro anormal é causado pela deformidade laríngea. A laringe normaliza com o envelhecimento, e o choro distintivo diminui. A maioria dos pacientes vai a óbito na infância. Foi descrita pela primeira vez em 1963 pelo geneticista francês Lejeune e cols (Lejeune J, Lafourcade J, Berger R et al. *Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosome 5.* *CR Hebd Sceanes Acad Sci*, 1963;257:3098-102).



Fig.: Fácies característica da síndrome de Cri du Chat.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (pregas epicânticas, fácies assimétrica, fendas palpebrais inclinadas para baixo, anomalias nas orelhas).
- Microcefalia.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Pescoço curto.
- Cardiopatias congênitas (*ducto arteriosus* patente, defeitos do septo ventricular, tetralogia de Fallot).
- Alterações vertebrais (escoliose).
- Hipotonia muscular (cordas vocais hipotônicas).
- Alterações respiratórias.
- Alterações renais.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais)
- Avaliação pulmonar, cardiológica e renal
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Santos KM, Rezende DC, Borges ZDO. Manejo anestésico de paciente com síndrome de Cri Du Chat (Miado do Gato). *Relato de Caso. Rev Bras Anestesiologia.* 2010;60(6):630-3.
- Han I, Kim YS, Kim SW. Anesthetic experience of a patient with cri du chat syndrome. *Korean J Anesthesiol.* 2013;65(5):482-3.

Creutzfeldt-Jakob, Doença de

Descrição

A Doença Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma encefalopatia espongiiforme, ocasionada por uma partícula proteínica infectante, “prion”. São agentes altamente estáveis e resistentes a diversos processos físico-químicos. É esporádica em 85% dos pacientes, os outros 10 a 15% surgem devido

a mutação hereditária no príon e relacionadas a procedimentos cirúrgicos (transplantes de dura-máter, córneas e uso de instrumentos neurocirúrgicos contaminados). Caracteriza-se por desordem cerebral com perda de memória e tremores, ataxia, afasia, perda visual, incontinência urinária, postura rígida, ataques epiléticos e paralisia facial. Nos estágios finais, o paciente torna-se acinético e progride com muita rapidez levando de 5 meses a um ano até o óbito (85%). A prevalência anual é de 1:1.000.000.

Uma variante, a vDCJ esta relacionada ao consumo de carne de bovinos contaminados pela Encefalite Espongiforme Bovina (Doença da “vaca-louca”).

Fatores complicadores potenciais

- Refluxo gastroesofágico com broncoaspiração recorrente.
- Alterações cardiovasculares (instabilidade hemodinâmica).
- Episódios de Apneia.
- Dificuldades de deglutição.
- Dificuldades de posicionamento.
- Quando o paciente tiver o diagnóstico de certeza ou suspeita, serão necessárias medidas adicionais de proteção.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica.
- Avaliação cardiológica.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Posicionamento adequado.
- A sala de operações deverá ser limpa (utilização de monômeros de cloreto de vinila) e retirados todos os materiais desnecessários.
- Um número mínimo de integrantes da equipe deverão permanecer no ambiente.
- O paciente deverá ser agendado para o fim da rotina.
- Toda a equipe deverá estar com material descartável hidrofóbico, avental, luvas duplas, máscaras e óculos ou viseira de rosto para o procedimento. Posteriormente os itens deverão ser descartados e incinerados.
- Todo material de anestesia utilizado deverá ser incinerado, incluso, máscaras faciais, circuitos respiratórios, cânulas e laringoscópios.
- Dar preferência para anestesia venosa total, e respiração assistida com balão auto-inflável.

- Instrumentos utilizados em casos suspeitos poderão permanecer em quarentena até a definição do diagnóstico.

Referências

- Farling P, Smith G. Anaesthesia for patients with Creutzfeldt-Jakob disease. A practical guide. Anaesthesia. 2003;58:627-9.
- In CB, Choi YS, Park EY et al. Anesthetic management in patients suspected of Creutzfeldt-Jakob disease - A case report. Korean J Anesthesiol. 2011;61(3):262-4.

Crouzon, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante (mutações no gene FGFR2). Cerca de metade dos casos estão relacionados a mutações novas e a idade paterna. As anomalias são confinadas à região craniofacial e incluem craniossinostose, hipertelorismo, órbitas rasas com proptose ocular, hipoplasia maxilar e um nariz em “bico de papagaio”. Epônimo relacionado ao neurologista francês Louis Edouard Octave Crouzon (Crouzon LEO. *Dysostose craniofaciale héréditaire*. Bulletins et mémoires de la Société des Médecins des Hôpitaux de Paris, 1912, 3 sér, 33:545-55).



Fig.: Paciente portador da síndrome de Crouzon. Fácies característica (a) e rx de tórax revelando escoliose acentuada (b).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (craniossinostose, exoftalmia, hipertelorismo, fontanela abaulada, fendas palpebrais antimongoloides, hipoplasia maxilar, prognatismo).
- Macroglossia.
- Palato arqueado.
- Retardo intelectual.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das

vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Avaliação radiológica.
- Monitoração volêmica rigorosa.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- A cirurgia craniofacial é realizada para corrigir a pressão intracraniana elevada e para permitir o desenvolvimento normal do cérebro, ou estritamente por razões estéticas.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Nargozian C. The airway in patients with craniofacial abnormalities. *Pediatric Anesthesia*. 2004; 14:53-9.
- Roche J, Frawley G, Heggie A. Difficult tracheal intubation induced by maxillary distraction devices in craniosynostosis syndromes. *Paediatr Anaesth*. 2002;12:227-34.
- Harde M, Suryavanshia V, Chhatrapati S et al. Crouzon syndrome: an anesthetic challenge. *Ain-Shams J Anesthesiol*. 2015;8:683-5.
- Kumar A, Goel N, Sinha C et al. Anesthetic Implications in a Child with Crouzon Syndrome. *Anesth Essays Res*. 2017;11(1):246-7.

Cutis Laxa, Síndrome da

Descrição

Herança autossômica recessiva, e alguns casos dominantes ou ligados ao cromossoma X, relacionados a mutações no gene FBLN5. Leva a deficiência

de fibras elásticas, afetando tanto a pele quanto órgãos internos. Caracteriza-se por cutis laxa congênita, aspecto senil (progeroide), hipotonia, hipertelorismo, micrognatia e atraso do desenvolvimento físico e mental.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia
- Hiperflexibilidade
- Alterações respiratórias e cardiovasculares (enfisema, *cor pulmonale*)
- Hipotonia
- Refluxo gastroesofágico
- Alterações neuromusculares
- Aneurismas
- Diverticulose

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueadores neuromusculares não despolarizantes prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Pandey R, Garg R, Manikandan R et al. Peri-anesthetic management of generalized congenital cutis laxa syndrome associated with pulmonary stenosis undergoing inguinal hernia repair. *Paediatr Anaesth*. 2008;18(9):907-9.
- Maleki A, Soltani AE, Goudarzi M et al. Anesthesia management in rare case: Cutis Laxa Syndrome. *Archives of Anesthesiology and Critical Care*. 2015; 1(4):139-40.

D

Dandy-Walker, Síndrome de (Dandy-Walker, Malformação de)

Descrição

Herança recessiva ligada ao cromossoma X. Incidência de 1:25.000 nascimentos. Possivelmente relacionada a doença infecciosa durante a gravidez (rubéola, toxoplasmose e citomegalovírus). Caracteriza-se por agenesia dos forames de Luschka e Magendie no quarto ventrículo ocasionando hipoplasia ou agenesia do cerebelo, hidrocefalia com alargamento da fossa posterior. Atrofia do córtex cerebral. O epônimo Dandy-Walker foi introduzido em 1954 por CE Benda em homenagem aos americanos Walter Edward Dandy e Arthur Earl Walker (Benda CE. The Dandy-Walker syndrome or the so-called atresia of the foramen of Magendie. Journal of Neuropathology and Experimental Neurology, Lawrence, Kansas, 1954;13:14-39).

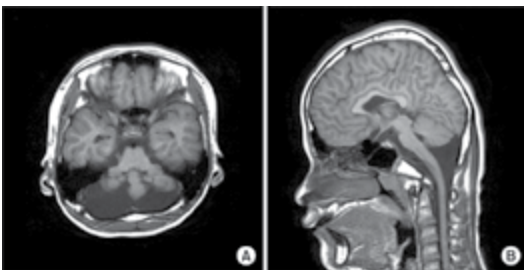


Fig.: A ressonância magnética revelando cisto na fossa posterior (A) e hipoplasia de ambos os hemisférios cerebelares com elevação ascendente do vermis hipoplásico cerebelar devido ao cisto (B). Jang JS, Lee JJ, Park WJ et al. Anesthetic management of an adolescent with Dandy-Walker syndrome. Korean J Anesthesiol. 2013;64(2):180-1.

Fatores complicadores potenciais

- Hipertelorismo, microglossia e micrognatia estão associadas em alguns pacientes mas não são manifestações primárias.
- Hidrocefalia.
- Aumento da pressão intracraniana.
- Dificuldade para o posicionamento adequado.
- Refluxo gastroesofágico.
- Possibilidade de convulsões.
- Falência respiratória e Apneia no pós-operatório.
- Cerca da metade dos pacientes tem alguma dismorfia congênita associada.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação neurológica.
- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes altera o metabolismo de alguns medicamentos anestésicos. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Evitar anestesia neuroaxial.

Referências

- Jang JS, Lee JJ, Park WJ et al. Anesthetic management of an adolescent with Dandy-Walker syndrome. Korean J Anesthesiol. 2013;64(2):180-1.
- Buget MI, Edipoglu IS, Cemaller E et al. Anesthetic management of a patient with Dandy-Walker syndrome for orthopedic surgery. J Med Cases. 2015;6(9):403-5.

De Grouchy, Síndrome de (Deleção do 18, Síndrome da)

Descrição

Deleção parcial do cromossoma 18. A supressão dos genes do braço curto do cromossomo 18 é considerada a síndrome de Grouchy tipo 1. Quando o braço longo do cromossomo 18 é afetado, esta é a síndrome de Grouchy tipo 2. A pessoa portadora apresenta retardo mental, deficiência de desenvolvimento (baixa estatura), hipotonia, deficiência auditiva e anormalidades auriculares (orelhas protraídas e alargadas). Também podem apresentar coordenação deficiente, nistagmo, convulsões, microcefalia, hipoplasia maxilar, olhos profundos, boca de “carpa” e comportamento autista. Foi descrita em 1964 por De Grouchy e colaboradores (De Grouchy J, Royer P, Salmon C et al. Deletion partielle du bras long du chromosome 18. Path Biol (Paris).1964;12:579-82).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia craniofacial (holoprosencefalia, ptose palpebral, pregas epicânticas).
- Microcefalia.
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Pescoço alado.
- *Pectus excavatum*.
- Malrotação intestinal.
- Cardiopatias congênitas.
- Deficiência de IgA.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores.

O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O’Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:8-9.

Deleção do 4q, Síndrome da

Descrição

A deleção do braço longo do cromossoma 4 é caracterizada por retardo mental e do desenvolvimento, microcefalia, sequência de Pierre Robin, alterações geniturinárias e anomalias nas extremidades. As características dismórficas incluem ainda hipertelorismo, ponte nasal ampla, nariz curto e narinas antevertidos, *filtrum* longo e lábio superior fino. As complicações cardiopulmonares, incluindo asfixia e apneia, contribuem significativamente para a morbidade e mortalidade.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Pescoço curto.
- Micrognatia.
- Anomalias nas vértebras e nas costelas.
- Hipotonia muscular.
- Convulsões.
- Apneia do sono.
- Cardiopatias congênitas (ventrículo esquerdo hipoplásico, coarctação da aorta).
- Alterações no sistema nervoso central .
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e neurológica.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes altera o metabolismo de alguns medicamentos anestésicos. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Nargozian C. The airway in patients with craniofacial abnormalities. *Pediatric Anesthesia*. 2004;14:53-9.
- Markiewicz MR, Verschueren D, Assael LA. Chromosome 4q deletion syndrome: craniofacial characteristics associated with monosomy of the long arm of chromosome 4q. *Cleft Palate Craniofac J*. 2010;47(5):518-22.
- Taub PJ, Wolfeld M, Cohen-Pfeffer J et al. Mandibular distraction in the setting of chromosome 4q deletion. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2012;65(4):e95-e98.

Deleção do 8p, Síndrome da

Descrição

Deleção de parte (8p23) ou de todo o braço curto do cromossoma 8. Caracterizada por malformações cardíacas, retardo mental, anomalias craniofaciais, malformações no sistema digestório e anormalidade no desenvolvimento neurológico.

Fatores complicadores potenciais

- Microcefalia.
- Palato arqueado.
- Pescoço curto.
- Macroglossia.
- Fenda palatina.
- Hérnia diafragmática congênita.
- Refluxo gastroesofágico..
- Convulsões.
- Malformações cardíacas (defeitos do septo atrioventricular, estenose pulmonar, anomalia de Ebstein e tetralogia de Fallot).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Monitorização invasiva perioperatória
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Shin WJ, Kim SD, Kim KH. The general anesthesia experience of deletion 8p syndrome patient - A case report. *Korean J Anesthesiol*. 2011;61(4):332-5.

Deleção do 9p, Síndrome da

Descrição

Deleção de parte (banda 9p223pter) ou de todo o braço curto do cromossoma 9. Caracterizada

por retardo mental, fendas palpebrais antimon-goloides, pregas epicânticas e hipoplasia do terço médio da face.

Fatores complicadores potenciais

- Microstomia.
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Alterações nas costelas e das vértebras (escoliose).
- Pescoço curto.
- Atresia coanal.
- Hérnia diafragmática.
- Alterações respiratórias, cardiovasculares e renais.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação cardiológica e renal.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Cakmakaya OS, Bakan M, Altintas F et al. Anesthetic management in a child with deletion 9p syndrome. Paediatr Anaesth. 2007;17(1):88-9.

DiGeorge, Síndrome de (DiGeorge, Sequência de)

Descrição

Monossomia parcial do 22q11.2 (microdeleção). Ocorre falha no desenvolvimento de estruturas derivadas do 3º e 4º arcos branquiais. Incidência de 14:100.000 nascidos vivos. Angelo DiGeorge foi um endocrinologista pediátrico americano (DiGeorge AM. Congenital absence of the thymus and its immunologic consequences: concurrence with congenital hypoparathyroidism. Birth Defects Original Article Series, New York, 1968, Series IV (I): 116-21).



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de DiGeorge.

Fatores complicadores potenciais

- Microstomia.
- Sequência de Pierre Robin.
- Cardiopatias congênicas (interrupção do arco aórtico, alterações conotruncais).
- Alterações no sistema nervoso central (convulsões, hipotonia).
- Escoliose.
- Estenose laríngea.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Hipoplasia ou aplasia de timo e paratireoides.
- Imunodeficiência.
- Hipocalcemia (hipoparatiroidismo).
- Infecções pós-operatórias são frequentes e graves.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e neurológica.
- Checar cálcio sérico e contagem de linfócitos.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores.

O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.

Referências

- Bellas S, Marín F, Sepúlveda A. Síndrome de DiGeorge. Tratamiento anestésico. Revista Mexicana de Anestesiología. 2011;34(4):309-12.
- Yeoh TY, Scavonetto F, Hamlin RJ et al. Perioperative management of patients with DiGeorge syndrome undergoing cardiac surgery. J Cardiothorac Vasc Anesth. 2014;28(4):983-9.

Displasia Diastrófica (Nanismo Diastrófico)

Descrição

Herança autossômica recessiva; anomalia mapeada no gene SLC26A2. Caracterizada por baixa estatura, micromelia, limitações articulares, hipertrofia de cartilagem auricular, calcificações intracranianas, macrocefalia, hipertelorismo, sindactilia e *Talipes equinovarus*.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Hipoplasia de vértebras cervicais (estenose de canal medular) e cifoescoliose.
- Risco de sub-luxação de C2-C3.
- Estenose laringotraqueal (laringo e traqueomalácia).
- Hipotonia.
- Alterações respiratórias.
- Acesso vascular periférico limitado. Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do

manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Risco de extubação difícil.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:117-8.

Displasia Espondiloepifisária Congênita

Descrição

Herança autossômica dominante; relacionada a mutações no gene COL2A1. Caracterizada por dismorfia facial (fácies plana), tronco curto (tórax em barril) com *Pectus carinatum* e atraso na formação das epífises.

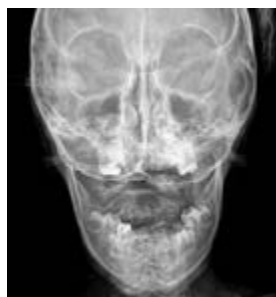


Fig.: Raio-x de paciente de 7 anos de idade com a boca aberta, podendo ser visualizada a hipoplasia do

processo odontóide. Park S, Kang SH, Joo SY et al. Successful general anesthesia for cervical spine fusion in a patient with spondyloepiphyseal dysplasia congenita—A case report. *Anesth Pain Med.* 2011;6:294-7.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Vértebra achatada com diminuição dos espaços intervertebrais.
- Pescoço curto.
- Hipoplasia de processo odontóide (instabilidade atlanto-axial).
- Mobilidade articular limitada.
- Cifoescoliose.
- Alterações respiratórias.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais, articulares, hipoplasia do processo odontóide)
- Avaliação das vias aéreas superiores. Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical. Preparo para via aérea difícil (a laringoscopia deve ser realizada com tração axial devido à instabilidade cervical).
- Posicionamento adequado para laringoscopia; evitar manobras de flexão/extensão do pescoço.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional.

Referências

- Park S, Kang SH, Joo SY et al. Successful general anesthesia for cervical spine fusion in a patient with spondyloepiphyseal dysplasia congenita—A case report. *Anesth Pain Med.* 2011;6:294-7.
- de Boer HD, Hemelaar A, van Dongen R et al. Successful epidural anaesthesia for Caesarean section in a patient with spondyloepiphyseal dysplasia. *Br J Anaesth.* 2001;86(1):133-4.

Displasia Frontometafisária (Gorlin-Cohen, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante ligada ao cromossoma X. Mutações no gene FLNA. Apresenta

fácies grosseira (sulcos supra-orbitais proeminentes, hiperostose frontal), limitações articulares, perda auditiva progressiva, atrofia muscular e alterações metafisárias. Descrita inicialmente pelos geneticistas americanos M. Michael Cohen Jr e Robert James Gorlin (Gorlin RJ, Cohen Jr MM. Frontometaphyseal dysplasia: A new syndrome. *American Journal of Diseases of Children,* Chicago, 1969;118:487-94).

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Anomalias na coluna cervical.
- Palato arqueado.
- Deformidades do tórax.
- Escoliose.
- Cardiopatias congênicas.
- Estenose subglótica.
- Dificuldade de posicionamento.
- Uropatia obstrutiva.
- Alterações respiratórias, renais e cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e deformidades do tórax).
- Avaliação cardiológica, pulmonar e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Ganigara A, Nishtala M, Chandrika YV et al. Airway management of a child with frontometaphyseal dysplasia (Gorlin Cohen syndrome). *J Anaesthesiol Clin Pharmacol*. 2014;30:279-80

Displasia Frontonasal

Descrição

Etiologia desconhecida; caracterizada por defeito de desenvolvimento no terço médio da face, fenda labial, hipertelorismo e alopecia parietal bilateral. Afeta principalmente o sexo feminino. Apresenta uma incidência de 1:250.000 nascidos vivos.



Fig.: Fácies típica de paciente portador de Displasia Frontonasal.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda labial.
- Alterações variáveis do nariz.
- Cardiopatias congênicas (tetralogia de Fallot).
- Alterações no sistema nervoso central.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e neurológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante

prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:277-8.

Distrofia Miotônica (Steinert, Doença de)

Descrição

Existem dois tipos de Distrofia Miotônica. O tipo 1, também conhecida como doença de Steinert (DS), é uma distrofia muscular progressiva, hereditária, multissistêmica, caracterizada por miootonia, catarata, hipogonadismo e deterioração mental. A distrofia miotônica envolve músculos lisos e estriados que levam a fraqueza dos membros. Pode haver problemas gastrointestinais, como disfagia, anormalidades anorretais, insuficiência biliar e colelitíase. O envolvimento cardíaco geralmente é devido a anormalidades do feixe de His-Purkinje, mas a distrofia muscular cardíaca poderá causar arritmias supraventriculares e ventriculares. As crianças que são sintomáticas na infância tipicamente têm doença mais grave na idade adulta do que aqueles cujos sintomas aparecem na idade adulta. O gene responsável pela DS, o DMPK (*Dystrophia Myotonica-Protein Kinase*), está localizado no cromossomo 19q13.3. A disfunção da proteína quinase resulta em uma maior corrente de sódio e excitabilidade muscular alterada. A doença é transmitida como um traço autossômico dominante com expressão variável. O epônimo esta relacionado ao alemão Hans Gustav Wilhelm Steinert (Steinert HHW. *Myopathologische Beiträge*. I. Über das klinische und anatomische Bilde des Muskelschwunds des Myotoniker. *Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde*, 1909;37: 58-104).

A Distrofia Miotônica tipo 2, também é conhecida como miopatia miotônica proximal, é mais rara e geralmente se manifesta com sinais e sintomas mais leves do que o tipo 1. O CNBP (ZNF9) é o único gene que é conhecido por estar associado com o tipo 2, localizado no cromossomo 3q21.3.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (distrofia muscular, fácies inexpressiva).
- Hiperexcitabilidade muscular.
- Miotonia (piora após exercício, apresenta eletromiografia característica).
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.
- Envolvimento do diafragma e musculatura acessória levam a inabilidade para tossir, hipoventilação alveolar e pneumonias de repetição.
- Resistência à insulina
- Anormalidades cardíacas (bloqueios atrioventriculares, desvio de eixo, alterações do segmento ST, taquicardia atrial e ventricular, prolapso de valva mitral, infiltração intersticial e fibrose). A incidência de morte súbita no início da vida adulta é superior a 20%.
- Apneia obstrutiva (hipercapnia crônica)
- Disfagia, peristaltismo reduzido.
- Pseudo-obstrução intestinal e pneumoperitoneo espontâneo .
- Colecistite calculosa. Insuficiência gonadal.
- O estado gestacional piora a sintomatologia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardíaca
- A miotonia é uma desordem intrínseca do músculo que não é abolida pelo bloqueio de nervo periférico nem com o uso de bloqueadores neuromusculares. Os fatores potencialmente desencadeantes de miotonia são a hipotermia, tremores, estimulação elétrica ou mecânica antes, durante, ou após a cirurgia, certos medicamentos (clofibrato, propranolol, potássio) e agentes anestésicos como a succinilcolina e os anticolinesterásicos. Seu tratamento é, antes de tudo, preventivo, evitando-se todos os fatores desencadeantes. Quando possível, a técnica anestésica preferencial é o bloqueio regional.
- O uso do bisturi elétrico deve ser evitado. A monitorização da temperatura corporal deve ser rigorosa para minimizar o risco de tremores.
- A succinilcolina pode causar contração e hiperpotassemia suficiente para levar à parada cardíaca. Além disso, pode provocar uma

resposta miotônica generalizada, resultando em dificuldade de intubação traqueal e ventilação. Como a miotonia é causada por um defeito primário na musculatura, a utilização dos agentes adespolarizantes não abole a contração generalizada.

- Os bloqueadores neuromusculares adespolarizantes têm um efeito prolongado imprevisível nestes pacientes. Os anticolinesterásicos devem ser evitados. Há um aumento da sensibilidade também aos opioides, que devem ter a sua dose diminuída.
- A fraqueza da musculatura faríngea pode levar à apneia obstrutiva e à pneumonia aspirativa. A fraqueza dos músculos expiratórios pode impedir a tosse efetiva e levar à atelectasia.
- A força inspiratória decresce a capacidade inspiratória e aumenta o risco de hipoventilação alveolar. Insuficiência ventilatória aguda, levando à retenção de gás carbônico, é uma complicação frequentemente apresentada por esses pacientes.
- A assistência ventilatória é importante no pós-operatório imediato. A aplicação de pressão positiva nas vias aéreas (CPAP, BIPAP) com máscara facial, têm sido efetivas em melhorar a oxigenação e reduzir a hipercarbida.

Referências

- Araujo FS, Bessa Jr RC, Castro CHV et al. Anestesia em paciente com doença de Steinert. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2006;56(6):649-53.
- Bisinotto FMB, Fabri DC, Calçado MS et al. Anestesia para colecistectomia videolaparoscópica em paciente portador de doença de Steinert. Relato de Caso e Revisão de Literatura. Rev Bras Anesthesiol. 2010;60(2):181-91.

Down, Síndrome de

Descrição

Trissomia do cromossoma 21. Apresenta uma incidência variável de acordo com a idade materna: 1:1.500 aos 20 anos, 1:100 aos 40 anos. O inglês John Langdon Haydon Down fez uma descrição clínica elaborada da síndrome em 1866. Entretanto, a trissomia somente foi descoberta em 1959 pelo geneticista francês Jérôme Jean Louis Marie Lejeune.

Caracterizada por hipotonia, fácies plana, fendas palpebrais inclinadas, orelhas pequenas, hiperextensibilidade, cardiopatias congênitas e graus variáveis de deficiência mental.



Fig.: Fácies típica de paciente portador da Síndrome de Down.

Fatores complicadores potenciais

- Instabilidade atlantoaxial.
- Língua protusa/macroglossia.
- Hipertrofia de tonsilas.
- Pescoço curto.
- Bradicardia.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo atrioventricular).
- Hipertensão pulmonar (devido a doença cardíaca e/ou obstrução crônica de via aérea).
- Alterações endócrinas (hipotireoidismo).
- Anomalias nas costelas.
- Hipotonia generalizada.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e endocrinológica.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical. Disponibilidade de sondas traqueais menores que as estimadas para o paciente.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia

medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes altera o metabolismo de alguns medicamentos anestésicos. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional.

Referências

- Maranhão MVM, Maranhão MHC, Coelho VV. Anestesia e síndrome de Down. Rev Bras Anesthesiol. 1988; 38(5):351-4.
- Meitzner MC, Skurnowicz JA. Anesthetic considerations for patients with Down syndrome. AANA J. 2005;73:103-7.
- Luscri N, Tobias JD. Monitored anesthesia care with a combination of ketamine and dexmedetomidine during magnetic resonance imaging in three children with trisomy 21 and obstructive sleep apnea. Paediatr Anaesth. 2006;16:782-6.
- Steward DJ. Anesthesia considerations in children with Down syndrome. Seminars in Anesthesia, Perioperative Medicine and Pain. 2006;25:136-41.
- Fernandes ML, Faria NC, Gonçalves TF et al. Anestesia para amigdalectomia em criança portadora de síndrome de Klippel Feil associada à síndrome de Down. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2010;60(3):315-20.
- Subramanyama R, Fleck R, McAuliffe J et al. Morfologia das vias aéreas superiores em pacientes com síndrome de Down sob sedação com dexmedetomidina. Rev Bras Anesthesiol. 2016;66(4):388-94.

Dubowitz, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva, caracterizada por retardo mental e do desenvolvimento, eczema infantil, microcefalia e anomalias oculares.

Foi descrita inicialmente pelo inglês Victor Dubowitz em 1965 (Dubowitz V. Familial low birthweight dwarfism with an unusual facies and a skin eruption. J Med Genet. 1965;42:12-7).



Fig.: A imagem mostra a morfologia facial característica do paciente com síndrome de Dubowitz (microcefalia, cabelo e sobrancelhas escassos, região frontal inclinada, orelha de implantação baixa, ponte nasal plana e micrognatia). Lee MK, Lee YS. Anesthesia of a patient with Dubowitz syndrome-A case report. Korean J Anesthesiol 2010;58(5):495-9.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo átrio-ventricular, *ducto arteriosus* patente, estenose aórtica).
- Refluxo gastroesofágico.
- Possibilidade de broncoaspiração.
- Hiperatividade.
- Anemia.
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser

consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Lee MK, Lee YS. Anesthesia of a patient with Dubowitz syndrome-A case report. Korean J Anesthesiol 2010;58(5):495-9.

Duchenne, Distrofia Muscular de

Descrição

Herança recessiva ligada ao cromossoma X (mutação no braço curto do cromossoma X (Xp21)) caracterizada por fraqueza musculoesquelética progressiva (deficiência de distrofina), inabilidade para deambulação e escoliose. É a miopatia mais frequente da infância. Apresenta uma incidência de 1:3.500 dos nascidos vivos. O epônimo é relacionado ao neurologista francês Guillaume Benjamin Amand Duchenne de Boulogne.

A Distrofia Muscular de Becker é uma variante de herança recessiva ligada ao sexo, mais tardia, com evolução mais lenta e grande variabilidade de manifestações clínicas no músculo esquelético e cardíaco. São frequentes os transtornos da condução átrio-ventricular, arritmias ventriculares e morte súbita.

Fatores complicadores potenciais

- Insuficiência cardíaca.
- Rbdomiólise.
- Rigidez do masseter.
- Perda sanguínea excessiva.
- Choque.
- Acidente vascular cerebral.
- Fusão de vértebras.
- Alterações respiratórias (pneumotórax).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações no eletrocardiograma.

- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e pulmonar.
- A succinilcolina deve ser sempre evitada ou poderá ocorrer rabdomiólise. Os agentes voláteis podem produzir rabdomiólise, mas acredita-se que uma exposição breve é de pequeno risco.
- Descontaminação prévia do aparelho de anestesia.
- Uso criterioso de bloqueadores neuromusculares.
- Monitoração do bloqueio neuromuscular.
- Monitorização da temperatura.
- Possibilidade de anafilaxia ao látex.
- O uso de técnica hipotensiva reduz a perda sanguínea e a necessidade de transfusão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.

Referências

- Tonelli D, Pinho I, Sacco PCN et al. Anestesia em paciente com Distrofia Muscular de Duchenne. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2003;53(3):392-5.
- Andrade CEM, Batista BC, Oliveira CRD et al. Raquianestesia em paciente com distrofia muscular de Duchenne. Relato de caso. São Paulo Med J. 2006; 124(Suppl):92.
- Silva HCA, Hiray M, Vainzof M et al. Reação atípica à anestesia em distrofia muscular de Duchenne/Becker. Rev Bras Anesthesiol. 2017, *in press*. <https://doi.org/10.1016/j.bjan.2017.04.015>.

Dyggve-Melchior-Clausen, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva devido a anomalia no gene DYM. Caracterizada por microcefalia, nanismo, retardo mental e do desenvolvimento, hipoplasia de odontóide, *geno varum* e asas ilíacas estreitas e irregularmente calcificadas. O epônimo esta relacionado aos dinamarqueses Holger Victor Dyggve, Johannes Christian Melchior e Jørgen Clausen (Dyggve HV, Melchior JC, Clausen J, Rastogi SC. The Dyggve-Melchior-Clausen (DMC)

syndrome - a 15 year follow-up and a survey of the present clinical and chemical findings. Neuropädiatrie, Stuttgart, 1977;8: 429-42).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies grosseira, fronte inclinada, microcefalia).
- Malformações vertebrais (vértebras achatadas, lordose acentuada, escoliose, cifose).
- Alterações na ossificação (tronco curto, *Pectus carinatum*, micromelia, *geno varum*, anomalias dos ossos ilíacos).
- Pescoço curto.
- Instabilidade atlanto-axial.
- Alterações respiratórias.
- Acesso vascular periférico limitado. Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e alterações na ossificação)
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Posicionamento adequado para laringoscopia; evitar manobras de flexão/extensão do pescoço.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:128-9.

- Eguchi M, Kadota Y, Yoshida Y et al. Anesthetic management of a patient with Dyggve-Melchior-Clausen syndrome. *Masui*. 2001;50:1116-7.

Dyke-Davidoff-Masson, Síndrome de

Descrição

Etiologia desconhecida; esporádica. Epônimo relacionado a Cornelius Gysbert Dyke, Leo Max Davidoff e CB Masson (Dyke CG, Davidoff LM, Masson CB. Cerebral hemiatrophy with homolateral hypertrophy of the skull and sinuses. *Surgery, Gynecology and Obstetrics*, Chicago, 1933;57: 588-600).

Hemiatrofia cerebral com hipertrofia homolateral do crânio e seios da face, resultado em assimetria facial e elevação das asas esfenoides, hemiplegia contralateral, epilepsia, retardo mental e dificuldade da fala.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Hemiplegia.
- Convulsões recorrentes.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.

Referências

- Liu CC, Chang CS, Wu RS. Anesthetic approach to the Dyke-Davidoff-Masson syndrome--a case report. *Acta Anaesthesiol Taiwan*. 2005;43(1):55-8.
- Bagle A, Nagdev T, Chadha G et al. Anesthetic considerations in patients with Dyke-Davidoff-Masson syndrome: a case report and review of literature. *Anaesth, Pain & Intensive Care*. 2017;21(1):105-8.

E

Ebstein, Anomalia de

Descrição

É a malformação mais frequente da válvula tricúspide, responsável por 1% de todas as cardiopatias congênitas. Apresenta etiologia desconhecida, com uma incidência de 1:10.000 nascidos vivos. O epônimo está relacionado ao alemão Wilhelm Ebstein (Ebstein W. Über einen sehr seltenen Fall von Insufficienz der Valvula tricuspidalis, bedingt durch eine angeborene hochgradige Missbildung derselben. Archiv für Anatomie, Physiologie und wissenschaftliche Medizin, Leipzig, 1866,238-54. Descrição traduzida para o American Journal of Cardiology, New York, 1968;22:867-72).

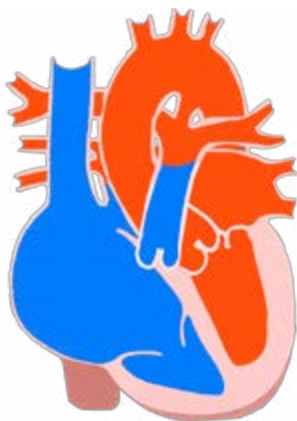


Fig.: Anomalia de Ebstein: Aderência de parte das cúspides posterior e septal de uma válvula tricúspide redundante para o interior da parede ventricular direita e implantação mais caudal em direção ao apex.

Fatores complicadores potenciais

- Arritmias (síndrome de Wolff-Parkinson-White em 20%-30% dos casos).
- Válvula imperfurada (10% dos casos), leva a um quadro funcional de atresia tricúspide.

- “Atrialização” do ventrículo direito, levando a insuficiência cardíaca congestiva, dispneia aos esforços, palpitações ou síncope.
- Coexistência de defeitos septais.
- Embolia paradoxal.
- Cardiopatia cianótica.
- Cardiomegalia.
- Presença de B3.
- Hipoplasia pulmonar (hipertensão pulmonar).
- Hipoxemia.
- Retardo no efeito de anestésicos endovenosos.

Recomendações perioperatórias

- Utilização da prostaglandina E1 (leva a vasodilatação arterial pulmonar, e consequente aumento do fluxo pulmonar).
- Os maiores desafios são o controle da depressão da função do ventrículo direito e o reduzido fluxo na artéria pulmonar, piora da hipoxemia por aumento na gravidade do *shunt* direita-esquerda intracardiaco e desenvolvimento de taquiarritmias supraventriculares.
- Pressão aumentada de AD pode ser indicio de falência de VD.
- É discutível a instalação de cateteres de monitorização (pressão da artéria pulmonar, pressão venosa central), devido ao risco aumentado de disritmias cardíacas.
- Monitorização Intraoperatória com ecocardiografia.
- Antibióticoterapia profilática.

Referências

- Curi JG, Haddad CMF, Ruiz-Neto PP. Cesarean section anesthesia in Ebstein's Syndrome patient. Case report. Rev Bras Anesthesiol. 1999;49:6:389-90.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 2nd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2007:113-4.

Ectrodactilia Displasia Ectodérmica Fissura Lábio-Palatina, Síndrome da (EEC, Síndrome)

Descrição

Herança autossômica dominante de expressão variável.

Caracterizada por ectrodactilia (mãos e pés em forma de “garras de lagosta”), sindactilia, displasia ectodérmica, fenda labial e/ou palatina, hipoplasia maxilar, microdontia e atresia coanal.



Fig.: Aparência típica de criança com síndrome Ectrodactilia Displasia Ectodérmica Fissura Lábio-Palatina: pele seca e fina, ausência de sobrancelhas e cílios, blefarite, ceratoconjuntivite, orelhas deformadas, nariz longo, fenda labial e palatina completa bilateral e ectrodactilia.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda labial e/ou palatina.
- Hipoplasia maxilar.
- Atresia coanal.
- Alterações renais (megaureter, hidronefrose).
- Alterações no sistema nervoso central.
- Distúrbios na auto-regulação da temperatura.
- Inadequada produção de lágrima.
- Fotofobia.
- Hérnia diafragmática.
- Mielomeningocele, escoliose.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais).
- Avaliação neurológica, pulmonar e renal.

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Evitar uso de anticolinérgicos.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.

Referências

- Mizushima A, Satoyoshi M. Anaesthetic problems in a child with ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate. The EEC syndrome. *Anaesthesia*. 1992;47:137-40.
- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood*. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:130-1.

Edwards, Síndrome de (Trissomia do 18)

Descrição

Trissomia do cromossoma 18 é ma síndrome grave e complexa com baixas perspectivas de sobrevivência e desenvolvimento. As principais características incluem baixo peso ao nascer, atraso mental, formato anormal do crânio, orelhas mal-

formadas e de implantação baixa, micrognatia, defeitos cardíacos, hérnia diafragmática ou inguinal, divertículo de Meckel, dorsiflexão dos pododáctilos, dedos palmados com flexão anormal, dedos sobrepostos e anomalias dermatoglíficas. Apresenta uma incidência de 1:8.000 nascidos vivos, com sobrevivência após o primeiro ano de somente 5%-10% dos casos, predomínio no sexo feminino e idade avançada dos genitores. Epônimo relacionado ao geneticista inglês John Hilton Edwards (Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH: A new trisomic syndrome. The Lancet, London, 1960;1:787-90).



Fig.: Fácies característica de paciente com síndrome Edwards (Bali Ç, Özmete Ö, Ergenoğlu P et al. Anaesthesia Management for Edward's Syndrome (Trisomy 18). Turk J Anaesthesiol Reanim. 2016;44:157-8).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Microstomia.
- Micrognatia.
- Pescoço curto.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Alterações nas vértebras, nas costelas e no esterno.
- Cardiopatias congênitas (defeito do septo ventricular, defeito do septo atrial, *ducto arteriosus* patente, malformação da valva tricúspide, hipertensão pulmonar).
- Alterações no sistema nervoso central (ventriculomegalia).

- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (hipoplasia musculoesquelética).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliar alterações cardíacas, neurológicas, pulmonares e renais.
- Avaliação radiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dismorfia facial dificulta a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil (dificuldade de adaptação de máscara facial/diminuição da mobilidade cervical).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Courreges P, Nieuviarts R, Lecoutre D. Anaesthetic management for Edward's syndrome. Paediatr Anaesth. 2003;13:267-9.
- Mifsud S, Bezzina M, Paris S. Anesthetic management of a patient with Edwards syndrome Clinical Case Reports. 2016;4(8):740-42.
- Bansal T, Saini S. Edward's syndrome: A rare cause of difficult intubation-utility of left molar approach. Eg J Anaesth. 2016;32:227-8.
- Bali Ç, Özmete Ö, Ergenoğlu P et al. Anaesthesia Management for Edward's Syndrome (Trisomy 18). Turk J Anaesthesiol Reanim. 2016;44:157-8.

Ehlers-Danlos, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante. As mutações que causam os diferentes tipos da Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) alteram a estrutura, produção ou processamento do colágeno. Esses defeitos enfraquecem o tecido conectivo da pele, articulações e vasos sanguíneos. Em 1936, Frederick Parkes-Weber sugeriu que o conjunto de características se chamasse síndrome de Ehlers-Danlos em homenagem aos dermatologistas Edvard Lauritz Ehlers e Henri-Alexandre Danlos. Apresenta uma incidência de 1:5.000. Variação: herança autossômica recessiva ligada ao cromossoma X.

É caracterizada pela hiper mobilidade cutânea (sinal de Meténier (eversão fácil das pálpebras superiores) e o sinal de Gorlin (capacidade de tocar no nariz com a língua)) e hiper mobilidade articular (capacidade de dobrar passivamente o punho e polegar até o antebraço). Outras alterações observadas são cicatrização anormal, atraso mental, aracnodactilia, baixa estatura, aspecto emagrecido e alterações oculares (hipertelorismo, descolamento de retina).



Fig.: Fácies característica de paciente com síndrome Ehlers-Danlos.

Fatores complicadores potenciais

- Palato arqueado.
- Micrognatia.
- Espinha bífida.
- *Pectus excavatum*.
- Cifose.
- Síndrome postural ortostática (taquicardia).
- Cardiopatias congênicas complexas.

- Disfunção tubular renal.
- Hipotonia.
- Instabilidade occipitoatlantoaxial.
- Alterações respiratórias.
- Resposta hipertensiva imprevisível à intubação e à extubação.
- Ruptura vascular e diátese hemorrágica.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Posicionamento adequado para laringoscopia; evitar manobras de flexão/extensão do pescoço.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Evitar torniquetes.

Referências

- Solan K, Davies P. Anaesthetic and intensive care management of a patient with Ehlers-Danlos Type IV syndrome after laparotomy. *Anaesthesia*. 2004;59(12):1224-7.
- Beatrice DV, Titi L, Tarsitano MG et al. Anesthetic management of a parturient with Ehlers-Danlos syndrome posted for elective cesarean section. *J Obstet Anaesth Crit Care*. 2014;4:35-7.
- Ohshita N, Kanazumi M, Tsuji K et al. Anesthetic Management of a Patient With Ehlers-Danlos Syndrome. *Anesthesia Progress*. 2016;63(4):204-7.

Eisenmenger, Síndrome de

Descrição

Hipertensão pulmonar ocasionada por cardiopatias de *shunt* esquerda-direita, determinando inversão do fluxo (*shunt* direito-esquerda) e cianose. A média de idade do óbito é de 25 anos, com mortalidade gestacional próximo a 50%. O epônimo foi introduzido em 1958 por Paul Hamilton Wood, em reconhecimento ao austríaco Victor Eisenmenger que descreveu o caso de um paciente com defeito do septo ventricular em 1897. (Eisenmenger V. Die angeborenen Defekte der Kammerscheidewände des Herzens. Zeitschrift für klinische Medizin, 1897;32 (Supplement):1-28).

Fatores complicadores potenciais

- Cardiopatias congênitas (defeito no septo interventricular em 33% dos casos).
- Hemorragia pulmonar por ruptura de vaso ou infarto.
- Acidente vascular cerebral.
- Complicações da hipoxemia crônica (cianose crônica).
- Arritmias.
- Insuficiência cardíaca.
- Embolia paradoxal.
- Endocardite.
- Intolerância aos esforços de forma progressiva, angina, síncope e morte súbita.

Recomendações perioperatórias

- Qualquer causa de diminuição da pré-carga, desidratação ou de hipovolemia pode levar a hipotensão, hipoxemia. A hemoconcentração aumento dos riscos de fenômenos tromboembólicos.
- Bloqueios no neuroeixo são mal tolerados.
- Os bloqueadores dos canais de cálcio devem ser administrados com cautela.
- Prostaciclina, antagonistas da endotelina e inibidores da fosfodiesterase (sildenafil) podem ser prescritos.
- Oxigenoterapia pode melhorar as condições do paciente.
- Trombopprofilaxia.
- Em alguns casos pode ser indicado o transplante cardíaco ou cardiopulmonar.

Referências

- Solanki SL, Vaishnav V, Vijay AK. Noncardiac surgery in a patient with Eisenmenger syndrome- Anaesthesiologist's challenge. J Anaesth Clin Pharmacol. 2010;26:539-40.

- Puri GD, Pradhan A, Kumar B et al. Anaesthetic management of a patient with Eisenmenger syndrome for lower abdominal surgery. Trends in Anaesthesia and Critical Care. 2011;1(1):51-53.
- Rodrigues JS, Shenoy T, Acharya M. Anesthetic management of a patient with Eisenmenger's syndrome for an emergency caesarean section in an under resourced area. J Obstet Anaesth Crit Care. 2015;5:27-9.

Ellis-van Creveld, Síndrome de (Displasia Condroectodérmica)

Descrição

Herança autossômica recessiva de expressão variável; presença de consanguinidade nos portadores. Caracterizada por deficiência do desenvolvimento físico e mental, micromelia, polidactilia, hipoplasia de unhas, aderências entre a mucosa do lábio inferior e processos alveolares e cardiopatias congênitas em 50% dos casos. Incidência de 1:200 na comunidade Amish nos EUA, com mortalidade elevada no primeiro ano de vida. Epônimo relacionado aos pediatras Richard White Bernhard Ellis e Simon van Creveld (Ellis RWB, van Creveld S. A syndrome characterized by ectodermal dysplasia, polydactyly, chondro-dysplasia and congenital morbus cordis. Report of three cases. Archives of Disease in Childhood, London, 1940;15:65-84).

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Fissura palatina/labial.
- Tórax estreito.
- Traqueia curta.
- Hipoplasia pulmonar/ doença restritiva.
- Pneumonias de repetição.
- Hipertensão pulmonar.
- Cardiopatias congênitas (defeitos septais).
- Associação com síndrome de Dandy-Walker.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Fernández-Meré LA, Alvarez-Blanco M, Jorge-García J et al. Anesthesia in a patient with Ellis-van Creveld syndrome. Rev Esp Anesthesiol Reanim. 2010;57(8):528-31.

Emery-Dreifuss, Distrofia Muscular de

Descrição

Herança ligada ao cromossoma X caracterizada por contraturas de lenta progressão dos punhos, dos tornozelos e do pescoço. Apresenta uma variante autossômica dominante. O epônimo relacionado a Alan Eglin Heathcote Emery e Fritz Emanuel Dreifuss. (Emery AEH, Dreifuss FE. Unusual type of benign X-linked muscular dystrophy. Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry, London, 1966;29:338-42).

Alterações cardiovasculares.

Fatores complicadores potenciais

- Limitação da mobilidade do pescoço.
- Alterações cardiovasculares (cardiomiopatia, cardiomegalia, arritmias).
- Alterações neuromusculares (possibilidade de rabdomiólise).
- Acesso vascular periférico limitado. Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do

manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.

- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação radiológica (anomalias na coluna cervical).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Preparo para via aérea difícil (diminuição da mobilidade cervical)
- Evitar bloqueio neuromuscular. Independente do possível risco para Hipertermia Maligna, a succinilcolina deve ser evitada porque induz a hipercalemia e aumenta o grau de miotonia. Os efeitos dos bloqueadores neuromusculares não despolarizantes são imprevisíveis. Monitoração do bloqueio neuromuscular.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Marcapasso temporário disponível.
- Anestesia regional poderá ser utilizada em casos selecionados.

Referências

- Jensen V. The anaesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy. Can J Anaesth. 1996;43(9):968-71.
- Aldwinckle RJ, Carr AS. The anesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy for orthopedic surgery. Can J Anaesth. 2002;49(5):467-70.

Epidermólise Bolhosa Distrófica

Descrição

Herança autossômica dominante e recessiva caracterizada pelo desenvolvimento de bolhas cutâneas na pele e nas mucosas, espontâneas ou ao mínimo trauma. Outros achados são o desenvolvimento de cicatrizes fibrosas mutilantes (pseudossindactilia), infecções secundárias, desnutrição, estenose de esôfago, displasias dentárias e presença de sinal de Nikolsky (descolamento da epiderme provocado por leve fricção ou trauma). Ocorre defeito na produção do colágeno. incidência de 1:300.000 nascidos vivos.



Fig.: A correta monitorização é um dos principais desafios no paciente portador de Epidermólise Bolhosa Distrófica (a). Para manter a integridade física da pele deve-se evitar compressões, principalmente materiais adesivos de fixação e eletrodos tradicionais. Os manguitos, quando utilizados, devem ser revestidos com algodão. Uma característica frequente é a pseudossindactilia (deformidade na forma de “mão em luva de boxe”)(b).

Fatores complicadores potenciais

- Lesões faciais (microstomia ocasionada por fibrose).
- Anemia.
- Diminuição da mobilidade cervical.
- Uso prévio de agentes hepatotóxicos e nefrotóxicos .
- Refluxo gastroesofágico.
- Dificuldade de monitoração.
- Dificuldade de posicionamento.
- Dificuldade de acesso venoso.
- Associação com Porfíria.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da dismorfia facial determinada por lesões fibrosas. Preparo para via aérea difícil.
- Evitar traumas na orofaringe; laringoscópios e sondas traqueais lubrificadas (mucosa traqueal é isenta de trauma).
- Sempre que possível, evitar sondagens

- Profilaxia da broncoaspiração
- Manter a integridade física da pele (*no touch principle*), evitando compressões e bandagens adesivas.
- Evitar efeitos da temperatura sobre o tegumento cutâneo.
- Podem ser utilizadas bandagens elásticas não adesivas para fixação de cateteres venosos e aplicação de sensores.
- Utilização de pomada oftálmica.
- Quando utilizados, os manguitos devem ser acolchoados com algodão revestidos com algum lubrificante a base de vaselina. A aplicação profilática de pomada de hidrocortisona a 0,5 a 1% nas possíveis áreas de pressão e fricção se mantém controversa.

Referências

- Ames WA, Mayou BJ, Williams K. Anaesthetic management of epidermolysis bullosa. Br J Anaesth. 1999;82:746-51.
- Saraf SV, Mandawade NJ, Gore SK et al. Epidermolysis bullosa: Careful monitoring and no touch principle for anesthesia management. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2013;29(3):390-3.

Esclerose Lateral Amiotrófica

Descrição

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença do neurônio motor que leva a amiotrofia, hiperreflexia e espasticidade (esclerose do trato corticoespinhal) com progressão para paralisia bulbar progressiva. Ocorre ainda alteração do intelecto, dos movimentos voluntários (incluindo fala e deglutição) e do sistema sensorial. A ELA é uma herança autossômica dominante correlacionada a neoplasias, apresenta alteração no gene SOD1, mapeado no cromossoma 21. Se manifesta tardiamente, na 4ª ou 5ª década de vida. Apresenta uma incidência de 1:50.000 indivíduos.

Fatores complicadores potenciais

- Hiperreflexia.
- Espasticidade.
- Fasciculações, espasmos faciais.
- Alterações respiratórias (insuficiência respiratória, episódios de Apneia).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica (eletromiografia).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Sonda nasoentérica.
- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes altera o metabolismo de alguns medicamentos anestésicos. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com distúrbios do SNC.
- Anestesia regional poderá ser utilizada em casos selecionado.

Referências

- Hobaika ABS, Neves BS. Anestesia Combinada raqui-peridural em paciente portadora de Esclerose Lateral Amiotrófica. Relato de Caso. Rev Bras Anestesiologia. 2009;59(2):206-9.
- Prabhakar A, Owen CP, Kaye AD. Anesthetic management of the patient with amyotrophic lateral sclerosis. J Anesth. 2013;27(6):909-18.
- Trivedi S, Tibrewala N, Balsara KP. Anaesthetic management of a patient with amyotrophic lateral sclerosis undergoing laparoscopic diaphragmatic pacing. Indian J Anaesth 2015;59:683-5.

Esclerose Múltipla

Descrição

Doença autoimune mediada e induzida por células T e auto-anticorpos contra a mielina. De etiologia desconhecida, provavelmente esta relacionada a antígenos de histocompatibilidade. Caracterizada por lesões escleróticas do sistema nervoso central, parestesia, hipotonia, disfunção de pares cranianos, ataxia cerebelar, diplopia e

disfunção vesical. Ocorre principalmente entre a 2ª e 3ª décadas de vida. Apresenta uma incidência de 6-14:100.000 nos EUA.

Fatores complicadores potenciais

- Doença exacerbada por situações emocionais (estresse), ambientais (calor), trauma, infecções, trabalho de parto, intervenções cirúrgicas, febre no transoperatório e terapia imunossupressiva.
- Disfunção autonômica.
- Alterações respiratórias (depressão perioperatória, hipoventilação, atelectasias e Apneia do sono).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes; o uso de agentes bloqueadores neuromusculares adespolarizantes necessita de monitoração do bloqueio neuromuscular.
- Agentes anestésicos venosos e inalatórios não parecem estar relacionados com a progressão da doença.
- Controle da temperatura corporal.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.
- O uso de anestesia local ou regional é controverso (neurotoxicidade).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional.

Referências

- Barbosa FT, Bernardo RC, Cunha RM et al. Anestesia subaracnóidea para cesariana em paciente portadora de Esclerose Múltipla. Relato de Caso. Rev Bras Anestesiologia. 2007;57(3):301-6.
- Zuccolotto EB, Nunes GCM, Nogueira RSL et al. Controle anestésico de paciente com esclerose múltipla - relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2016;66(4):414-7.

Esclerose Tuberosa (Bourneville, Síndrome de)

Descrição

A Esclerose Tuberosa ou síndrome de Bourneville é uma desordem genética com um padrão autossômico dominante de herança com a ocorrência de mutações ou mosaïcismo no segmento 9q34 e 16p13 (supressores tumorais). Caracterizada pela presença de angiofibromas faciais (tumores de Koenen, placas fibrosas na fronte e no couro cabeludo), angiomiolipomas renais, nódulos subependimários ou tuberomas corticais múltiplos. Também pode ocorrer calcificações intracranianas, neoplasias cardíacas, hamartomas de retina e atraso mental. Apresenta uma incidência de 0,5-1:40.000. O epônimo está relacionado ao neurologista francês Désiré-Magloire Bourneville.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações respiratórias: pneumotórax espontâneo, hemoptise, dispneia e falência respiratória
- Lesões na face, orofaringe e laringe, levando à dificuldade de intubação
- Alterações endócrinas
- Possibilidade de convulsões no perioperatório
- Refluxo gastroesofágico
- Alterações cardiovasculares (insuficiência cardíaca congestiva, arritmias)
- Alterações neuromusculares
- Alterações hepáticas e renais

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar, renal, cardiológica e neurológica (terapia anticonvulsivante).
- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de faciais. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Monitoração do bloqueio neuromuscular.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.

Referências

- Septer S, Thompson ES, Willemsen-Dunlap A. Anesthesia concerns for children with tuberous sclerosis. *AANA J.* 2006;74(3):219-25.
- Rabito MJ, Kaye AD. Tuberous Sclerosis Complex: Perioperative considerations. *Ochsner J.* 2014; 14(2):229-39.
- Bosenberg A. Tuberous sclerosis. Anaesthetic considerations. *South Afr J Anaesth Analg.* 2003;9(2):4-6.

Escobar, Síndrome de (Pterígio Múltiplo)

Descrição

Herança autossômica recessiva caracterizada por baixa estatura, anomalias cerebrais, sindactilia, camptodactilia e pterígio múltiplo. Condição associada à morte neonatal. Epônimo relacionado ao geneticista americano Victor Escobar. (Escobar V, Bixler D, Gleiser S, Weaver DD, Gibbs T. Multiple pterygium syndrome. *American Journal of Diseases of Children,* Chicago, 1978;123:609-11).

Fatores complicadores potenciais

- Limitação da abertura de boca.
- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Cardiopatias congênitas.
- Fusão de vértebras.
- Pescoço alado.
- Malrotação/duplicação do intestino.
- Anomalias nas costelas.
- Luxações.
- Cifoescoliose.
- Apneia.
- Alterações respiratórias.
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais, das costelas e das articulações).
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. Preparo para via aérea difícil. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. A experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Stoll WD, Hebbar L, Marica LS. Anesthetic management of a pregnant patient with multiple pterygium syndrome (Escobar type). *Int J Obstet Anesth.* 2012;21(2):197-9.
- Mathew s, Chaudhuri s, Kumar A et al. Airway management in Escobar syndrome: A formidable challenge. *Indian J Anaesth.* 2013;57(6):603-5.
- Sertoz N, Gunay H, Karaman S. Anesthetic approach to a patient with multiple pterygium (Escobar) syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2012;22(5):490-2.

Esferocitose Hereditária (Minkowski-Chauffard, Doença de)

Descrição

Forma de anemia hemolítica heterogênea autossômica dominante, com esferocitose, esplenomegalia e diferentes graus de anemia e icterícia. Ocorrem alterações quantitativas ou qualitativas

das proteínas da membrana do eritrócito (anquirina e espectrina), levando a perda da resistência, elasticidade e a capacidade de deformação (esferócitos). Foi descrita por Oskar Minkowski e Anatole Marie Émile Chauffard (Minkowski O. Über eine hereditäre, unter dem Bilde eines chronischen Icterus mit Urobilinurie, Splenomegalie und Nierensiderosis verlaufende Affection. *Verhandlungen des Kongresses für innere Medizin,* 1900;18:316-21. Chauffard MA. *Pathogénie de l'ictère congénital de l'adulte. La semaine médicale,* Paris, 1907;27:25-9).

Fatores complicadores potenciais

- Anemia
- Sepses
- Alterações hepáticas
- Esplenectomizados (susceptibilidade a infecções aumentada)

Recomendações perioperatórias

- Avaliação hematológica.
- Controle hídrico e da anemia.
- Possibilidade de transfusão perioperatória.
- Evitar hipóxia, hipotermia e acidose.
- A cirurgia deverá ser postergada na presença de crise hemolítica.
- Imunização para pneumococo e haemophilus influenza deverá preceder a esplenectomia.
- Evitar o uso do óxido nítrico.
- Profilaxia antibiótica.

Referências

- Chaithanya K, Reddy PN, Gandra S et al. Anaesthetic management of a case of hereditary spherocytosis for splenectomy and cholecystectomy. *Indian J Anaesth.* 2014;58(3):343-5.
- Khatavkar SS, Thatte WS, Kazi SM et al. Anesthetic management of a case with hereditary spherocytosis for splenectomy and open cholecystectomy. *Med J DY Patil Univ* 2016;9:267-70.

Espondilite Anquilosante (Marie-Strümpell, Doença de)

Descrição

Doença inflamatória crônica caracterizada pelo acometimento da coluna (fusão de vértebras, apresentando a coluna em “bambu”), caixa torácica e grandes articulações, sindesmófitos e alterações cardiovasculares). O antígeno HLA-B27 é positivo na maioria dos pacientes. Incidência de 1:1.000 nos

EUA, acometendo principalmente homens jovens (6:1). A doença foi inicialmente descrita pelo francês Pierre Marie (1898) e pelo alemão Ernst Adolf Gustav Gottfried von Strümpell (1897).



Fig.:Aspecto radiológico clássico da coluna vertebral em “bambu” em pacientes com Espondilite Anquilosante. Oliveira CRD. Espondilite Anquilosante e anestesia. Rev Bras Anesthesiol. 2007;57(2):214-22.

Fatores complicadores potenciais

- Imobilidade da coluna.
- Anquilose de articulação temporomandibular.
- Sangramento excessivo em procedimentos ortopédicos.
- Dificuldade para o posicionamento adequado do paciente.
- Alterações respiratórias (insuficiência respiratória).
- Alterações cardiovasculares (defeitos de condução, alterações valvares, insuficiência aórtica).
- Insuficiência vertebro-basilar.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica, cardiológica e pulmonar
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido ao acometimento da coluna cervical e articulação temporomandibular. Preparo para via aérea difícil/posicionamento adequado para intubação traqueal. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical. Manobras de ressuscitação/intubação de emergência podem levar a quadriplegia.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Bloqueios periféricos e do neuroeixo podem se tornar tecnicamente difíceis ou impossíveis

Referências

- Oliveira CRD. Espondilite Anquilosante e anestesia. Rev Bras Anesthesiol. 2007;57(2):214-22.
- Woodward LJ, Kam PCA. Ankylosing spondylitis: recent developments and anaesthetic implications. Anaesthesia. 2009;64:540-8.
- Goyal R, Singh S, Shukla RN et al. Management of a case of ankylosing spondylitis for total hip replacement surgery with the use of ultrasound-assisted central neuraxial blockade. Indian J Anaesth. 2013;57:69-71.

F

Fabry, Doença de (Anderson-Fabry, Doença de)

Descrição

Herança autossômica recessiva ligada ao cromossoma X; ausência (sexo masculino) ou deficiência (sexo feminino) da alfa-galactosidase A. Caracterizada pela deposição de glicolipídios em vísceras e fluidos corporais, afetando principalmente o endotélio, o músculo liso, as córneas, os rins e o sistema retículo-endotelial. Também pode ocorrer doença isquêmica, alterações no sistema nervoso central, falência renal e descolamento de retina. Foi descrita por William Anderson e Johannes Fabry em 1898 (Anderson W. A case of “angio-keratoma”. *British Journal of Dermatology*, Oxford, 1898;10: 113-7. Fabry J. Ein Beitrag zur Kenntnis der Purpura haemorrhagica nodularis (Purpura papulosa haemorrhagica Hebrae). *Archiv für Dermatologie und Syphilis*, Berlin, 1898;43:187-200).

Fatores complicadores potenciais

- Alterações cardiológicas (alterações eletrocardiográficas, coronariopatia, alterações valvares, insuficiência cardíaca, hipertensão arterial)
- Alterações renais (insuficiência renal crônica, necessidade de hemodiálise ou transplante)
- Alterações neurológicas (hipertermia de origem central)
- Alterações respiratórias (hipertensão pulmonar)

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar, renal e neurológica.
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas.
- O uso da succinilcolina apresenta risco

potencial de hipercalemia nestes pacientes. Bloqueadores neuromusculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC. Monitorização do bloqueio neuromuscular.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Uso de vasodilatadores (nitratos); evitar atropina.

Referências

- Woolley J, Pichel AC. Peri-operative considerations for Anderson-Fabry disease. *Anaesthesia*. 2008; 63:101-2.
- Krüger S, Nowak A, Müller TC. General anesthesia and Fabry Disease: A case report. *A A Case Rep*. 2017; 8(10):247-49.

Fallot, Tetralogia de

Descrição

A tetralogia de Fallot (T4F) é a cardiopatia congênita cianótica mais comum, sendo responsável por 10% de todas as cardiopatias congênitas. São descritos quatro defeitos clássicos nessa cardiopatia: comunicação interventricular, obstrução à via de saída do ventrículo direito (estenose pulmonar), hipertrofia do ventrículo direito e cavalgamento da aorta. A T4F abrange na verdade um amplo espectro de doenças que vão desde pacientes com comunicação interventricular e discreta estenose pulmonar, até a atresia pulmonar. Se não corrigida, 70% das crianças com T4F

vão a óbito antes dos 10 anos de vida. O epônimo esta relacionado ao francês Etienne-Louis Arthur Fallot (Fallot ELA. Contribution à l'anatomie pathologique de la maladie bleue (cyanose cardiaque). Marseille médical, 1888;25:77-93).

Fatores complicadores potenciais

- Crises hipercianóticas (Tet spells): Recém-natos e lactentes com T4F desenvolvem cianose grave após stress (choro) ou quando se alimentam. As crianças maiores quando fazem exercícios, e apresentam dispneia, instintivamente agacham-se (com este comportamento aumentam o fluxo sanguíneo para os pulmões).
- Atraso no desenvolvimento.
- Dispneia, fadiga, baixa tolerância a exercícios/stress.
- Arritmias.
- Perda da consciência.
- Policitemia (aumento da viscosidade).
- Embolia paradoxal.
- Plaquetopenia, mesmos com contagem normal, a função pode estar diminuída (sangramento intraoperatório).
- Alterações respiratórias (hipertensão pulmonar).
- Disfunção miocárdica.
- Anormalidade renais glomerulares devido a hipoxemia.
- Possibilidade de endocardite.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar e renal
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. Todos fármacos indutores, com exceção da cetamina, estão associados à redução da resistência vascular sistêmica. A indução inalatória costuma ser mais prolongada.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- A ecocardiografia transesofágica permite avaliar a função ventricular, pré-carga e *shunt* intracardiaco, bem como a função valvar. A capnografia subestima a PCO₂ e a oximetria pode perder a acurácia na hipoxemia grave.
- Os ventrículos não toleram sobrecarga de volume, por outro lado, o paciente com T4F não deve ter restrição líquida exagerada para não predispor a hipovolemia e desidratação com diminuição da pós-carga, o que gera aumento do *shunt* da direita para a esquerda.
- O hematócrito elevado pode levar a fenômenos tromboembólicos.

- Manter a resistência vascular periférica, controlar a resistência vascular pulmonar e minimizar o consumo de oxigênio.

Referências

- Lorentz, MN, Gontijo Filho B. Anestesia para correção de Tetralogia de Fallot em paciente adulto. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2007;57(5):525-32.
- Hunyady AI, Ehlers MA. Severe polycythemia in an infant with uncorrected tetralogy of Fallot presenting for noncardiac surgery. Journal of Clinical Anesthesia. 2006;18:221-3.

Fanconi, Anemia de

Descrição

Herança autossômica recessiva de expressão variável. Caracterizada por deficiência de desenvolvimento físico e mental, anomalias nos polegares, agenesia do rádio, alterações oculares (microftalmia, estrabismo, nistagmo, coloboma), microcefalia, hiperreflexia, alterações renais e cardíacas, infecções frequentes, leucemia e pancitopenia. Apresenta uma incidência de 1:40.000 nascidos vivos. O epônimo é relacionado ao pediatra suíço Guido Fanconi que relatou, em 1927, uma família em que três irmãos haviam morrido na infância de uma condição que se assemelhava à anemia perniciosa (Fanconi G. Familiäre, infantile perniciosähnliche Anämie (perniziöses Blutbild und Konstitution. Jahrbuch für Kinderheilkunde und physische Erziehung, Wien,1927;117:257-80).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial
- Alterações renais
- Cardiopatias congênitas
- Pancitopenia

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e hematológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de dismorfia facial. Preparo para via aérea difícil.
- Todas as transfusões e qualquer tipo de transfusão de hemocomponentes desleucocitados deve ser devidamente documentados.
- Rigorosa assepsia ao lidar com estes pacientes. Filtros bacterianos e virais devem ser usados no circuito respiratório.
- Seleção criteriosa de drogas utilizadas. Drogas que causam toxicidade a medula óssea e/

ou alteram a função plaquetária devem ser evitadas (AINES, alopurinol, cloranfenicol, sulfonamidas). Evitar o uso do óxido nítrico.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Johnston SJB, Bösenberg AT. Fanconi's anaemia and anaesthesia. *South Afr J Anaesth Analg.* 2004; 10(3):9-12.
- Jacob R, Venkatesan T. Anesthesia and Fanconi anemia: a case report and review of literature. *Paediatr Anaesth.* 2006;16(9):981-5.
- Dogan Z, Huseyin Yildiz H, Ismail Coskuner I et al. Anestesia em paciente com anemia de Fanconi e displasia do desenvolvimento do quadril: relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2014;64(3):201-4.

Fenilcetonúria

Descrição

Herança autossômica recessiva. Ocorre acúmulo de fenilalanina, por deficiência de fenilalanina hidroxilase. É caracterizada por deficiência mental, estrabismo, microcefalia, convulsões, eczema e estenose pilórica. Apresenta uma incidência de 1:12.500 nascidos vivos.

Fatores complicadores potenciais

- Convulsões.
- Sensibilidade a narcóticos e depressores do sistema nervoso central.
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Manutenção de anticonvulsivantes durante o perioperatório. Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Jejum prolongado poderá levar a aumento catabolismo com consequente aumento da fenilalanina.
- Evitar o uso do óxido nítrico, principalmente se houver deficiência de vitamina B12.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.

Referências

- Kulkarni PR. Anesthetic management of a strabismus patient with phenylketonuria. *Paediatr Anaesth.* 2004;14:701.

Fenilcetonúria Materna (PKU Materna; Hiperfenilalaninemia Materna)

Descrição

Excesso de fenilalanina na circulação útero-placentária levando a efeitos teratogênicos no primeiro trimestre da gestação. Caracterizada por retardo mental e do desenvolvimento, hipertonia muscular, marcha de “pombo” e microcefalia.

Fatores complicadores potenciais

- Microcefalia.
- Micrognatia.
- Cardiopatias congênitas (defeitos no septo ventricular, tetralogia de Fallot).
- Alterações neuromusculares (hipertonia muscular).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes

produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios neuromuscular.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:273.

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (Miosite Ossificante; Münchmeyer, Síndrome de)

Descrição

A Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP) clássica é causada por uma mutação ativadora recorrente no gene ACVR1 que codifica o receptor tipo I da Activina A /cinase Activina-like 2, um receptor da proteína óssea morfogenética tipo I. É caracterizada por displasia fibrosa, ossificação heterotópica progressiva de músculos, articulações e tecidos subcutâneos. A FOP apresenta malformações congênicas vistas logo ao nascimento (hallux valgus, primeiro metatarso malformado e/ou monofalangismo). Apresenta uma prevalência global de aproximadamente 1:2.000.000 indivíduos.



Fig.: Extensa formação óssea heterotópica típica é observada em tomografia computadorizada tridimensional reconstruída, mostrando dorso de uma criança

de doze anos de idade. Placas de formação óssea no tecido conjuntivo extra-esquelético se fundem ao esqueleto axial e apendicular. Modificado de: Shore EM. Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP): A human genetic disorder of extra-skeletal bone formation, or - How does one tissue become another? Wiley Interdiscip Rev Dev Biol. 2012;1(1):153-65.

Fatores complicadores potenciais

- Fusão progressiva da coluna cervical, escoliose.
- Dificuldade de posicionamento do paciente.
- Anquilose da articulação temporomandibular.
- Alterações respiratórias (doença pulmonar restritiva).
- Alterações cardiovasculares (anormalidades da condução cardíaca).
- Acesso vascular periférico limitado. Deformidades osteoarticulares oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e respiratória.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras, instabilidade da coluna cervical, ossificação de tecidos).
- Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à diminuição da mobilidade cervical. Preparo para via aérea difícil.
- Traqueostomia poderá se tornar difícil pela flexão da coluna cervical, e o estoma poderá calcificar.
- Traumas acidentais ou deliberados como a incisão, punções venosas e fisioterapia, resultam em ossificação traumática.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Bloqueios periféricos e do neuroeixo são tecnicamente impossíveis.

Referências

- Kilmartin E, Grunwald Z, Kaplan FS et al. General anesthesia for dental procedures in patients with Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: A review of 42 cases in 30 Patients. Anesth Analg. 2014;118(2):298-301.
- Tumolo MMoscатели A, Silvestri G. Anaesthetic management of a child with fibrodysplasia ossificans progressiva. Br J Anaesth. 2006;97(5):701-3.
- Shore EM. Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP): A human genetic disorder of extra-skeletal bone formation, or - How does one tissue become another? Wiley Interdiscip Rev Dev Biol. 2012;1(1):153-65.

Fibrose Cística

Descrição

Herança autossômica recessiva caracterizada por doença pulmonar obstrutiva progressiva que envolve má absorção gastrointestinal, frequentemente acompanhada de doença dos seios paranasais. Incidência no Reino Unido: 1:2.500 nascidos vivos. A alteração principal é nos canais de cloro; decorrente de mutação no braço longo do cromossoma 7.

Fatores complicadores potenciais

- Secreções hiperviscosas.
- Pancreatite crônica.
- Alterações respiratórias (infecções respiratórias de repetição, hipertensão pulmonar, pneumotórax espontâneo, bronquite, bronquiectasias).
- Diabetes e doença hepática são causas não respiratórias de morbidade e mortalidade.
- Osteoporose.

Recomendações perioperatórias

- Monitoração da perda sanguínea intra-operatória.
- Avaliação respiratória.
- Drogas de curta duração de ação devem ser usadas sempre que possível.
- Intubação prolongada aumenta o risco de sangramento.
- Nos casos de comprometimento da função hepática, fármacos metabolizados pelo fígado devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
- Risco de obstrução brônquica por acúmulo de secreções.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Anestesia regional é preferencial pois evita manipulação das vias aéreas e otimiza a analgesia pós-operatória.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- Risco de extubação difícil pela presença de secreções. Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Muammar M, Marshall P, Wyatt H et al. Caesarean section in a patient with cystic fibrosis. *International Journal of Obstetric Anesthesia*. 2005;14:70-3.
- Fitzgerald M, Ryan D. Cystic fibrosis and anaesthesia. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain*. 2011;11(6):204-9.

Fraser, Síndrome de (Melnick-Fraser, Síndrome de; Branquio-otorrenal, Síndrome)

Descrição

Herança autossômica recessiva de expressão variável, com alguns casos atribuídos a consanguinidade. É caracterizada por uma associação de criptoftalmia uni ou bilateral com uma ampla gama de anormalidades, consistindo principalmente de defeitos orofaciais, malformações das orelhas, malformações urogenitais, sindactilia e displasia renal bilateral ou unilateral. Descrita inicialmente por W. Zehender em 1872, o epônimo está relacionado ao geneticista britânico George R. Fraser (Fraser GR. Our genetical "load". A review of some aspects of genetical variation. *Annals of Human Genetics*, London, 1962;25:387-415).



Fig.: Aparência facial mostrando criptoftalmia do olho direito, opacidade da córnea, ptose do olho esquerdo, ausente de asa nasal a direita, face triangular e orelhas de implantação baixas. Mohan VK, Aanchal Sharma A. Anesthetic management in a case of Fraser syndrome. *Saudi J Anaesth*. 2013;7(1):102-3.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fissuras medianas).
- Estenose ou atresia de laringe.
- Cardiopatias congênicas.
- Distúrbios de condução (bradicardia).
- Hipoplasia ou agenesia renal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação pulmonar, cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Disponibilidade de sondas traqueais menores que as estimadas para o paciente.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- A hidratação perioperatória deve ser criteriosamente ajustada ao grau do comprometimento renal.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Kohl T, Hering R, Bauriedel G, et al. Fetoscopic and ultrasound-guided decompression of the fetal trachea in a human fetus with Fraser syndrome and congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) from laryngeal atresia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2006;27:84-8.
- Taylor MH, Wilton NC. Bradycardia with sevoflurane in siblings with branchio-oto-renal syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2006;17:80-3.
- Mohan VK, Aanchal Sharma A. Anesthetic management in a case of Fraser syndrome. *Saudi J Anaesth.* 2013;7(1):102-3.
- Mathers JD, Breen TM, Smith JH. Delivery of anesthesia and complications for children with Fraser syndrome: a review of 125 anesthetics. *Paediatr Anaesth.* 2014;24(12):1288-94.

Freeman-Sheldon, Síndrome de (Displasia Cranio-carpotarsal)

Descrição

A síndrome de Freeman-Sheldon (SFS) é um quadro dismórfico que associa alterações ósseas e contrações articulares com uma expressão facial típica. É um distúrbio contratural distais múltiplo congênito (artrogripose). A inteligência é usualmente normal. É uma herança autossômica dominante ou recessiva, de origem heterogênea.

As principais anormalidades ósseas das extremidades encontradas são a camptodactilia com desvio cubital das mãos e pé torto congênito combinando equinismo com varismo. As anomalias craniofaciais presentes nesta síndrome são suficientemente típicas e costumam conferir a clássica aparência de um indivíduo que estivesse assobiando. Apresenta narinas estreitadas e microstomia acompanhada de microglossia. A face é achatada, mantendo uma expressão fisionômica pouco variável, como se fosse uma máscara. Foi descrita originalmente por Freeman e Sheldon em 1938 (Freeman EA, Sheldon JH. Cranio-carpotarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. *Arch Dis Child.* 1938;13:277-83).



Fig.: Expressão facial típica de paciente com síndrome de Freeman-Sheldon, a fâcies de “assovio”(a). Intubação nasotraqueal guiada por fibroscopia flexível (b). Modificado de: Mendoza JM, Marín JD, Echeverri P et al. Intubación fibróptica y manejo anestésico de un paciente pediátrico con Síndrome de Freeman-Sheldon. *Rev Colomb Anestesiol.* 2010;37(4):304-7.

Fatores complicadores potenciais

- Microstomia.
- Micrognatia.
- Palato arqueado.
- Limitação da abertura da boca.
- Cifoescoliose (rigidez de coluna cervical).
- Presença de sonda enteral.
- Convulsões.

- Alterações respiratórias (infecções respiratórias de repetição).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (miopatia congênita).
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.
- Patel K, Gursale A, Chavan D et al. Anaesthesia challenges in Freeman-Sheldon syndrome. *Indian J Anaesth.* 2013;57(6):632-3.
- Richa FC, Yazbeck PH. Anaesthetic management of a child with Freeman-Sheldon syndrome undergoing spinal surgery. *Anaesth Int Care.* 2008;36:249-53.
- Mendoza JM, Marín JD, Echeverri P et al. Intubación fibróptica y manejo anestésico de un paciente pediátrico con Síndrome de Freeman-Sheldon. *Rev Colomb Anestesiología.* 2010;37(4):304-7.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais e diminuição da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma possível associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.

Referências

- Bravim BA, Ganem EM, Silva DM, et al. Conduta anestésica em criança portadora da síndrome de Freeman-Sheldon. *São Paulo Med J.* 2005;123(Suppl):26.

Fryns, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva; microdeleção dos segmentos 15q26.2 e 8p23.1. É uma síndrome complexa de malformações, potencialmente letal, composta da tríade congênita: córnea opacificada, hipoplasia das extremidades distais e defeitos do diafragma. O epônimo esta relacionado ao geneticista belga Jean-Pierre Fryns (Fryns JP. "Fryns syndrome: a variable MCA syndrome with diaphragmatic defects, coarse face, and distal limb hypoplasia". *J Med Genet.* 1987;24(5):271-4). A incidência é de aproximadamente 0,7:10.000 nascidos vivos. Esta associada a alta mortalidade neonatal.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia.
- Cardiopatias congênicas (defeitos do septo ventricular e do arco aórtico).
- Alterações diafragmáticas.
- Alterações geniturinárias e gastrintestinais.
- Alterações respiratórias (hipoplasia pulmonar).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (mioclonias).
- Alterações neurológicas (hidrocefalia, agenesia do corpo caloso).
- Associação com síndrome de Dandy-Walker.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações diafragmáticas e gastrintestinais).
- Avaliação pulmonar e cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente

disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso

de relaxante muscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:167.

G

Gaucher, Doença de

Descrição

Tesaurismose autossômica recessiva. Erro inato do metabolismo em virtude de defeito na banda 1q22, gerando a falta da enzima glicocerebrosidase, essencial para o metabolismo dos cerebrósidos, necessários para a formação de membranas no baço, glóbulos vermelhos e na mielinização dos neurônios. É caracterizada por retardo do desenvolvimento, sinais extrapiramidais, comprometimento de nervos cranianos, disfagia, espasticidade, hiperreflexia nos primeiros anos e, mais tarde, hipotonia. Também pode ocorrer dor óssea, fraturas patológicas, esplenomegalia e estrabismo. No epônimo esta relacionado a Philippe Ernest Gaucher (Gaucher PCE. De l'epithelioma primitif de la rate, hypertrophie idiopathique de la rate sans leucemie. Academic thesis, Paris, France, 1882).

Clinicamente estão estabelecidos três tipos: o tipo I é a forma não neuropática, correspondendo a 99% dos casos. Apresenta uma incidência variada: 1:1.000 nos EUA; 1:18 em judeus ashkenazi.

O tipo II é a forma infantil, o quadro neurológico é grave, com convulsões, hipertonia, Apneia e retardo mental progressivo. A evolução é rápida, sobrevivendo a morte nos primeiros dois anos de vida, em geral pelo envolvimento pulmonar. A incidência é menor que 1:100.000.

O tipo III é a forma juvenil ou de Norrbotten. A evolução do quadro neurológico é variável, mas menos grave que o do tipo 2. É dada uma sobrevida de até 20 a 30 anos. 1:50.000 (tipo III), na população Norrbotten da Suécia.

Fatores complicadores potenciais

- Microstomia.
- Trismo.
- Convulsões.

- Anemias, trombocitopenia.
- Alterações respiratórias (infecções respiratórias de repetição).
- Refluxo gastroesofágico, disfagia.
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares (espasticidade, hipotonia).
- Alterações hepáticas.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar, cardiológica e neurológica.
- Exames da função hepática.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de dismorfia facial.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes altera o metabolismo de alguns medicamentos anestésicos. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Bloqueadores neuromusculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Nos casos de comprometimento da função hepática, fármacos metabolizados pelo fígado devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.

Referências

- Ioscovich A, Briskin A, Lebel E et al. Anaesthesia for total hip replacement in Gaucher's disease. Eur J Anaesthesiol. 2006;23(3):265-266.
- Yüce HH, Yalçın Ş, Mehmet Vural M et al. Anesthetic Management of Gaucher Disease Eur J Gen Med. 2013;10(3):181-3.

Gilles de la Tourette, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Gilles de la Tourette (SGT) é uma doença psiquiátrica crônica com início precoce na infância. Os vários tiques motores repetitivos ou tiques de fala, espontâneos, sem objetivo e involuntários são característicos. Os pacientes apresentam, muitas vezes, caráter agressivo, impulsivo, obsessivo e tendências suicidas. O epônimo esta relacionado a Georges Albert Édouard Brutus Gilles de la Tourette que descreveu a síndrome em 1884.

Fatores complicadores potenciais

- Paciente não colaborativo.
- Movimentos irregulares, repentinos, espasmódicos e repetitivos.
- Medicamentos de uso crônico poderão alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Os tiques motores podem levar a dificuldades técnicas na realização de anestesia regional e cirúrgica.

Recomendações perioperatórias

- A anestesia geral, poderá ser apropriada para evitar agitação ou movimentos involuntários. Existem casos relatados na literatura médica de procedimento odontológico e cesariana realizados com sucesso.
- Os bloqueios regionais não são contraindicados, desde que os movimentos possam ser controlados por sedação.
- Drogas como a metoclopramida, ondansetrona, benzodiazepínicos e opioides podem ser usados com segurança na SGT.

Referências

- Yoshikawa F, Takagi T, Fukayama H et al. Intravenous sedation and general anesthesia for a patient with Gilles de la Tourette's syndrome undergoing dental treatment. Acta Anaesthesiol Scand. 2002; 46:1279-80.

- Sener EB, Kocamanoglu S, Ustun E et al. Anesthetic management for cesarean delivery in a woman with Gilles de la Tourette's syndrome. Int J Obstet Anesth. 2006;15:163-5.
- García-López R, Llácer Pérez M, de las Mulas Béjar M. Consideraciones anestésicas en el síndrome de tourette. Rev Esp Anesthesiol Reanim. 2008;55:257-8.

Glanzmann, Trombastenia de

Descrição

Anormalidade congênita das plaquetas, caracterizada por sangramento excessivo após mínimos traumas. A membrana plaquetária não possui glicoproteínas específicas IIb e IIIa. A herança é principalmente autossômica recessiva, mas alguns casos são conhecidos por serem transmitidos como um traço autossômico dominante. Uma forma adquirida é vista particularmente em doenças sistêmicas graves e na uremia. Pode ser diagnosticada ao nascimento, ou permanecer assintomática até que um trauma/procedimento cirúrgico torne a condição evidente. Doença genética inicialmente descrita pelo pediatra suíço Eduard Glanzmann em 1918 (Glanzmann WE. Hereditäre hämorrhägische Thrombasthenie. Ein Beitrag zur Pathologie der Blutplättchen. Jahrbuch für Kinderheilkunde, 1918;88:1-42:113-41).

Manifestações associadas

- Tempo de sangramento prolongado.
- Contagem de plaquetas normal.
- História de sangramento e transfusões.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- As repetidas transfusões de plaquetas podem resultar em aloimunização.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação hematológica.
- Disponibilidade de fator VII recombinante ativado para tratamento e profilaxia de sangramentos.
- Transfusão de plaquetas alogênicas.
- Evitar o uso do óxido nítrico.

Referências

- Oliveira CRD, Elias L. Anestesia em paciente com trombastenia de Glanzmann. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2000;50:2:125-7.

- Duman EN, Saylan S, Cekic B. Conduta no perioperatório de paciente pediátrico com trombastenia de Glanzmann durante adenoidectomia. Rev Bras Anestesiol. 2012;62(4):548-53.

Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase, Deficiência de

Descrição

A deficiência de G6FD é uma enzimopatia recessiva ligada ao cromossomo X (Xq28), responsável por hemólise aguda após exposição a estresse oxidativo. As drogas que induzem a hemólise nestes pacientes são frequentemente utilizadas na anestesia e no tratamento da dor perioperatória. Apresenta uma incidência elevada em povos do mediterrâneo e asiáticos. Além de drogas oxidantes e alimentos (favas), fatores externos como situações de estresse ou infecções também podem precipitar crises hemolíticas. Hepatite alcoólica, hepatite viral, pneumonias, septicemias, acidose diabética e paludismo são alguns exemplos de fatores que podem desencadear hemólise nestes pacientes. O mecanismo da crise hemolítica causada por fatores externos ainda não é bem conhecido.

Fatores complicadores potenciais

- Crise hemolítica aguda.
- A resposta aos agentes desencadeantes é variável, podem ocorrer até três dias após o contato com o fator desencadeante, podendo evoluir rapidamente para óbito devido a hemólise maciça.

Recomendações perioperatórias

- Evitar exposição a agentes desencadeantes de hemólise aguda: analgésicos (ácido acetilsalicílico, acetaminofen), cloroquina, sulfonamidas, cloranfenicol, quinidina, nitrofurantoína, azul de metileno, vitamina K, ácido nalidixico, probenecide e ácido ascórbico).
- Os pacientes com deficiência de G6FD são incapazes de reduzir a metahemoglobinemia produzida pelo nitroprussiato de sódio e prilocaína, o que torna estes agentes contraindicados nesses pacientes.
- O manitol possui propriedades antioxidantes e seu uso é seguro.
- O uso seguro de tiopental e fenitoína em neurocirurgia ainda não pode ser estabelecido.
- Reduzir o estresse cirúrgico com analgesia adequada.
- Monitorar e tratar a hemólise se ocorrer.

Referências

- Abreu MP, Freire CCS, Miura RS. Anestesia em paciente portador de deficiência de Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase. Relato de Caso. Rev Bras Anestesiol. 2002;52(6):707-11.
- Valiaveedan S, Mahajan C, Rath GP et al. Anaesthetic management in patients with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency undergoing neurosurgical procedures. Indian J Anaesth. 2011;55(1): 68-70.

Goldenhar, Síndrome de (Displasia Oculoauriculovertebral; Oculoauriculovertebral Spectrum)

Descrição

Síndrome de etiologia desconhecida. As características incluem cistos dermóides conjuntivais e apêndices auriculares. O crânio é assimétrico com micrognatia; outras anormalidades esqueléticas são as costelas acessórias e vértebras anormais. Perda sensorial auditiva e visual. Atraso mental moderado em 10% dos casos. As alterações são originárias do primeiro e segundo arcos branquiais. A incidência é de 1:5.000 nascidos vivos, ocorrendo mais no sexo feminino (2:1). O epônimo esta relacionado ao belga-americano Maurice Goldenhar (Goldenhar M. Associations malformatives de l'oeil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermoïde epibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale. Journal de génétique humaine, Genève, 1952;1:243-82).



Fig.: Assimetria facial típica de paciente portador da síndrome de Goldenhar.

Fatores complicadores potenciais

- Hipoplasia mandibular.
- Anomalias craniofaciais e vertebrais.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Disfagia.
- Alterações na laringe.
- Cardiopatias congênitas.
- Alterações respiratórias (hipoplasia pulmonar).
- Alterações renais.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (deformidade mandibular, craniofacial e vertebral).
- Avaliação pulmonar, cardiológica, renal e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Guerrero-Domínguez R, López-Herrera-Rodríguez D, Benítez-Linero I et al. Manejo anestésico para cirurgia de atresia de esôfago em um recém-nascido com síndrome de Goldenhar. Rev Bras Anesthesiol. 2015;65(4):298-301.

- Sahni N, Bhatia N. Successful management of difficult airway in an adult patient of Goldenhar syndrome. Saudi J Anaesth. 2014;8(Suppl 1):S98-S100.
- Choudhury M, Kapoor PM. Goldenhar Syndrome: Cardiac anesthesiologist's perspective. Ann Card Anaesth. 2017;20(Suppl 1): S61-S66.

Gorlin-Goltz, Síndrome de (Carcinoma Nevóide Basocelular, Síndrome do; Goltz, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante. Mutação no segmento 9q23.1-q31. Caracterizada por múltiplos nódulos cutâneos que tendem a tornar-se malignos no início da idade adulta, juntamente com cistos nas mandíbulas, aumento craniano e uma variedade de malformações esqueléticas menores. Existe uma incidência aumentada de catarata e coloboma. Retardo mental frequente. Incidência estimada em 1:60.000. Epônimo relacionado aos americanos Robert James Gorlin e Robert William Goltz (Gorlin RJ, Goltz RW. Multiple nevoid basal-cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib. A syndrome. New England Journal of Medicine, Boston, 1960;262: 908-12).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Prognatismo.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Cistos de mandíbula.
- Calcificações ectópicas.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Anomalias vertebrais cervicais e torácicas (cifoesciose).
- Alterações renais.
- *Pectus excavatum*.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica e da função renal.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas, calcificações ectópicas no sistema nervoso central).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da dismorfia e diminuição da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada

antes do uso de agentes deprimores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Gosavi KS, Mundada SD. Anaesthetic management in Gorlin-Goltz syndrome. *Indian J Anaesth.* 2012; 56(4): 394-6.

Guillain-Barré, Síndrome de

Descrição

Polineuropatia aguda de causa desconhecida. O mecanismo subjacente envolve distúrbio autoimune com comprometimento dos nervos periféricos e danos na bainha de mielina. A disfunção imunitária pode ser desencadeada por infecção, cirurgia ou vacinação. Os sintomas iniciais da síndrome de Guillain-Barré (SGB) são geralmente dor ou alterações de sensibilidade e fraqueza muscular com início nos pés e nas mãos. Esta fraqueza muitas vezes espalha-se para os braços e parte superior do corpo, envolvendo ambos os lados. Os sintomas desenvolvem-se ao longo de um intervalo de algumas horas a algumas semanas. Durante a fase aguda, 15% dos pacientes com SGB apresentam fraqueza nos músculos respiratórios e necessitam de ventilação mecânica. Podem ocorrer alterações funcionais no sistema nervoso autônomo, o que pode provocar anormalidades graves no ritmo cardíaco e na pressão arterial. Cerca de 10% dos casos evoluem para o óbito. Apresenta uma prevalência de 1-2:100.000 pessoas ao ano. A SGB é assim denominada em homenagem aos neurologistas franceses Georges Guillain e Jean Alexandre Barré, que descreveram a doença em conjunto com André Strohl em 1916.

Fatores complicadores potenciais

- Paralisia distal e fraqueza nos membros inferiores, com progressão para membros superiores, musculatura respiratória, movimentos oculares e disfagia.
- Disfunção autonômica; taquicardia, disritmias e assistolia.
- Mortalidade perioperatória elevada (sepse, tromboembolismo pulmonar, SARA, cardiopatias).

Recomendações perioperatórias

- Os bloqueadores neuromusculares devem ser evitados. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade da disfunção autonômica e da gravidade do procedimento cirúrgico.
- Anestesia neuroaxial não é contraindicação absoluta, entretanto a dose de anestésico local deve ser diminuída ou fracionada.
- A anestesia geral é segura e deve ser preferida nos casos com comprometimento ventilatório. Entretanto, a sedação pré-operatória deve ser evitada, pois as reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Evitar/tratar crise hipertensiva, taquicardia e outras disritmias.

Referências

- Tonelli D, Sacco PCN, Calegari D et al. Anestesia em criança com síndrome de Guillain-Barré após vacina de sarampo. Relato de caso. *Rev Bras Anestesiologia.* 2005;55(6):665-8.
- Volquind D, Fellini RT, Rose GL et al. Anestesia para Cesariana em Paciente com Síndrome de Guillain-Barré: Relato de Caso. *Rev Bras Anestesiologia.* 2013;63(4):369-71.
- Queiroz TN, Bisinotto FMB, Silva TMM et al. Anestesia para cesariana em gestante com síndrome de Guillain Barré: relato de caso. *Rev Bras Anestesiologia.* 2014;64(5):369-72.
- Çakırgöz MY, Duran E, Topuz C et al. Síndrome da secreção inapropriada do hormônio antidiurético relacionada à síndrome de Guillain-Barré após colecistectomia videolaparoscópica. *Rev Bras Anestesiologia.* 2014;64(3):195-98.

H

Hajdu-Cheney, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante (mutação no gene NOTCH2) caracterizada por baixa estatura, displasia esquelética lentamente progressiva que afeta o crânio, coluna vertebral, ossos longos, e perda das falanges distais das mãos e dos pés. A frouxidão ligamentar é uma característica freqüente. Ambos os sexos são afetados. Uma descrição inicial de casos foi feita em 1948 por Nicholas Hajdu e Ralph Kauntze. (Hajdu N, Kauntze R. Cranio-skeletal dysplasia. British Journal of Radiology, London, 1948;21:42-48). Em 1965, Cheney reconheceu o caráter genético do distúrbio (Cheney WD. Acro-osteolysis. American Journal of Roentgenology, 1965;94:595-607).

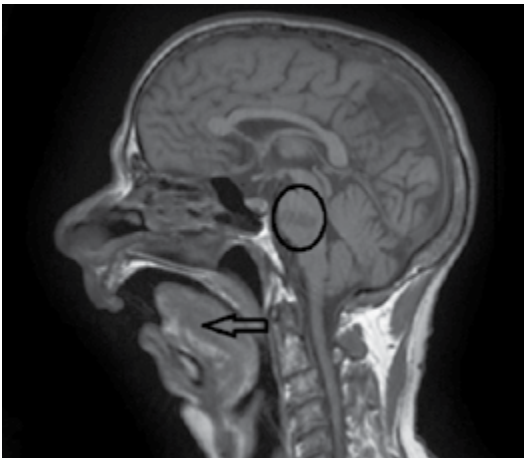


Fig.: Ressonância magnética mostrando infarto da ponte (circulo) e micrognatia acentuada(seta). Amalnath SD, Babu V. Hajdu-Cheney syndrome-a rare cause of micrognathia. Indian J Med Res. 2016;143:663-4.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Hipoplasia maxilar.

- Microstomia.
- Pescoço curto.
- Vértex bicôncavas.
- Instabilidade cervical.
- Frouxidão articular.
- Reabsorção óssea.
- Cardiopatias congênitas (defeitos septais).
- Impactação/herniação do cerebelo pelo forame magno.
- Perda precoce da dentição.
- Osteopenia com fraturas.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras, fraturas, osteólise e compressão basilar)
- Avaliação neurológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais e instabilidade da coluna cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.

- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- August DA, Ramos DC. Anesthesia for a child with Hajdu-Cheney syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2009;19(6):649-50.
- Yamaguchi S, Nakamura K, Takahashi Y. A case report of anesthesia for a child with Hajdu-Cheney syndrome. *J Anesth.* 2013;27:949-50.
- Amalnath SD, Babu V. Hajdu-Cheney syndrome - a rare cause of micrognathia. *Indian J Med Res.* 2016;143:663-4.

Hallermann-Streiff-François, Síndrome de

Descrição

Compõe um conjunto de malformações: crânio de formato anormal, nanismo proporcional, fâcies semelhantes a aves, nariz, boca e mandíbula hipoplástica, atrofia da pele, anomalias dentárias, hipotricose, microftalmia bilateral, retardo mental e catarata congênita. Muitas vezes, há características oculares adicionais e outras anormalidades esqueléticas. De etiologia desconhecida, a maioria dos casos descritos foram esporádicos, não foram detectadas anomalias cromossômicas. Síndrome descrita por Wilhelm Hallermann (1948), Enrico Bernardo Streiff (1950) e Jules François (1957).



Fig.: Fâcies típica de paciente portador da síndrome de Hallermann-Streiff-François.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Alteração da articulação temporomandibular.
- Micrognatia.

- Palato arqueado.
- Traqueomalácia.
- Escoliose.
- Deficiência mental.
- Convulsões.
- Apneia obstrutiva do sono.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica e respiratória.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da dismorfia facial. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, que incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga e aumento da capacidade residual funcional.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Cheong KF, Tham SL. Anaesthetic management of a child with Hallermann-Streiff François syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2003;13(3):274-5.
- Wong DT, Woo JA, Arora G. Lighted stylet-guided intubation via the intubating laryngeal airway in a patient with Hallermann-Streiff syndrome. *Can J Anaesth.* 2009;56:147-150.
- Krishna HM, Bhagat S, Vinodhadevi V. Difficult intubation in an infant with Hallermann-Streiff syndrome easy with Airtraq laryngoscope. *Paediatr Anaesth.* 2012;22:497-8.

Hallervorden-Spatz, Doença de

Descrição

A doença de Hallervorden-Spatz (DHS) é uma neuropatia progressiva autossômica recessiva caracteriza-se pela deposição de ferro no globo pálido, núcleo caudado e substância nigra. Com o início dos sintomas na infância a criança se apresenta com uma progressiva rigidez semelhante ao Parkinson, atetose e atraso mental progressivo. A DHS esta relacionada a mutações no gene PANK2, que codifica a pantotenato quinase. Esta enzima é importante na síntese da coenzima A. Os pacientes com a forma clássica têm início de sinais na primeira década de vida. Existem também subtipos com início precoce e progressão lenta, e início tardio com progressão rápida. Pacientes com início precoce tendem a ter retinopatia pigmentar e geralmente não ultrapassam a primeira década de vida. O epônimo esta relacionado aos patologistas alemães Julius Hallervorden e Hugo Spatz (Hallervorden J, Spatz H. Eigenartige Erkrankung im extrapyramidalen System mit besonderer Beteiligung des Globus pallidus und der Substantia nigra: Ein Beitrag zu den Beziehungen zwischen diesen beiden Zentren. Zeitschrift für die gesamte Neurologie und Psychiatrie, 1922;79:254-302).

Fatores complicadores potenciais

- Alterações no sistema nervoso central que levam a disartria, disfagia, demência e coreoatetose.
- Tremor e rigidez parkinsoniano.
- Alterações oculares (retinite pigmentosa, atrofia óptica).
- Distonia (rigidez oromandibular, torcicolo).
- Rigidez progressiva com comprometimento inicial em membros inferiores.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações pulmonares (infecções respiratória de repetição).
- Alterações esquelética (pés *equinovarus*, escoliose).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica e pulmonar.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Com a indução da anestesia (mesmo com anestésicos inalatórios), o tônus muscular diminui e leva ao relaxamento da rigidez oromandibular e melhora do torcicolo. A dexmedetomidina também demonstrou suprimir a distonia.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia. Monitorização do bloqueio neuromuscular.
- Manutenção da medicação anticonvulsivante (fenobarbital, fenitoína, carbamazepina). A terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Reações extrapiramidais podem surgir no despertar.
- Evitar drogas anestésicas epileptogênicas. As butirofenonas, a metoclopramida e outros bloqueadores dopaminérgicos podem exacerbar distúrbios do movimento.
- Os pacientes correm risco de complicações respiratórias pós-operatórias. Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional. Em casos mais graves, existe a possibilidade de ventilação mecânica prolongada no pós-operatório.

Referências

- Hinkelbein J, Kalenka A, Alb M. Anesthesia for patients with pantothenate-kinase-associated neurodegeneration (Hallervorden-Spatz disease)—a literature review. *Acta Neuropsychiatrica*. 2006;18:168-72.
- Rao BM, Radhakrishnan M. Dexmedetomidine for a patient with Hallervorden-Spatz syndrome during magnetic resonance imaging: a case report. *J Anesth*. 2013;27:963-4.

- Koc D, Imer P , Bayri Y et al. Anesthetic management for deep brain stimulation in a patient with pantothenate kinase-associated neurodegeneration. PACCJ. 2014;2(2):122-5.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:187-8.

- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).

Referências

- Karakaya D, Bariş S, Belet N et al. Anaesthetic and airway management in a child with Hanhart's syndrome. Paediatr Anaesth. 2003;13(3):263-6.
- Girshin M, Parikh SR, Leyvi G et al. Intraoperative oxygen desaturation and electrocardiographic changes in a patient with Hanhart syndrome. J Cardiothorac Vasc Anesth. 2005;19:546-7.

Hanhart, Síndrome de

Descrição

Hipoplasia combinada da língua e dos membros. As principais características incluem várias anomalias orofaciais, muitas vezes associadas a uma variedade de defeitos dos membros. Achados adicionais podem incluir baixo peso ao nascer e paralisia dos nervos cranianos. O atraso mental é raro. A maioria dos casos é esporádica, mas a herança autossômica dominante também foi relatada. O epônimo esta relacionado a suíço Ernst Hanhart (Hanhart E. Über die Kombination von Peromelia mit Mikrognaethia, ein neues Syndrom beim Menschen, entsprechend der Akroteriasis congenita von Wriedt und Mohr beim Rinde. Archiv der Julius Klaus-Stiftung für Vererbungsforschung, Sozialanthropologie und Rassenhygiene, Zürich, 1950;25:531-44).

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Microglossia ou aglossia.
- Micrognatismo.
- Aderências entre a maxila e a mandíbula.
- Sialorreia.
- Micromelia/sindactilia.
- Associação com síndrome de Moebius.
- Acesso vascular periférico limitado. Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

Hay-Wells, Síndrome de (AEC, Síndrome; Rapp-Hodgkin, síndrome de)

Descrição

A síndrome de Hay-Wells (SHW) é uma forma rara de displasia ectodérmica de caráter autossômico dominante com expressão variável, o defeito do gene foi mapeado para 3q27, que codifica para a proteína tumoral p63. É composta por anomalias congênitas da pele, cabelos, dentes, unhas, glândulas sudoríparas. Também pode ocorrer fissura labial/palatina, fusão unilateral ou bilateral das pálpebras.

A SHW também é conhecida por síndrome AEC (*Ankyloblepharon-Ectodermal Defects Cleft Lip/ Palate*). Foi descrita inicialmente em 1976 por Hay e Wells.

As síndromes de Hay-Wells e Rapp-Hodgkin representam espectros variáveis da mesma desordem genética.

Fatores complicadores potenciais

- Anquilobléfaros.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Deficiência de glândulas sudoríparas (anidrose).
- Surdez.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo ventricular, *ductus arteriosus*).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial dificulta a existência de uma via aérea segura. Estimar o tamanho adequado do tubo traqueal pode ser difícil nesses pacientes.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Controle da temperatura corporal.

Referências

- Propst EJ, Campisi P, Papsin BC. Head and neck manifestations of Hay-Wells syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2005;132:165-6.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:384-5.

Hecht-Beals, Síndrome de (Trismo-pseudocamptodactilia, Síndrome; Dutch-Kentucky, Síndrome)

Descrição

Herança Autossômica dominante caracterizada por trismo, pseudocamptodactilia, deformidades nos pés e baixa estatura. Muitos casos ocorridos no estado do Kentucky tinham em comum uma jovem holandesa que migrou para os EUA em 1780. O epônimo está relacionado a Frederick Hecht e Rodney Kenneth Beals (Hecht F, Beals RK. Inability to open the mouth fully: an autosomal dominant phenotype with facultative camptodactyly and short stature. Preliminary note. *Birth Defects Original Article Series*, New York, 1969;5(3):96-98).

Fatores complicadores potenciais

- Macrocefalia.
- Dismorfia facial (ptose, orelhas mal formadas, *filtrum* largo).
- Limitação da abertura da boca.
- Alterações cardiovasculares (prolapso de valva mitral, malformações do arco aórtico).
- Cifoescoliose.
- Pseudocamptodactilia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das dismorfias e limitação da abertura da boca. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com

máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Nagata O, Tateoka A, Shiro R et al. Anaesthetic management of two paediatric patients with Hecht-Beals syndrome. *Paediatr Anaesth.* 1999;9(5):444-7.
- Kalra S. Unanticipated difficult intubation in a child with Beals-Hecht syndrome presenting for emergency surgery. *Sri Lankan J Anaesthesiol.* 2015;23(1):27-8.

Hemofilia

Descrição

A hemofilia A é um distúrbio da coagulação hereditário recessivo ligado ao sexo, associado com níveis reduzidos do fator VIII. Os homens são afetados, enquanto as mulheres são portadoras. A maioria das transportadoras femininas não são afetadas, mas 10-20% terão uma redução substancial no fator VIII.

Hemofilia adquirida pode ocorrer secundária ao desenvolvimento de inibidores do Fator VIII. Mais de 50% apresentaram uma causa subjacente, como câncer ou distúrbio autoimune.

A hemofilia A é indistinguível clinicamente da hemofilia B (doença de Christmas), que também é um distúrbio de recessivo ligado ao sexo e condição mais rara associada a uma deficiência de Fator IX. Os testes de coagulação detectam a anormalidade na via intrínseca. Stephen Christmas, foi o primeiro paciente reconhecido como portador de deficiência do fator IX, em Oxford, 1952.

A hemofilia A está presente em cerca de 1:5.000-10.000 nascimentos, já a hemofilia B ocorre em cerca de 1:20.000-34.000 nascimentos do sexo masculino.

Fatores complicadores potenciais

- Deficiência variável de Fator VIII/IX
- Sangramento espontâneo afeta principalmente articulações e músculos. Os sangramentos

recorrentes podem levar a anquilose e deformidades articulares permanentes.

- Os testes de coagulação detectam a anormalidade na via intrínseca com o prolongamento do tempo de tromboplastina parcial ativada. Os demais testes são normais.
- Dificuldade de posicionamento.
- As complicações do tratamento incluem o desenvolvimento de anticorpos do fator VIII em 10-20% dos pacientes, reações alérgicas, transmissão de vírus, hepatite A, B e C, e HIV.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação hematológica
- Disponibilidade de concentrado de fator VIII (plasma fresco congelado, crioprecipitado, fator VIII recombinante ativado).
- Disponibilidade de ácido tranexâmico e ácido epsilon aminocapróico.
- Os dispositivos de acesso venoso implantáveis podem ser usados em hemofílicos.
- Acesso venoso difícil (sangramento, hematoma)
- A anestesia regional deve ser evitada, assim como injeções intramusculares. É necessário um cuidado especial durante a laringoscopia e a intubação traqueal. A intubação por via nasal é contraindicada.
- Antes de cirurgias de grande porte, os pacientes devem ser testados para excluir os anticorpos inibidores do fator VIII e avaliar a resposta à infusão de fator VIII. A presença de anticorpos do fator VIII é uma contraindicação para a cirurgia, exceto quando é emergência.
- Pacientes com sintomatologia discreta, submetidos a cirurgia de pequeno porte ou extração dentária, poderão se beneficiar da infusão de desmopressina que estimulará o fator de von Willebrand, fator necessário ao funcionamento do fator VIII. A desmopressina deve ser usada com cuidado, devido as convulsões hiponatremicas. A estimulação do sistema fibrinolítico requer o uso simultâneo de ácido tranexâmico.
- Os princípios de tratamento e profilaxia da hemofilia B são os mesmos da hemofilia A. No entanto, a desmopressina não é efetiva na deficiência do fator IX. O tratamento é por substituição com concentrados de fator IX altamente purificados. São descritas uma combinação de fator IX purificado e ácido tranexâmico para profilaxia do sangramento.
- Posicionamento: cuidar da posição do paciente na mesa cirúrgica observando suas limitações articulares.

- A hipertensão arterial e a taquicardia são indesejáveis.
- É recomendado que a extubação do paciente seja realizada em plano anestésico, sem o reflexo de tosse. Aspiração da orofaringe deve ser extremamente cuidadosa e delicada.
- No pós-operatório, a infecção predispõe-se a sangramento, então são necessários antibióticos profiláticos.
- Evitar o uso inadvertido de compostos que contêm aspirina ou AINEs. A dor leve deve ser tratada com paracetamol, pentazocina, codeína ou buprenorfina.

Referências

- Flores RPG, Bagatini A, Santos ATL et al. Hemofilia e anesthesia. Rev Bras Anesthesiol. 2004;54(6): 865-71.
- Caicedo MV, Raffan-Sanabria F, Duarte-Romer M. Manejo perioperatorio del paciente hemofílico. Revista Mexicana de Anestesiologia. 2009;32(3):177-85.
- Gyanesh P, Dhiraaj S. Anesthetic management of a patient with hemophilia A with spontaneous acute subdural hematoma. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2013;29(1):117-20.
- Bhoi D, Kashyap L. Perioperative management of a patient with hemophilia A and crigler-najjar syndrome. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2013;29:582-4
- Kumar P, Banerjee A, Bansal T et al. Hemophilia A: an anesthetic challenge. Anaesth Pain & Intensive Care. 2016;20(2):221-3.

Hidantoína, Síndrome Fetal da

Descrição

Exposição pré-natal a fenitoína ou seus metabólitos. Cerca de um terço das crianças cujas mães estão tomando este medicamento durante a gravidez têm restrição de crescimento intra-uterino, dismorfias craniofaciais, microcefalia e defeitos dos membros, incluindo falanges e unhas hipoplásicas. Uma população menor terá problemas de crescimento e atraso no desenvolvimento.

Fatores complicadores potenciais

- Microcefalia.
- Hipertelorismo
- Alterações oculares (coloboma, glaucoma)
- Fenda labial e/ou palatina.
- Pescoço curto.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Cardiopatias congênitas.
- Alterações renais e gastrintestinais.
- Alterações respiratórias.

- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, neurológica e renal
- Avaliação radiológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Possibilidade de metehemoglobinemia.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:157-8.
- Singh R, Kumar N, Arora S et al. Fetal hydantoin syndrome and its anaesthetic implications: a case report. Case Rep Anesthesiol. vol. 2012, Article ID 370412, 2 pages, 2012. doi:10.1155/2012/370412

Higroma Cístico

Descrição

Displasia congênita do sistema linfático, multiloculada, pode atingir grandes proporções. É benigno, mas pode se desenvolver secundário a neoplasias. Acomete preferencialmente o pescoço. Em 25% dos casos ocorre abaixo das clavículas (axilas e mediastino). De etiologia desconhecida, tem uma incidência de 1:12.000 nascidos vivos.



Fig.: Liberação parcial de feto portador de higroma cístico, durante EXIT. Braga AFA, Frias JAF, Braga FSS et al. Anestesia para tratamento intraparto extra-útero em feto com diagnóstico pré-natal de higroma na região cervical. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2006;56(3):278-86.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações respiratórias (desvio de traqueia, massa mediastinal, estridor, dispneia, falência respiratória).
- Alterações cardiovasculares
- Risco de infecção e hemorragia da tumoração
- Dificuldade de posicionamento do paciente

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar e cardiológica.
- Avaliação radiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de dismorfias. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Determinar posição tolerável para o paciente.
- Administração de antissialogogo.
- Risco de extubação difícil (obstrução supraglótica e infraglótica).
- Possibilidade de EXIT (*Ex-utero Intrapartum Treatment*).

Referências

- Braga AFA, Frias JAF, Braga FSS et al. Anestesia para tratamento intraparto extra-útero em feto com diagnóstico pré-natal de higroma na região cervical. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2006;56(3):278-86.

- Esmaeili MRH, Razavi SSB, Harofteh HRA et al. Cystic hygroma: anesthetic considerations and review. *J Res Med Sci.* 2009;14(3):191-5.
- Rao KS, Shenoy T. Anesthetic management of a large cystic hygroma in a newborn. *Anesth Essays Res.* 2015;9(2):270-2.

Hipertermia Maligna

Descrição

A Hipertermia Maligna (HM) é uma herança autossômica dominante; está associada a diferentes mutações genéticas, a maioria localizada no cromossoma 19 (50%), no gene para o receptor rianodina, sendo o segmento 19q13.1 a localização mais frequente. Pode ser classificada em forma fulminante clássica, moderada ou leve. Apresenta incidência variável de 1:14.000-200.000.

Alteração da homeostase intracelular do cálcio; origem farmacogenética; desencadeada pelos anestésicos inalatórios halogenados e pela succinilcolina (64% pelo halogenado e succinilcolina, 21% somente pelo halogenado e 6% somente pela succinilcolina).

Hipermetabolismo da célula muscular esquelética que pode levar à sua destruição. Ocorre grande consumo de energia, com rápida e intensa elevação da temperatura e, conseqüentemente, produção de alterações bioquímicas e hematológicas, que podem evoluir para choque irreversível e morte.

A HM ou eventos semelhantes (*Malignat Hyperthermia-like reactions*), podem ocorrer em pacientes com doenças musculares subjacentes, como distrofia muscular e miotonia. Tais pacientes geralmente apresentam fraqueza muscular. A HM tem sido associada a desordens musculares raras, a Doença do Núcleo Central (*Central Core Disease*) e a síndrome de King-Denborough. Além disso, pacientes com certas formas de distrofia muscular podem desenvolver distúrbios fatais e destruição muscular quando submetidos aos agentes desencadeantes para HM. O evento clínico pode parecer de muitas maneiras, mas não é considerado uma HM “verdadeira”. Em pacientes com distrofia muscular de Duchenne, a succinilcolina deve ser sempre evitada ou pode ocorrer rabdomiólise. Os agentes voláteis podem produzir rabdomiólise, mas acredita-se que uma breve exposição é de pequeno risco. As Paralisias Periódicas Hipocalêmicas ou Hiperclêmicas também estão associadas ao risco de HM.

A parada cardíaca hiperclêmica pode ocorrer quando agentes desencadeantes da HM são administrados em pacientes com distrofia muscular. Pacientes com osteogênese imperfeita geralmente desenvolvem hipertermia durante a anestesia. Pacientes miotônicos desenvolverão rigidez muscular com succinilcolina. Alguns casos de HM foram relatados em pacientes com deficiência de carnitina palmitoiltransferase e recomenda-se evitar desencadeadores de MH nesses pacientes. A síndrome Neuroléptica Maligna se assemelha a HM, mas é precipitada por drogas que atuam em vias dopaminérgicas no cérebro.

A HM foi inicialmente descrita na Austrália, por Denborough e Lovell, que estudaram uma família em que 10 membros haviam morrido durante a anestesia geral (Denborough MA, Lovell RRH. Anaesthetic deaths in a family (Letter). *Lancet.* 1960;276:45).

Manifestações associadas

- Hipercarbica
- Arritmias
- Hipertermia
- Rigidez muscular (masseter)
- Rabdomiólise
- Acidose metabólica e respiratória
- Hipercalemia
- Hipercalcemia
- Elevação do lactato e da creatinofosfoquinase
- Mioglobinemias e mioglobinúria
- Insuficiência renal aguda
- Choque irreversível e morte (forma fulminante clássica)

Recomendações perioperatórias

- Casos suspeitos: evitar agentes desencadeantes (preferência por bloqueios anestésicos e/ou anestesia venosa total). Se disponível utilizar circuito respiratório novo, caso não haja possibilidade, realizar a descontaminação de um circuito com 10 L de O₂ por 20 minutos, após troca do material de reabsorção de CO₂, balão de ventilação novo e disponibilidade de dantrolene sódico.
- Hipertermia no transoperatório: suspender a cirurgia, suspender agentes desencadeantes, administração precoce do dantrolene sódico, substituição do circuito de anestesia por outro não contaminado por agente anestésico, hiperventilação com O₂ a 100%, monitorar a temperatura, hidratação generosa, não usar Ringer lactato, resfriamento (evitar hipotermia), controle hidreletrolítico,

gasometria arterial, creatinofosfoquinases seriadas e manutenção da diurese.

- Pós-operatório: orientação ao paciente e familiares sobre a pesquisa de membros susceptíveis a HM.
- Hot Line Hipertermia Maligna - informação e orientação durante crise de HM 24 horas por dia. Tel.: (11)5575-9873, <https://www.sbahq.org/hotline-hipertermia-maligna/>. Acessado em 27/07/2017.

Referências

- Silva YP, Peluso CP. Anestesia para cirurgia ortopédica em criança com susceptibilidade a hipertermia maligna. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2003;53:52-7.
- Leilão FBP, Cançado TOB. Hipertermia maligna. Rev Bras Anesthesiol. 1996;46:302-12.
- Metterlein T, Zink W, Kranke E et al. Cardiopulmonary bypass in malignant hyperthermia susceptible patients: A systematic review of published cases. J Thorac Cardiovasc Surg. 2011;141:1488-95.
- Correia ACC, Silva PCB, Silva BA. Hipertermia maligna: aspectos moleculares e clínicos. Rev Bras Anesthesiol. 2012;62(6):820-37.
- Fernandes CR, Pinto Filho WA, Cezar LC et al. Recrudescência fatal de Hipertermia Maligna em lactente com síndrome de Moebius. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2013;63(3):296-300.
- Brislin RP, Theroux MC. Core myopathies and malignant hyperthermia susceptibility: a review. Paediatr Anaesth. 2013;23:834-41.
- Silva HCA, Almeida CS, Brandão JCM et al. Hipertermia Maligna no Brasil: Análise da atividade do Hotline em 2009. Rev Bras Anesthesiol. 2013;63(1):13-26.

Hipoventilação Central Congênita, Síndrome da (Ondine, Mal de)

Descrição

A síndrome da Hipoventilação Central Congênita (SHCC) é uma desordem multissistêmica que caracteriza-se pela falta de controle autônomo adequado da respiração com diminuição da sensibilidade à hipercapnia e hipóxia na ausência de doença neuromuscular, pulmonar ou lesão do tronco cerebral identificável. Como esses pacientes apresentam sensibilidade ventilatória ausente ou negligenciável à hipercarbia e sensibilidade ventilatória variável à hipoxemia, correm o risco de Apneia durante o sono. Quando acordados, esses pacientes não têm percepção de Dispneia, pois mantêm o controle consciente da respiração.

A prevalência estimada da desordem é 1:200.000 nascidos vivos. Trata-se de um distúrbio autossômico dominante, o gene que causador é o PHOX2B, localizado no cromossomo 4p12. A SHCC ou a mal de Ondine, foi relatada inicialmente por Mellins e colaboradores em 1970 (Mellins RB, Balfour HH Jr, Turino GM et al. Failure of autonomic control of ventilation (Ondine's curse). Medicine (Baltimore) 1970;49:487-504).

A SHCC geralmente ocorre durante o período neonatal ou infância precoce. Uma forma de início tardio também foi descrita, nela, uma infecção respiratória, sedação ou a anestesia, aparentemente desencadeiam a necessidade de suporte ventilatório mecânico ao longo da vida, particularmente durante o sono.

Fatores complicadores potenciais

- Doença de Hirschsprung foi encontrada em cerca de 20% dos pacientes.
- Alterações oculares (pupilas anormais, irises anormais, estrabismo).
- Hipoxia, dessaturações, apneias.
- Convulsões.
- Admissões de cuidados intensivos não planejados, estadias prolongadas no hospital.
- Traqueostomias de longo prazo.
- Hipoventilação pós-operatória.

Recomendações perioperatórias

- A síndrome deve ser levada em consideração em pacientes agendados para reparação cirúrgica da doença de Hirschsprung, cirurgia de estrabismo ou exames oculares para crianças sob anestesia.
- A hipoventilação pós-operatória após anestesia geral não é uma complicação incomum. Muitos fatores são bem conhecidos por estarem associados a esta complicação, como a depressão do sistema nervoso central induzido por drogas anestésicas, os efeitos residuais dos relaxantes musculares, na obesidade, o impacto da incisão cirúrgica, o aumento da produção de CO₂ como na hipertermia e doença pulmonar obstrutiva crônica pré-existente.
- No pós-operatório imediato, é importante excluir qualquer resposta anormal ou qualquer efeito residual de diferentes medicamentos anestésicos que foram administrados. A resposta inicial, mas temporária ao flumazenil, pode ser atribuída ao seu efeito analéptico central.
- O tratamento dependerá da gravidade dos episódios de hipoventilação e da frequência

de ocorrência. A maioria desses pacientes responde bem a ventilação de suporte, enquanto outros necessitam de ventilação 24 horas. A estimulação diafragmática apresenta resultados favoráveis em alguns pacientes.

Referências

- Ishibashi H, Umezawa K, Hayashi S et al. Anesthetic management of a child with congenital central hypoventilation syndrome (CCHS, Ondine's curse) for dental treatment. *Anesthesia Progress*. 2004;51(3):102-4.
- Mahmoud M, Bryan Y, Gunter J et al. Anesthetic implications of undiagnosed late onset central hypoventilation syndrome in a child: from elective tonsillectomy to tracheostomy. *Pediatr Anesth*. 2007;17:1001-5.
- Cohen-Cymerberknoh M, Shoseyov D, Goldberg S et al. Late-onset central hypoventilation presenting as extubation failure. *Isr Med Assoc J*. 2010;12:249-50.
- Mahfouz AKM, Rashid M, Khan MS et al. Late onset congenital central hypoventilation syndrome after exposure to general anesthesia. *Can J Anesth*. 2011;58:1105-9.
- Basu SM, Chung FF, AbdelHakim SF et al. Anesthetic considerations for patients with congenital central hypoventilation syndrome: A systematic review of the literature. *Anesth Analg*. 2017;124(1):169-78.

Histiocitose X (Abt-Letterer-Siwe, Síndrome de; Langerhans, Histiocitose de Células de)

Descrição

Síndrome caracterizada pela proliferação de histiócitos não lipídicos nas vísceras e nos ossos. As características clínicas incluem uma variedade de lesões cutâneas, granuloma eosinofílico único ou múltiplo de ossos, gânglios linfáticos alargados, hepatomegalia com ou sem icterícia, esplenomegalia, anemia, trombocitopenia, hiperplasia mandibular, inflamação gengival e necrose com afrouxamento e perda de dentes. Ocorre também acúmulo infiltração pulmonar de células de Langerhans ao redor dos bronquíolos e vasos pulmonares, acompanhado de fadiga, febre e emagrecimento. As crianças pequenas são mais frequentemente afetadas, mas pode ocorrer uma forma adulta. De etiologia desconhecida, apresenta uma incidência de 1:100.000. O epônimo esta relacionado as descrições feitas por Arthur Frederick Abt (1936), Erich Letterer (1924) e Sture August Siwe (1933).

Fatores complicadores potenciais

- Dispneia.

- Tosse.
- Anemia.
- Leucopenia.
- Plaquetopenia.
- Associação com o tabagismo.
- Alterações cardiovasculares (pericardite constritiva).
- Alterações respiratórias (infiltrado pulmonar, hemoptise, pneumotórax espontâneo, hipertensão pulmonar, fibrose pulmonar).
- Diabetes insipidus.
- Alterações hepáticas.
- Fraturas patológicas (lesões císticas).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar e hematológica.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional. Recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Broscheit J, Eichelbroenner O, Greim C et al. Anesthetic management of a patient with histiocytosis X and pulmonary complications during caesarean section. *Eur J Anaesthesiol*. 2004;21(11):919-21.

Holt-Oram, Síndrome de (Atrioidigital, Displasia)

Descrição

Herança autossômica dominante de expressão variável que combina anormalidades dos membros superiores e doenças cardíacas congênitas. Mutaçao no gene TBX5 localizado no cromossoma 12q24. Ocorrem defeitos do septo atrial com anormalidades ósseas da extremidade superior, antebraços curtos (displasia de úmero, agenesia de rádio), polidactilia, sindactilia e perda da oposição do polegar (trifalangismo). O epônimo esta

relacionado aos cardiologistas Mary Clayton Holt e Samuel Oram (Holt MC, Oram S. Familial heart disease with skeletal malformations. *British Heart Journal*, London, 1960;22:236-42).

Fatores complicadores potenciais

- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo atrial tipo *ostium secundum*, defeito do septo ventricular, *ducto arteriosus* patente, prolapso de valva mitral, estenose aórtica e estenose pulmonar).
- Disritmias cardíacas.
- *Pectus excavatum*.
- Escoliose.
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica com ecocardiografia, pois a gravidade das anomalias das extremidades não tem correlação com os defeitos cardíacos.
- Acesso vascular difícil.
- Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.

- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Marcapasso temporário disponível.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.

Referências

- Singh A, Pathania VS, Girotra S et al. Anesthetic implications in Holt-Oram Syndrome. *Ann Card Anaesth*. 2013;16(2):157-8.
- Shetti AN, Dhulkhed VK, Panchgar V et al. Anesthetic management of a patient with Holt-Oram syndrome undergoing right radial head excision *Anesth Essays Res*. 2014;8(1):83-5.
- Rana M, Solanki SL, Agarwal V et al. Holt-Oram syndrome: Anesthetic challenges and safe outcome. *Ann Card Anaesth*. 2017;20(1):110-1.

Insensibilidade Congênita à Dor e Anidrose (Analgesia Congênita; Neuropatia Hereditária Sensorial e Autonômica Tipo IV)

Descrição

Herança autossômica recessiva; mutações no gene NTRK1 responsável pelo fator de crescimento neural. Ocorre redução de neurônios mielinizados de pequeno diâmetro e ausência de não mielinizados.

Disfunção sensorial e autonômica e anidrose; A incapacidade de perceber a dor resulta da perda de aferentes nociceptivos, enquanto a anidrose é causada pela perda de inervação nas glândulas sudoríparas. A insensibilidade à dor superficial e profunda e o retardo mental levam a lesões autoinfligidas, lacerações da córnea, fraturas ósseas indolores, deformidades articulares com consequente osteomielite crônica e artrite séptica.

Fatores complicadores potenciais

- Instabilidade cardiovascular (falha de mecanismo compensatório simpático).
- Instabilidade da temperatura corporal.
- Disfunção autonômica e alteração do metabolismo das catecolaminas.
- Variabilidade na sensibilidade térmica e hiperestesia táctil.

Recomendações perioperatórias

- Pode ocorrer disfunção autonômica e alteração do metabolismo das catecolaminas, além disso, o paciente pode apresentar variabilidade na sensibilidade térmica e hiperestesia táctil, justificando, mesmo na ausência de dor, que a anestesia seja realizada.
- Controle da temperatura corporal (evitar hipertermia). Correção do estado volêmico (evitar desidratação e hiponatremia).

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- A atropina deve ser evitada.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.

Referências

- Brandes IF, Stuth EA. Use of BIS® monitor in a child with congenital insensitivity to pain with anhidrosis. *Paediatr Anaesth.* 2006;16:466-70.
- Oliveira CRD, Santos FA, Nogueira CS et al. Spinal anesthesia in a patient with congenital Insensitivity to Pain with Anhidrosis. *Anesth Analg.* 2007;104:1561-2.
- Oliveira CRD, Paris VC, Pereira RA et al. Anestesia em paciente com Insensibilidade Congênita a Dor e Anidrose. *Rev Bras Anesthesiol.* 2009;59(5):602-9.

Ito, Hipomelanose de (Incontinência Pigmentar Acromiante)

Descrição

A hipomelanose de Ito (HI) é uma desordem neuroectodérmica caracterizada por hipocromia linear em ondas (presença de linhas de Blaschko), anormalidades neurológicas e musculoesqueléticas.

Apresenta origem heterogênea (mutações cromossômicas no 9q33, 15q11-q13, Xp11 e Xp21.2)

e é esporádica, afetando mais o sexo feminino (2.5:1). A incidência estimada é de 1:8.000-10.000 pessoas na população em geral. Os sintomas geralmente se tornam evidentes durante o primeiro ou segundo ano de vida. A HI foi descrita pela primeira vez na literatura médica em 1952 (Ito M. Studies on melanin IX, Incontinentia Pigmenti achromians. A singular case of nevus depigmentosus systematicus bilateralis. Tohoku J Exp Med. 1952;55:57-9).

Fatores complicadores potenciais

- Assimetria facial.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Deficiência de desenvolvimento.
- Macrocefalia.
- Convulsões.
- Anomalias vertebrais (escoliose, cifose).
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma

ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- O bloqueio neuroaxial não é contra-indicado, mas poderá ser de difícil execução. Pequenos volumes anestésicos produzem bloqueios extensos.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.

Referências

- Tan ST, Slaney SF, Ashworth G, et al. Hemifacial hypoplasia and hypomelanosis of Ito. J Craniomaxillofac Surg. 1995;23:274-9.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:211.

J

Jacobsen, Síndrome de (Deleção do 11q, Síndrome da)

Descrição

Deleção de parte (11q233qter) ou de todo o braço longo do cromossoma 11. Esta síndrome é composta por malformações diversas: Retardo mental e do desenvolvimento, macrostomia (“boca de carpa”), orelhas malformadas e com implantação baixa, contraturas articulares e anormalidades plaquetárias. Descrita em 1973 por Jacobsen e colegas (Jacobsen P, Hauge M, Henningsen K et al. An (11;21) translocation in four generations with chromosome 11 abnormalities in offspring. Hum Hered. 1973;23:568-85).

Fatores complicadores potenciais

- Cardiopatias congênitas (síndrome da hipoplasia do coração esquerdo, defeitos do septo ventricular, coarctação da aorta e anomalias nas válvulas aórtica e mitral).
- Alterações no sistema nervoso central.
- Micrognatia.
- Pescoço curto.
- Contraturas articulares.
- Hipotonia.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações renais.
- Sangramento excessivo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de micrognatia e pescoço curto. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via

aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Monitorização do sangramento.
- Preparo para transfusão de plaquetas/ disponibilidade de agentes antifibrinolíticos.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Easley RB, Sanders D, McElrath-Schwartz J et al. Anesthetic implications of Jacobsen syndrome. Paediatr Anaesth. 2006;16(1):66-71.
- Goeller JK, Veneziano G, Tobias JD. Perioperative management of a patient with Jacobsen syndrome. Pediatric Anesthesia and Critical Care Journal. 2015;3(1):26-31.

Jarcho-Levin, Síndrome de (Displasia Espondilotorácica)

Descrição

Displasia grave da coluna vertebral e arcabouço costal. O tipo 1 é uma herança autossômica recessiva. Ocorre mais comumente em pacientes de

ascendência porto-riquenha e a morte por insuficiência respiratória ocorre na infância. Classicamente se apresenta com nanismo, caixa torácica curta e rígida (*crab-like*), abdome protuberante (diástase do músculo reto do abdome), cardiopatias congênicas e anomalias das extremidades (sindactilia, polidactilia e pé torto congênito). O tipo 2 é transmitido como um traço autossômico dominante e geralmente os pacientes apresentam longevidade normal. Síndrome descrita em 1938 (Jarcho S, Levin PM. Hereditary malformation of the vertebral bodies. Bulletin of the Johns Hopkins Hospital, Baltimore, 1938;62:216-29).

Fatores complicadores potenciais

- Anormalidades vertebrais e das costelas.
- Pescoço curto.
- Cifoesciose.
- Fenda palatina.
- Cardiopatias congênicas (tetralogia de Fallot, estenose pulmonar).
- Alterações no sistema nervoso central.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais (hidronefrose).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar, renal, cardiológica e neurológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e das costelas).
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode

ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Geze S, Arslan U, Tusat M. Anestesia em criança com síndrome de Jarcho-Levin: relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2015;65(5):414-6.

Jeune, Distrofia Torácica de (Distrofia Torácica Asfixiante)

Descrição

Herança autossômica recessiva; mutação localizada no cromossoma 15q13. Esta síndrome é caracterizada por uma displasia óssea com variadas anormalidades ósseas (tórax pequeno, costelas curtas, micromelia e ossos ilíacos hipoplásicos) e viscerais (pancreática, cardíaca, hepática, renal e da retina). Apresentando grande variabilidade no quadro clínico, os casos podem ser classificados em: letais, severos, moderados e formas latentes. Ocorre em uma frequência de 1:100.000 dos nascidos vivos nos EUA. Doença descrita em 1955 por M Jeune e colegas (Jeune M, Beraud C, Carron R. “[Asphyxiating thoracic dystrophy with familial characteristics.]”. Arch. Fr. Pediatr. 1955;12(8):886-91).



Fig.: Paciente de 4 meses portador da síndrome de Jeune. Disproporção toracoabdominal (a). Rx de tronco evidenciando a caixa torácica reduzida(b). Modificado de Saletti D, Grigio TR, Tonelli D et al. Relato de Caso: Anestesia em paciente portador de distrofia torácica asfixiante: Síndrome de Jeune. Rev Bras Anesthesiol. 2012;62(3):424-31.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações respiratórias (hipoplasia pulmonar, hipertensão pulmonar).

- Condição associada a morte perinatal por asfixia devido à restrição torácica e pulmões hipoplásicos.
- Pneumonias de repetição
- *Situs inversus*
- Alterações cardiovasculares (insuficiência cardíaca secundária ao aumento da resistência vascular pulmonar, à constrição torácica, à hipoplasia alveolar e à doença miocárdica primária).
- Alterações hepáticas (disgenesia e fibrose biliar, icterícia neonatal).
- Alterações renais (fibrose intersticial difusa com infiltração linfoblástica/ displasia tubular).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar, cardiológica, hepática e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de distorções.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração.
- Avaliação radiológica (*situs inversus*).
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea). As reservas pulmonares são limitadas.

Referências

- Saletti D, Grigio TR, Tonelli D et al. Relato de Caso: Anestesia em paciente portador de distrofia torácica asfíxiante: Síndrome de Jeune. Rev Bras Anestesiol. 2012;62(3):424-31.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:219.

Jó, Síndrome de (Hiperimunoglobulinemia E)

Descrição

É uma imunodeficiência primária rara, caracterizada por elevados níveis plasmáticos de IgE, eczemas e infecções recorrentes de pele e trato respiratório. A síndrome de Jó (SJ) é uma das formas de apresentação da Hiperimunoglobulinemia E causada por mutação no gene STAT3 (*signal transducer and activator of transcription 3 gene*) no cromossomo 17q21 como herança autossômica dominante. Predominantemente ocorre deficiência na resistência à infecção estafilocócica. O epônimo faz alusão ao personagem bíblico Jó, que teve o “corpo coberto por pústulas”.

Fatores complicadores potenciais

- Abscessos cutâneos persistentes (causados por *Staphylococcus aureus* e *Staphylococcus epidermidis*).
- Histórico de pneumonias de repetição.
- Pneumatoceles.
- Hipereosinofilia (altos níveis séricos de imunoglobulina E).
- Alterações craniofaciais e de crescimento ósseo.
- Associação com craniossinostose, linfoma tipo não Hodgkin e malformação de Chiari tipo I.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar.
- Profilaxia antimicrobiana
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- A succinilcolina pode levar a resposta atípica (mesmo com níveis normais de pseudocolinesterase).
- Evitar bloqueios no neuroeixo.

Referências

- Resende MAC, Pantoja AV, Charruff IALM et al. Anestesia em Paciente com Síndrome de Jó (Hiper IgE). Relato de Caso. Rev Bras Anesthesiol. 2011;61:(1):81-7.

Johanson-Blizzard, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva. Caracterizada pelo desenvolvimento anormal do pâncreas, nariz e couro cabeludo, atraso mental, perda auditiva e falha de crescimento. Às vezes é descrita como uma forma de displasia ectodérmica. A síndrome de Johanson-Blizzard recebeu o nome de Ann J. Johanson e Robert M. Blizzard, os pediatras que primeiro descreveram o transtorno em 1971 (Johanson A, Blizzard R. "A syndrome of congenital aplasia of the alae nasi, deafness, hypothyroidism, dwarfism, absent permanent teeth, and malabsorption". J Pediatr. 1971;79(6):982-7).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (asas nasais hipoplásicas).
- Cardiopatias congênitas.
- *Situs inversus*.
- Microcefalia.
- Micrognatia.
- Hipotonia.
- Anomalias no ducto nasolacrimal.
- Alterações respiratórias.
- Alterações endócrinas (insuficiência pancreática, hipopituitarismo, hipotireoidismo).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar e endocrinológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara e laringoscopia convencional deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Avaliação radiológica (*situs inversus*).
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia da endocardite.

Referências

- Fichter CR, Johnson GA, Braddock SR et al. Perioperative care of the child with the Johanson-Blizzard syndrome. Paediatr Anaesth. 2003;13:72-5.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:220-1.

K

Kabuki, Síndrome da Maquiagem de (Niikawa-Kuroki, Síndrome de; Niikawa, Pêntade de)

Descrição

Etiologia desconhecida, provável mutação de gene autossômico dominante. É uma síndrome marcada por facies características com fissuras palpebrais longas e eversão das pálpebras inferiores, semelhante à maquiagem dos atores de Kabuki, uma forma teatral tradicional japonesa. As características adicionais incluem deficiência de crescimento pós-natal, alterações dermatoglíficas, escoliose, quinto dedo curto e defeitos ósseo (coluna vertebral, mãos e articulação do quadril). Aproximadamente a metade dos pacientes relatados apresentam fissura labial e/ou fenda do palatina. Sessenta por cento dos pacientes demonstram otite média recorrente e mais da metade sofrem perda auditiva.

Descrita simultaneamente em 1981 pelos geneticistas Yoshikazu Kuroki e Norio Niikawa. Inicialmente esta síndrome foi vista quase exclusivamente em crianças de origem japonesa nascidas de pais idosos, atualmente é vista em todas as raças e nacionalidades.



Fig.: Características faciais da síndrome de Kabuki. Fissuras palpebrais longas com eversão da pálpebra la-

teral inferior e septo nasal curto (a). Orelhas grandes, malformadas e com baixa implantação, micrognatia e pescoço curto (b). Atalay YO, Kaya C, Ustun YB et al. Anesthesia management in a patient with Kabuki syndrome. Med Arh. 2014;68(4):359-60.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Fácies dismórfica.
- Cardiopatias congênitas (coarctação da aorta, defeito do septo atrial, defeito do septo ventricular).
- Alterações urogenitais.
- Hiperextensibilidade.
- Hérnia diafragmática.
- Alterações na coluna vertebral (escoliose) e nas costelas.
- *Pectus excavatum*.
- Maturação óssea retardada.
- Luxação congênita do quadril e luxação patelar.
- Hipotonia.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Possível associação com alergia ao látex.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação pulmonar e cardiológica.
- Pesquisa de histórico de reações alérgicas. Avaliação prévia especializada.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente

disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.

Referências

- Casado AI, Ruiz J, Oro J, et al. Anaesthetic management in a case of Kabuki syndrome. *Eur J Anaesthesiol.* 2004;21:162-3.
- Johnson G, Mayhew JF. Anesthesia for a child with Kabuki syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2007;17:900-1.
- Teixeira VC, Neves MA, Castro RA. Alergia ao Látex em Paciente com Síndrome de Kabuki. Relato de Caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2010;60(5): 544-50.
- Atalay YO, Kaya C, Ustun YB et al. Anesthesia management in a patient with Kabuki syndrome. *Med Arh.* 2014;68(4):359-60.

Kartagener, Síndrome de (Kartagener, Tríade de)

Descrição

Síndrome hereditária compreendendo a tríade: *situs inversus*, seios frontais anormais que produzem sinusite e bronquiectasia com imobilidade ciliar. Os sinais e sintomas são a dispnéia, tosse produtiva, infecções respiratórias recorrentes, resfriados, pneumonia, artrite reumatoide, anormalidades renais, turricefalia, defeitos cardíacos, malformações de vasos renais, artéria subclávia anômala, dextrocardia e outras anormalidades. Noventa por cento dos casos foram observados antes dos 15 anos de idade. Etiologia desconhecida. Herança autosômica recessiva com penetrância incompleta. Apresenta uma incidência de 1:40:000. O suíço Manes Kartagener relatou um grupo de casos em 1933 (Kartagener M. Zur Pathogenese der Bronchiektasien: Bronchiektasien bei Situs viscerum inversus. *Beiträge zum Klinik der Tuberkulose*, 1933;83:489-501).



Fig.: Rx preoperatório de tórax AP mostrando a dextrocardia em paciente com síndrome de Kartagener. Modificado de: Jo YY, Jung WS, Kim HS et al. Total intravenous anesthesia for Kartagener's syndrome -A case report. *Anesth Pain Med.* 2012;7:317-9.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações cardiovasculares.
- Alterações respiratórias (tosse com expectoração excessiva).
- Uso de broncodilatadores.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Promover a humidificação das vias aéreas.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Profilaxia antibiótica.
- Os anestésicos inalatórios são benéficos pois induzem a broncodilatação.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.
- Quando possível, a anestesia regional terá preferência sobre a anestesia geral.

Referências

- Savitha KS, Sunanda S, Vijayan R. Kartagener's syndrome-Anaesthetic implications. *Indian J Anaesth.* 2006;50(6):469 -71.

- Jo YY, Jung WS, Kim HS et al. Total intravenous anesthesia for Kartagener's syndrome -A case report. *Anesth Pain Med.* 2012;7:317-9.
- Bhosale GP, Shah VR. Anesthesia for percutaneous nephrolithotomy in a case of Kartagener's syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2013;29(2):280-2.

Kawasaki, Doença de

Descrição

Doença febril aguda que ocorre em crianças, geralmente com menos de 5 anos. A febre pode durar de 1 a 2 semanas. Outras características são uma "língua de morango", vermelhidão da mucosa orofaríngea, conjuntivite, eritema das mãos e pés, erupção maculopapular morbiliforme no tronco e membros dentro de 5 dias após o início da febre. O edema e a dor nas extremidades são características físicas predominantes. Na fase aguda, as artérias coronárias podem ficar dilatadas e levar ao desenvolvimento de aneurismas das artérias coronárias e morte. A doença de Kawasaki (DK) tem incidência maior no Japão do que em qualquer outro país. Nos Estados Unidos é frequente entre crianças de origem asiática, mas pode ocorrer em qualquer grupo racial ou étnico (2:10.000). Pode ocorrer em pequenas epidemias, com maior incidência no verão. A causa é desconhecida, provavelmente de origem infecciosa (estreptococos). Epônimo relacionado ao pediatra Tomisaku Kawasaki que descreveu a doença em 1961.

Fatores complicadores potenciais

- Aneurismas de artérias coronárias, com sério risco de ruptura (diâmetro maior ou igual a 8 mm).
- Infarto agudo do miocárdio.
- Trombose e isquemia miocárdica.
- Arritmias ventriculares e morte súbita.
- Inflamação em artérias de médio calibre.
- Febre persistente.
- Congestão das conjuntivas.
- Alterações nos lábios e na cavidade oral, como eritema, segura e fissuras dos lábios, hipertrofia de papilas linguais, hiperemia de mucosa oral e faringe.
- Alterações em extremidades, como edema e/ou eritema de mãos e pés, descamação periungueal.
- Linfadenopatia cervical não supurativa, geralmente unilateral, com diâmetro maior ou igual a 1,5 cm

- Artrite.
- Meningite asséptica.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica (ecocardiografia).
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. As considerações anestésicas para pacientes com DK devem equilibrar adequadamente a demanda e a oferta de oxigênio ao miocárdio, com a manutenção da frequência cardíaca, contratilidade, pressão de enchimento e resistência vascular periférica conforme a necessidade. Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.

Referências

- Alam S, Sakura S, Kosaka Y. Anaesthetic management for caesarean section in a patient with Kawasaki disease. *Can J Anaesth.* 1995;42:1024-6.
- Morrison JE, Anderson M, Chan KC et al. A 15-year review of children with Kawasaki's Syndrome having general anesthesia or deep Sedation. *Paediatr Anesth.* 2005;15:1053-8.
- To L, Krazit ST, Kaye AD. Perioperative Considerations of Kawasaki Disease. *Ochsner J.* 2013;13(2):208-13.

Kearns-Sayre, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Kearns-Sayre (SKS) é uma miopatia mitocondrial caracterizada por oftalmoplegia externa progressiva, retinopatia pigmentar e defeitos da condução atrioventricular. O início da sintomatologia ocorre antes da 2ª década. Uma deleção no genoma mitocondrial tende a ser encontrada no tecido do sistema nervoso central. O espectro da doença é determinado pelas quantidades relativas e distribuição do DNA mitocondrial mutante versus normal. A mesma eliminação, mas com distribuição de órgãos diferentes, é encontrada na síndrome de Pearson. A SKS apresenta uma prevalência de 1:300.000. A síndrome foi descrita pelos oftalmologistas americanos Thomas P. Kearns e George Pomeroy Sayre (Kearns TP, Sayre GP. Retinitis

pigmentosa, external ophthalmoplegia and complete heart block. Archives of Ophthalmology, Chicago, 1958;60:280-9).

Fatores complicadores potenciais

- Oftalmoplegia externa (ptose grave, degeneração pigmentar da retina, perda visual progressiva).
- Perda auditiva sensorial.
- Alterações cardiovasculares. Bloqueio atrioventricular de segundo ou terceiro grau, bloqueio de ramo, síndrome de Stokes-Adams e morte súbita. Muitas vezes, começa com bloqueio fascicular anterior esquerdo, mas a progressão para bloqueio completo pode ser rápido. iQT prolongado com potencial desenvolvimento de torsade de pointes.
- Cardiomiopatia, insuficiência cardíaca.
- Alterações neuromusculares (disfunção cerebelar com ataxia, distrofia muscular de cinturas, miopatia com fraqueza do membro proximal, convulsões, demência).
- Associação com síndrome de Fanconi.
- Baixa estatura, cifoscoliose, pés cavos.
- Endocrinopatias múltiplas (diminuição da excreção 11-hidroxicorticóides).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e neurológica.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- A acidose deve ser corrigida de forma pré-operatória, se possível. Pacientes com acidemia láctica não devem receber solução de Ringer lactato. O estresse, como visto no perioperatório ou no curso de infecções, pode aumentar a demanda por adenosina trifosfato em níveis acima dos quais o paciente pode produzir.
- O envolvimento bulbar e a fraqueza dos músculos da faringe aumentam o risco de aspiração perioperatória.
- O bloqueio atrioventricular de segundo ou terceiro grau, o bloqueio do ramo ou bloqueio fascicular são comuns. O bloqueio de terceiro grau pode ocorrer e um marcapasso temporário deverá estar disponível.

- Pacientes com SKS podem ser particularmente sensíveis aos agentes de indução. Os opioides ou outros fármacos que inibem a unidade respiratória devem ser usados com cautela.
- É razoável evitar a succinilcolina em pacientes com miopatia significativa devido ao risco de uma resposta hipercalêmica exagerada. Os bloqueadores neuromusculares não despolarizantes devem ser administrados de forma incremental e com a monitoração apropriada, se necessário. Não existe relação com a Hipertermia Maligna.
- A deterioração clínica pós-operatória foi relatada. Pode ser necessária a manutenção de ventilação mecânica pós-operatória.

Referências

- Hara K, Sata T, Shigematsu A. Anesthetic management for cardioverter-defibrillator implantation in a patient with Kearns-Sayre syndrome. J Clin Anesth. 2004;16:539-41.
- Calzavacca P, Schmidt W, Guzzi M. General anesthesia for laparoscopic cholecystectomy in a patient with Kearns-Sayre syndrome. Case Rep Anesthesiol. 2011;2011:3p,806086.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:226-7.

Keutel, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Keutel (SK) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por calcificação difusa de cartilagens, braquitelefalangia, estenose pulmonar e hipoplasia do terço médio da face. A calcificação das cartilagens traqueobrônquicas é um achado radiológico incomum em lactentes e crianças menores de 15 anos. A mutação ocorre na matriz da proteína Gla. A SK esta relacionada a consanguinidade. Outras características são a surdez, baixa estatura, erupções cutâneas, neoplasia de tireoide, enfisema pulmonar, hipertensão arterial e presença de cardiopatias congênicas. Apresenta uma prevalência de 1:1.000.000 e foi descrita inicialmente por J Keutel (Keutel J, Jorgensen G, Gabriel P. A new autosomal recessive hereditary syndrome. Multiple peripheral pulmonary stenosis, brachytelephalangia, inner ear deafness, ossification or calcification of cartilages. Dtsch Med Wochenschr. 1971;96:1676-81).

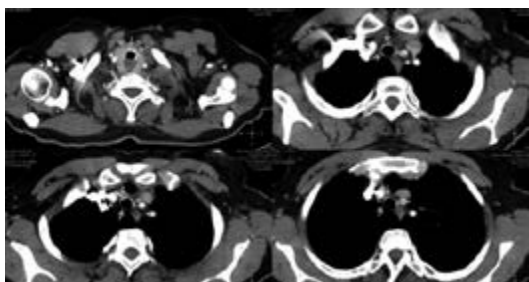


Fig.: Tomografia computadorizada de tórax de paciente com síndrome de Keutel evidenciando processo de calcificação traqueobrônquica. Modificada de: Khosroshahi HE, Sahin SC, Akyuz Y et al. Long term follow-up of four patients with Keutel syndrome. Am J Med Genet Part A. 2014;164A:2849-56.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipoplasia do terço médio da face).
- Cardiopatias congênicas (comunicação interventricular e interatrial, estenose pulmonar).
- Alterações respiratórias (anomalias nas cartilagens traqueobrônquicas, infecções de vias aéreas, asma brônquica).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. As considerações anestésicas para pacientes com SK devem equilibrar adequadamente a demanda e a oferta de oxigênio ao miocárdio, com a manutenção da frequência cardíaca, contratilidade, pressão de enchimento e resistência vascular periférica conforme a necessidade. Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Meier M, Weng LP, Alexandrakis E et al. Tracheobronchial stenosis in Keutel syndrome. Eur Respir J. 2001;17:566-9.

- Ozdemir N, Ersu R, Akalin F et al. Tracheobronchial calcification associated with Keutel syndrome. Turk J Pediatr. 2006;48(4):357-61.
- Khosroshahi HE, Sahin SC, Akyuz Y et al. Long term follow-up of four patients with Keutel syndrome. Am J Med Genet Part A. 2014;164A:2849-56.

King-Denborough, Síndrome de

Descrição

A síndrome de King-Denborough (SKD) é uma miopatia congênita com anormalidades músculo-esqueléticas e definitivamente associada à susceptibilidade a Hipertermia Maligna (MH). Também podem compor a síndrome: alterações oculares (ptose e fenda palpebral antimongólica, hipertelorismo, epicanto bilateral), orelhas de implantação baixa, clinodactilia, prega palmar única, hipotonia, hiperextensibilidade articular e retardo do desenvolvimento motor. A KDS é uma herança autossômica dominante; esporádica de incidência de 1:200.000. O epônimo esta relacionado a King e Denborough (King JO, Denborough MA, Zapf PW. Inheritance of malignant hyperpyrexia. Lancet. 1972;1:365-70).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Hipoplasia maxilar.
- Micrognatia.
- Palato arqueado.
- Hipotonia muscular.
- Hiperextensibilidade articular.
- *Pectus excavatum*.
- Escápulas aladas.
- Lordose lombar e escoliose torácica.
- Condição associada à Hipertermia Maligna.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Considerada como uma síndrome de *Noonan-like*.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações vertebrais).
- Avaliação pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente

disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Evitar agentes desencadeantes da Hipertermia Maligna.
- Uso criterioso de bloqueadores neuromusculares.
- Preferência por técnicas de anestesia regional.

Referências

- Iwatsubo T, Yoshikawa M, Karashima Y et al. Anesthetic management of the King-Denborough syndrome. *Masui*. 2001;50:390-3.
- Habib AS, Millar S, Deballi P 3rd et al. Anesthetic management of a ventilator-dependent parturient with the King-Denborough syndrome. *Can J Anaesth*. 2003;50(6):589-92.
- Maharaj R, Osborne IJS. The King-Denborough syndrome in the paediatric patient. *South Afr J Anaesth Analg*. 2007;13(2):27-30.

Kinsbourne, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante; doença neurológica rara que afeta, principalmente, crianças previamente hígidas, na faixa etária entre seis e trinta e seis meses, caracterizada pela presença de opsoclonia (movimentos oculares rápidos, irregulares, horizontais e verticais), mioclonias que podem afetar tronco, extremidades ou face e ataxia cerebelar. Pode ser considerada uma síndrome paraneoplásica pela associação com neuroblastomas, ganglioneuroma e hepatoblastomas. A doença também pode ser precedida por diferentes infecções virais (*Epstein Barr*, encefalite de St. Louis, Coxsackie, vírus vacinais (imunizações)), meningite asséptica e infecção por *Mycoplasma pneumoniae*. Afeta 1:10.000.000 de pessoas ao ano. Esta doença também é conhecida por síndrome da opsoclonia-mioclonia-ataxia cerebelar foi descrita em 1962 pelo austríaco Marcel Kinsbourne (Kinsbourne M. "Myoclonic encephalopathy of infants". *J Neurol Neurosurg Psychiatr*. 1962;25(3):271-6).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Mioclonias.
- Ataxia cerebelar.
- Sialorreia.
- Letargia.
- Considerada síndrome paraneoplásica (ocorre em 3% dos neuroblastos, havendo remissão dos sintomas após a retirada da neoplasia).

Recomendações perioperatórias

- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Seleção criteriosa de drogas anestésicas. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia. Drogas que desencadeiam ou agravam opsoclonias e mioclonias, como cetamina e etomidato, deverão ser evitadas nesses pacientes.
- Neuroblastoma localizado na adrenal ocorre levar a liberação de catecolaminas potencializando efeitos simpaticomiméticos (cetamina).

Referências

- Maranhão MVM, Holanda ACF, Tavares FL. Síndrome de Kinsbourne: Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol*. 2013;63(3):287-9.
- N Nisa, P Talawar, B Vasudevan. Anesthesia in a child with Kinsbourne syndrome: Does anesthesia technique matters? *Saudi J Anaesth*. 2016;10(4):468-70.

Klinefelter, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Klinefelter (SK) é uma anomalia dos cromossomos sexuais em que o paciente possui um cariótipo 47, XXY. A SK é a causa mais comum de hipogonadismo e infertilidade masculina. Indivíduos afetados também podem apresentar problemas comportamentais. Existe uma variabilidade fenotípica significativa, e os cariótipos XXXY, XXXXY, XXYY e alguns padrões de mosaico exibem características da síndrome de Klinefelter em graus variados. Os pacientes são mais propensos a ser intelectualmente comprometidos do que pacientes do XXY. Apresenta uma incidência de 1:500-700 nascidos vivos masculinos. O epônimo esta relacionado ao americano Harry Fitch Klinefelter Jr. (Klinefelter Jr

HF, Reifstein Jr EC, Albright F. Syndrome characterized by gynaecomastia, aspermatogenesis without A-Leydigism and increased excretion of follicle-stimulating hormone. *Journal of Clinical Endocrinology*, Baltimore, 1942;2:615-27.

Fatores complicadores potenciais

- Obesidade.
- Cardiopatias congênitas.
- Estatura relativamente baixa, com extremidades longas, osteoporose, escoliose, clinodactilia e sinostose radioulnar.
- Hipogonadismo.
- *Diabetes mellitus*.
- Doenças autoimunes.
- Bronquite crônica, infecções respiratórias de repetição.
- Paciente não cooperativo. Os pacientes frequentemente exibem problemas comportamentais, incluindo agressividade que pode dificultar a indução suave da anestesia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e neurológica.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Geralmente os pacientes demandam grande atenção no pré-operatório, e podem se beneficiar da pré-medicação.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Kato Y, Tsukamoto M, Ito S et al. General Anesthesia for a Klinefelter's Syndrome patient with Systemic Lupus Erythematosus. *Japanese Journal of Oral Diagnosis / Oral Medicine*. 2014;27(2):188-90.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:230-1.

Clippel-Feil, Síndrome de (Clippel-Feil, Sequência de)

Descrição

Anomalia congênita caracterizada por um número reduzido de vértebras cervicais ou hemivertebrais múltiplas fundidas em uma única massa óssea, produzindo um pescoço curto e largo com movimento limitado. A linha de cabelo baixa é outra característica constante. Uma longa lista de características associadas inclui torcicolo, assimetria facial, escoliose, cifose, Dispneia, disfagia, palato fendido, micrognatia, retardo mental, surdez, estrabismo, nistagmo, quadriplegia espástica, ataxia, parestesias e anormalidades musculares. Transtorno autossômico dominante ou esporádico. Mutações em vários genes podem resultar na síndrome, mais comumente no gene GDF6. Ocorre de forma isolada ou como parte de síndromes. Incidência aproximada de 1:42.000 nascidos vivos.

As mulheres são mais acometidas com a síndrome de Klippel-Feil (65%). A forma grave desta síndrome é conhecida como iniencefalia (retroflexão extrema da cabeça, espinha bífida e defeitos no osso occipital). Quando associada à síndrome de Bonnevie-Ulrich, é chamada de doença de Nielsen.

Em 1912 os franceses Maurice Klippel e André Feil fizeram uma interpretação abrangente da anomalia (Klippel K, Feil A. Un cas d'absence des vertèbres cervicales avec cage thoracique remontant jusque' à la base du crâne (cage thoracique cervicale). *Nouvelle iconographie de la Salpêtrière*, Paris, 1912;25:223-50).

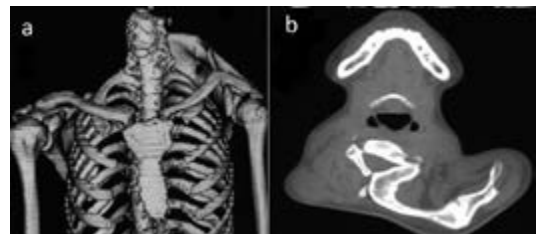


Fig.: Tomografia computadorizada tridimensional de coluna cervical e tórax mostrando fusão de vértebras C4-7 com escápula esquerda elevada (a) Um prolongamento ósseo liga a escápula esquerda com a lâmina vertebral (b). Modificado de: Ahuja V, Kazal S, Gombar S et al. Glidescope® for predicted difficult airway in Klippel-Feil syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol*. 2012;28:532-4.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações nas costelas e nas vértebras.
- Fenda palatina.
- Escoliose.

- Surdez.
- Torcicolo congênito.
- Pescoço curto.
- Alterações respiratórias.
- Cardiopatias congênicas (defeitos do septo ventricular).
- Alterações renais.
- Agenesia sacral.
- Condição associada a outras doenças (malformação de Arnold-Chiari, síndrome de Down).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações nas costelas e nas vértebras)
- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais e rigidez da coluna cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. As alterações da coluna cervical superior pode estar associadas a comprometimento neurológico. As sequelas neurológicas incluem síncope, paraplegia, hemiplegia, paralisias de nervos cranianos ou cervicais.
- Cuidado especial com o posicionamento.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Manivel S, Prasad R, Jacob R. Anesthetic management of a child with Klippel-Feil syndrome in the radiology suite. *Paediatr Anaesth.* 2005;15:171-2.
- Cakmakkaya OS, Kaya G, Altintas F et al. Anesthetic management of a child with Arnold-Chiari malformation and Klippel-Feil syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2006;16:355-6.
- Fernandes ML, Faria NC, Gonçalves TF et al. Anestesia para amigdalectomia em criança portadora de Síndrome de Klippel-Feil associada à Síndrome de Down. *Relato de Caso. Rev Bras Anesthesiol.* 2010;60(3):315-20.

- Ahuja V, Kazal S, Gombar S et al. Glidescope® for predicted difficult airway in Klippel-Feil syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2012;28:532-4.
- Altay N, Yuce HH, Aydogan H et al. Manejo de vias aéreas em recém-nascido com síndrome de Klippel-Feil. *Rev Bras Anesthesiol.* 2016;66:551-3.

Klippel-Trenaunay, Síndrome de (Klippel-Trenaunay-Weber, Síndrome de)

Descrição

Uma síndrome rara caracterizada por malformações hemangiomatosas capilares congênicas unilaterais e cavernosas do sistema arteriovenoso, crescimento excessivo de certos dedos e alterações osteo-hipertróficas de uma extremidade. Varizes geralmente envolvem as pernas, nádegas, abdômen e tronco inferior. Anomalias vasculares podem estar presentes no nascimento ou podem aparecer na infância. À medida que a criança cresce, o membro envolvido pode apresentar hipertrofia e várias veias podem aparecer. Muitas vezes, há um atraso mental leve. A maioria dos casos relatados são esporádicos, e a base genética da síndrome é desconhecida, entretanto alguns casos estão relacionados a mutações no gene *VG5Q*. Clinicamente, esta síndrome se assemelha a síndrome de Sturge-Weber.

Em 1900, Maurice Klippel e Paul Trénaunay relataram um paciente com hipertrofia assimétrica dos tecidos moles e ossos, juntamente com lesões hemangiomatosas da pele (Klippel M, Trénaunay P. *Du naevus variqueux ostéohypertrophique. Archives générales de médecine, Paris, 1900;3:641-72*).

Parkes Weber em 1907 descreveu mais três casos e em 1918 adicionou o componente fístulas arteriovenosas e, posteriormente, o epônimo triplo entrou em uso.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações cardiovasculares e hepáticas.
- Hemorragias (espontâneas ou por trauma).
- Malformações arteriovenosas no sistema nervoso central.
- Hemorragia subaracnoidea e síndrome da compressão radicular por hematoma desencadeadas por gestação, hipertensão, esforço físico e tosse.
- Coagulação intravascular disseminada, trombocitopenia, hipofibrinogenemia e aumento dos produtos de degradação da fibrina.

- Hemangiomas no pescoço, no tronco e nos membros.
- Varizes.
- Hipertrofia de membros inferiores e superiores.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e hematológica.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Nos casos de comprometimento da função hepática, fármacos metabolizados pelo fígado devem ser utilizados com cautela.
- Evitar bloqueios anestésicos.

Referências

- Módolo NSP, Braz JRC, Castiglia YMM et al. Anestesia para gestante portadora de síndrome de Klippel-Trenaunay. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2000;50(6):452-3.
- Barbara DW, Wilson JL. Anesthesia for surgery related to Klippel-Trenaunay syndrome: a review of 136 anesthetics. Anesth Analg. 2011;113(1):98-102.
- Lee JH, Chung HU, Lee MS. An anesthetic management of a patient with Klippel-Trenaunay syndrome. Korean J Anesthesiol. 2012;63(1):90-1.

Kounis, Síndrome de

Descrição

Clinicamente a síndrome de Kounis (SK) é definida como o surgimento concomitante de reação alérgica e síndrome coronariana aguda secundária a vasoespasmo. Duas variantes são descritas: tipo I, que ocorre em pacientes com artérias coronárias normais, e o tipo II, que ocorre em pacientes com doença aterosclerótica angiograficamente demonstrada, nos quais a reação alérgica pode ocorrer e provocar vasoespasmo e ruptura da placa de ateroma. O tipo III inclui pacientes com trombose coronária (incluindo trombose de *stents*). Várias condições foram relatadas como capazes de induzir a síndrome de Kounis, incluindo medicamentos, alimentos, picada de inseto e exposições ambientais. O mecanismo pelo qual esses alérgenos produzem vasoespasmo coronariano é a degranulação mastocitária e liberação de mediadores vasoativos (histamina, leucotrienos, serotonina) e proteases (triptase, quinase).

A associação entre evento coronariano e reação alérgica aguda foi descrita pela primeira vez em 1950 em um relato de caso de paciente com reação alérgica à penicilina. (Pfister CW, Plice SG. Acute myocardial infarction during a prolonged allergic reaction to penicillin. Am Heart J. 1950;40:945-7). O epônimo está relacionado ao cardiologista grego Nicholas G Kounis, que foi o primeiro a descobrir que os mesmos mediadores inflamatórios, liberados durante episódios alérgicos agudos, também estão aumentados no sangue ou na urina de pacientes que sofrem de síndromes coronarianas agudas.

Fatores complicadores potenciais

- Dor precordial.
- Arritmias (taquicardia, elevação do segmento ST, bloqueio atrioventricular).
- Disfunção ventricular.
- Precordialgia, vasoespasmo com choque cardiogênico e assistolia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Corticosteroides, anti-histamínicos, vasodilatadores (nitroglicerina) e bloqueadores de canais de cálcio são úteis.
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. As considerações anestésicas para pacientes com SK devem equilibrar adequadamente a demanda e a oferta de oxigênio ao miocárdio, com a manutenção da frequência cardíaca, contratilidade, pressão de enchimento e resistência vascular periférica conforme a necessidade.
- Evitar os opioides, como a morfina, codeína e meperidina. O fentanil e seus derivados devem ser os fármacos de escolha quando a analgesia opioide é necessária. Evitar dipirona e ácido acetilsalicílico.
- Evitar drogas que contenham sulfitos, como preservativos (anestésicos locais)
- A epinefrina é necessária na anafilaxia, mas pode agravar a isquemia e induzir vasoespasmo coronariano. Quando necessária, recomenda-se a adrenalina isenta de metabissulfeto de sódio em solução aquosa. Ainda não é consensual o seu uso na SK.
- Em pacientes com uso de beta-bloqueadores, a epinefrina pode ser ineficaz. Também pode promover mais vasoespasmo devido ao efeito adrenérgico alfa sem oposição. Glucagon pode ser considerado.
- Estabilizadores de membrana dos mastócitos podem ser usados.

Referências

- Rodrigues MCL, Coelho D, Granja C. Fármacos que Podem Provocar Síndrome de Kounis. *Rev Bras Anesthesiol.* 2013;63(5):426-8.
- Sánchez VO, Roca LC, Moreno AP. Síndrome de Kounis intraoperatória com melhoria das alterações eletrocardiográficas e da situação hemodinâmica após administração de nitroglicerina. *Rev Bras Anesthesiol.* 2014;64(4):281-5.
- Juste JFM, Garces TR, Enguita RG et al. Complicações cardíacas em síndrome de Kounis tipo I induzida por metamizol. *Rev Bras Anesthesiol.* *Rev Bras Anesthesiol.* 2016;66(2):194-6.

Kugelberg-Welander, Doença de (Atrofia Muscular Espinhal tipo III; Atrofia Muscular Espinhal Juvenil)

Descrição

A doença de Kugelberg-Welander é uma herança autossômica recessiva caracterizada por atrofia muscular espinhal por degeneração celular do corno anterior levando a deformidades esqueléticas, cifoescoliose e contraturas. O defeito genético está localizado no gene SMN1. Esta doença do neurônio motor inferior geralmente tem seu início na infância, com expectativa de vida normal. A fraqueza muscular e a atrofia geralmente começam com os músculos proximais dos membros. O epônimo está relacionado aos suecos Erik Klas Henrik Kugelberg e Lisa Welander (Kugelberg E, Welander L. Heredofamiliar juvenile muscular atrophy simulating muscular dystrophy. *Archives of Neurology*, Chicago, 1956;75: 500).

Fatores complicadores potenciais

- Atrofia muscular espinhal.
- A eletromiograma mostra evidências de desnervação e reinervação, com fibrilações e fasciculações.
- Alterações neuromusculares (Fraqueza e atrofia muscular começando nos músculos proximais dos membros, especialmente da cintura. Mais tarde, a fraqueza muscular envolve a musculatura distal. O início da fraqueza pode ser assimétrico. Pode haver pseudo-hipertrofia dos músculos da panturrilha (aparecendo hipertrofiado em comparação com os músculos das coxas atrofiadas)).
- Cifoescoliose.
- Alterações respiratórias (infecções respiratórias de repetição).

- Arritmias (taquiarritmias atriais e bloqueio atrioventricular).
- Apneia do sono.
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar e cardiológica.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Portanto, nos pacientes portadores de refluxo gastroesofágico é desejável incluir na medicação pré-anestésica fármacos que aumentem o pH gástrico.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta exagerada e prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- A sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas, o acúmulo de secreções e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Anestesia espinhal/epidural deverá ser evitada em razão de deformidades de coluna.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Singh GP, Prabhakar H, Chowdhury T. Anesthetic management of patient with Kugelberg-Welander syndrome undergoing removal of scalp dermoid. *J Neurosurg Anesthesiol.* 2011;23(2):170-1.
- Espahbodi E, Yaghooti AA, Sadrossadat H et al. General Anesthesia Plus Muscle Relaxant in a Patient with Kugelberg Welander Disease: A Case Report. *Archives of Anesthesiology and Critical Care* 2015. 1(1):34-36.
- El Harchaoui, A. Karim; Dwars, Boudewijn J.; Soesan, Marcel et al. Anaesthesia and orphan disease: a patient with spinal muscular atrophy type III (Wohlfart-Kugelberg-Welander syndrome) undergoing laparoscopic cholecystectomy. *European Journal of Anaesthesiology*: March 2015 - Volume 32 - Issue 3 - p 211-213
- McLoughlin L, Bhagvat P. Anaesthesia for caesarean section in spinal muscular atrophy type III. *International Journal of Obstetric Anesthesia.* 2004;13(3):192-5.



Langer-Giedion, Síndrome de (Tricorrinofalangeana Tipo II, Síndrome)

Descrição

Síndrome ocasionada pela Deleção do segmento 8q24.11-q24.13, caracterizada por uma combinação de retardo mental e outras anormalidades físicas, incluindo exostoses múltiplas, facies peculiar e pele redundante. As características faciais incluem um nariz bulboso com septo e asas espessadas, *filtrum* proeminente, lábios finos e micrognatia. Durante os primeiros cinco anos de vida, as infecções respiratórias são recorrentes. Presente desde o nascimento. Ambos os sexos são afetados. Esta síndrome foi descrita pelos radiologistas Leonard O. Langer Jr (1968) e Andreas Giedion (1966).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia/retrognatia.
- Alterações vertebrais.
- Escoliose.
- Frouxidão articular.
- Costelas pequenas.
- Cardiopatias congênitas.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada

antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Avaliação radiológica (alterações nas costelas e nas vértebras).
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Graybeal LS, Baum VC, Durieux ME. Anaesthetic management of a patient with tricho-rhinophalangeal syndrome. *Eur J Anaesthesiol.* 2005; 22(5):400-2.
- Michalek P, Doherty JT, Vesela MM. Anesthetic management of a child with Langer-Giedion (TRPS II) syndrome. *J Anesth.* 2009;23(3):456-9.
- Kumar KR, Dehran M, Rangasamy V et al. Unanticipated subglottic stenosis complicating airway management of a child with Langer-Giedion syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2013;23:968-9.

Laron, Síndrome de

Descrição

Distúrbio autossômico, recessivo, caracterizado pela baixa estatura associada a níveis de hormônio de crescimento normais ou elevados, e níveis séricos baixos do fator de crescimento *insulina-like* tipo 1 (IGF-1). Ocorre incapacidade de responder normalmente ao hormônio do crescimento de origem endógena ou exógena. As características clínicas são indistinguíveis da deficiência de hormônio de crescimento isolada não tratada. A doença é causada por mutações no gene GHR no cromossomo 5. Além do nanismo, esses pacientes podem ter anormalidades craniofaciais, metabólicas, musculoesqueléticas e genitourinárias. O epônimo esta relacionado ao endocrinologista pediátrico Zvi Laron (Laron Z, Pertzelan A, Mannheimer S. Genetic pituitary dwarfism with high serum concentration of growth hormone - A new inborn error of metabolism? Israel Journal of Medical Sciences, Tel Aviv, March-April 1966;2(2): 152-1955).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fronte proeminente, achatamento da base nasal, hipoplasia da mandíbula).
- As dimensões da orofaringe são pequenas. Os pacientes podem ser propensos a morbidade neurológica e distúrbios do sono.
- Baixa estatura.
- Estenose espinhal (estenose de forame magno).
- Alterações degenerativas precoce da articulação atlanto-odontoide. Instabilidade atlantoaxial (hipoplasia odontoide/ os odontoideum).
- Mielopatia.
- Cifoescoliose.
- Pneumopatia restritiva.
- Hipertensão pulmonar.
- Convulsões.
- Hidrocefalia.

Recomendações perioperatórias

- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais.
- Evitar sedação pré-operatória. As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical. Preparo

para via aérea difícil (a laringoscopia deve ser realizada com tração axial devido à instabilidade cervical).

- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- A anestesia regional (neuroaxial e bloqueios periféricos), não apresenta contra-indicação, é benéfica. Entretanto, em virtude da baixa estatura, as doses dos anestésicos locais deverão ser individualizadas. Pequenos volumes anestésicos produzem bloqueios extensos. A presença de escoliose está aumentada nestes pacientes, o que pode dificultar a punções no neuroeixo.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Kornreich L, Horev G, Schwarz M et al. Laron Syndrome abnormalities: spinal stenosis, os odontoideum, degenerative changes of the atlanto-odontoid joint, and small oropharynx. Am J Neuroradiol. 2002;23(4):625-31.
- Bhatia K, Cockerham R. Anaesthetic management of a parturient with Laron syndrome. Int J Obstet Anesth. 2011;20(4):344-6.

Larsen, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante, relacionada a mutação no gene FLNB; a variante recessiva também foi descrita. É uma síndrome de luxações congênitas múltiplas associadas a anomalias ósseas, incluindo *flat facies* com região frontal

proeminente. Foi inicialmente descrita por Larsen e colegas (Larsen LJ, Schottstaedt ER, Bost CF. Multiple congenital dislocations associated with characteristic facial abnormality. *Journal of Pediatrics*, St. Louis, 1950;37: 574-81).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda palatina.
- Alterações vertebrais (vértebras cervicais hipoplásicas, instabilidade cervical).
- Luxações.
- *Pectus excavatum*.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo atrial, defeitos do septo ventricular, prolapso de valva mitral, insuficiência aórtica).
- Anomalias na laringe e na traqueia (laringotraqueomalacia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Preparo para via aérea difícil (a laringoscopia deve ser realizada com tração axial devido a instabilidade cervical). Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).
- Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia da endocardite bacteriana.

Referências

- Michel TC, Rosenberg AL, Polley LS. Obstetric anesthetic management of a parturient with Larsen syndrome and short stature. *Anesth Analg*. 2001;92:1266-7.
- Morishima T, Sobue K, Tanaka S et al. Sevoflurane for general anaesthetic management in a patient with Larsen syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2004;14:194-5.

Leiden, Deficiência do Fator V de

Descrição

A deficiência do Fator V de Leiden (DFVL) é a causa hereditária conhecida mais comum de trombofilia. Está presente em aproximadamente 5% da população caucasiana. Entretanto, apenas 1% desta população são homozigotos para o Fator

V de Leiden e possuem um quadro mais grave. Nessa doença autossômica dominante, há uma interferência na atuação da proteína C, na sua forma ativada, causando uma predisposição à hipercoagulabilidade e à trombose. Seu nome foi dado em referência à cidade de Leiden (Holanda) onde foi identificada por R. Bertina e colegas em 1994 (Bertina RM, Koeleman BP, Koster T et al. Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature*. 1994;369(6475): 64-7).

Fatores complicadores potenciais

- Trombose venosa profunda.
- Embolia pulmonar.
- Acidente vascular cerebral.
- Ataque isquêmico transitório.
- Infarto agudo do miocárdio.
- Terapia anticoagulante.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação e orientação hematológica.
- Tromboprofilaxia medicamentosa e mecânica.
- A anestesia regional pode ser realizada em casos selecionados.

Referências

- Donahue BS. Factor V Leiden and perioperative risk. *Anesth Analg*. 2004;98(6):1623-34.
- Harnett MJ, Walsh ME, McElrath TF et al. The use of central neuraxial techniques in parturients with factor V Leiden mutation. *Anesth Analg*. 2005;101(6):1821-3.
- Ortega MP, Villarroya BI, Perales PO et al. Analgesia for childbirth in a patient with factor V Leiden mutation. *Rev Esp Anestesiol Reanim*. 2007;54(1):41-4.
- Erkalp K, Comlekci M, Inan B et al. Regional block anesthesia in a patient with factor V Leiden mutation and axillary artery occlusion. *Local Reg Anesth*. 2011;4:7-10.

Leigh, Síndrome de

Descrição

Esta doença clinicamente heterogênea é caracterizada por degeneração da substância cinzenta e necrose focal do tronco encefálico. A doença tem sido associada principalmente a deficiências de complexos mitocondriais (genomas mitocondriais), mas também tem sido associada a outras anormalidades, como a deficiência de piruvato carboxilase. Parece que defeitos em uma variedade de genes envolvidos no metabolismo energético, em particular os genes mitocondriais, podem causar

este fenótipo clínico. O curso clínico da doença é marcado por remissões e exacerbações agudas. A síndrome de Leigh afeta 1:40.000 recém nascidos, sendo no entanto mais comum em determinadas populações. Nas Ilhas Faroé atinge 1:1.700 recém nascidos. O epônimo esta relacionado a Denis Leigh que descreveu a síndrome em 1951 (Leigh D. Subacute necrotizing encephalomyopathy in an infant. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1951;14:216-21).

Fatores complicadores potenciais

- Alterações oculares (oftalmoplegia externa, nistagmo, anomalias pupilares, atrofia óptica, cegueira).
- Perda de audição.
- Alterações pulmonares (sibilância, pneumonia por aspiração, respirações de Cheyne-Stokes, hipoventilação, apneia central, insuficiência respiratória).
- O estado respiratório pode ser agudamente agravado pela cirurgia, anestesia geral ou doença intercorrente.
- Cardiomiopatia hipertrófica.
- Alterações neurológicas: degeneração da substância cinzenta, necrose focal do tronco encefálico, lesões simétricas no terceiro ventrículo, gânglios basais, cerebelo e medula espinhal. O córtex é poupado. As manifestações clínicas variáveis incluem atraso no desenvolvimento, hipotonia, convulsões, fraqueza, tremor, ataxia, reflexos do tendão profundo ausentes.
- Retardo de crescimento.
- Escoliose.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar e neurológica.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- A acidose deve ser corrigida de forma pré-operatória, se possível. Pacientes com acidemia láctica não devem receber solução de Ringer lactato. O estresse, como visto no perioperatório ou no curso de infecções, pode aumentar a demanda por adenosina trifosfato em níveis acima dos quais o paciente pode produzir.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.

- Os pacientes podem estar em maior risco de broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- O uso crônico de medicamentos anticonvulsivantes pode alterar o metabolismo de alguns medicamentos anestésicos.
- Manutenção da temperatura corporal.
- É razoável evitar a succinilcolina em pacientes com miopatia significativa devido ao risco de uma resposta hipercalêmica exagerada. Os bloqueadores neuromusculares não despolarizantes devem ser administrados de forma incremental e com a monitoração apropriada, se necessário.
- A deterioração clínica pós-operatória foi relatada. Os pacientes podem ter respostas anormais à hipoxia e à hipercarbia, além da fraqueza muscular. Pode ser necessária a manutenção de ventilação mecânica pós-operatória.

Referências

- Shear T, Tobias JD. Anesthetic implications of Leigh's syndrome. Paediatr Anaesth. 2004;14:792-7.
- Ellis Z, Bloomer C. Outpatient anesthesia for oral surgery in a juvenile with Leigh disease. Anesth Prog. 2005;52:70-3.
- Gozal D, Goldin E, Shafran-Tikva S et al. Leigh syndrome: anesthetic management in complicated endoscopic procedures. Paediatr Anaesth. 2006;16:38-42.
- Kocamanoglu IS, Sarihasan E. Abordagem anestésica em paciente pediátrico com síndrome de Leigh. Rev Bras Anesthesiol. 2013;63(2):220-2.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:244-5.

Lenz-Majewski, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Lenz-Majewski (SLM) é uma doença rara de etiologia desconhecida caracterizada por hiperostose, macrocefalia, hipertelorismo, atresia coanal, nanismo, *cutis laxa*, sinfalangismo proximal, sindactilia, braquidactilia e retardo men-

tal. Ocorre esclerose esquelética progressiva, e algumas características lembram a Progeria. Presente desde o nascimento. Acredita-se que a SLM seja transmitida como uma característica autossômica dominante.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Estenose ou atresia coanal.
- Tórax rígido.
- Micrognatia.
- Contraturas.
- Atrofia cerebral.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Alta mortalidade neonatal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias nas costelas).
- Avaliação neurológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de relaxante muscular não despolarizante apresenta eficácia imprevisível.
- A anestesia regional pode ser realizada em casos selecionados.
- Dada as condições respiratórias coexistentes, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Font A, Casas JI, Koller T et al. Anaesthetic management of a child affected by Lenz-Majewski syndrome: a case report: 10AP2-3. Eur J Anaesthesiol. 2013;30(Suppl.51):159-60.

LEOPARD, Síndrome (Lentiginose Múltipla)

Descrição

A síndrome LEOPARD (SL) é uma doença congênita rara que pode se manifestar com anomalias cardíacas, lentiginoses múltiplas, hipertelorismo, retardo de crescimento e surdez. Herança autossômica dominante de expressão variável; mutações no gene PTPN11 localizado no segmento 12q24.1. LEOPARD é acrônimo para *Lentiginos, Electrocardiographic conduction, Ocular hypertelorism, Pulmonary stenosis, Abnormalities of genitália, Retardation of growth e Deafness*.



Fig.: Facies de paciente com Síndrome LEOPARD: lentiginos, hipertelorismo e protusão da língua (a,b). Modificado de: Cançado FHSQ, da Silva LCP, Taitson PF et al. Do you know this syndrome? Leopard syndrome. An Bras Dermatol. 2017;92(1):127-9

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (assimetria facial).
- Prognatismo.
- Cardiopatias congênicas (cardiomiopatia hipertrófica obstrutiva por estenose pulmonar e/ou estenose subaórtica).
- Arritmias (distúrbio de condução).
- *Pectus carinatum*.
- Escápulas aladas.
- Cifose.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com

a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. As considerações anestésicas para pacientes com SL devem equilibrar adequadamente a demanda e a oferta de oxigênio ao miocárdio, com a manutenção da frequência cardíaca, contratilidade, pressão de enchimento e resistência vascular periférica conforme a necessidade.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia da endocardite bacteriana.

Referências

- Yeoh TY, Wittwer ED, Weingarten TN et al. Anesthesia and LEOPARD syndrome: a review of forty-nine anesthetic exposures. *J Cardiothorac Vasc Anesth.* 2014;28(5):1243-50.

Loeys-Dietz, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Loeys-Dietz (SLD) é um distúrbio do tecido conectivo com características semelhantes às da síndrome de Marfan (*marfanoid habitus*). As características comuns incluem risco aumentado de aneurisma e dissecção de aorta ascendente, e membros e dedos anormalmente longos. As características adicionais incluem hipertelorismo, úvula bifida, cicatrização anormal e hematomas. A herança é autossômica dominante. A síndrome de Loeys-Dietz foi identificada e caracterizada pelos geneticistas pediátricos Bart Loeys e Harry Dietz na Johns Hopkins University em 2005.

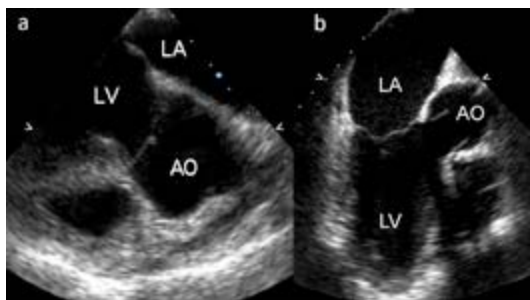


Fig.:(a) Vista ecocardiográfica transgástrica da raiz da aorta evidenciando aneurisma sem dissecção evidente; (b)Esôfago médio, duas câmaras, eixo longitudinal da raiz aórtica. A substituição protética é evidente, com uma excursão sistólica completa normal das cúspides aórticas nativas reimplantadas (LA, átrio esquerdo; LV,

ventrículo esquerdo; AO, raiz da aorta). Augoustides JGT, Plappert T, Bavaria JE. Aortic decision-making in the Loeys-Dietz syndrome: Aortic root aneurysm and a normal-caliber ascending aorta and aortic arch. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2009;138(2):502-3.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda palatina.
- Craniossinostose.
- Alterações osteoarticulares (dolicoestenomelia, aracnodactilia, camptodactilia, pés planos, escoliose, hiper mobilidade articular ou contraturas, anomalias da coluna cervical).
- *Pectus excavatum* ou *Pectus carinatum*.
- Alterações neurológicas.
- Anomalias cardiovasculares (cardiopatias congênitas (*ducto arteriosus* patente, defeito do septo atrial, valva aórtica bicúspide), regurgitação aórtica, dilatação da raiz da aorta, aneurisma e dissecção de aorta ascendente).
- Instabilidade hemodinâmica.
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica
- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico. Seleção criteriosa das drogas anestésicas a fim de evitar instabilidade hemodinâmica. Ecocardiografia transesofágica.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.

- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Lowe.

Referências

- Bunting AC, Bould MD. Hemodynamic instability during anesthesia in an adolescent with Loey-Dietz syndrome: a case report. *Paediatr Anaesth.* 2014; 24(12):1302-4.
- Cronin J, Cuschieri HB, Dong X et al. Anesthesia considerations for cesarean delivery in a patient with Loey-Dietz syndrome. *A & A case reports.* 2015; 4(4):47-8.
- Johnson JG, Bray JP, Risher WH et al. Loey-Dietz syndrome: perioperative anesthesia considerations. *Middle East J Anaesthesiol.* 2016;23(5):569-76.

Lowe, Síndrome de (Oculocerebrorenal, Síndrome)

Descrição

Síndrome de distrofia oculocerebrorenal ligada ao cromossoma X, caracterizada por retardo psicomotor grave, hiperatividade com movimentos coreoatetóticos bizarros e gritos. As pessoas afetadas têm olhos pequenos, glaucoma congênito, cataratas congênicas bilaterais, estrabismo, hipotonia muscular e ausência de reflexos. Existe uma disfunção tubular renal que provoca proteinúria e acidose. Esta síndrome é causada por um defeito no gene OCLR1, que está envolvido na polimerização da actina. Os sintomas aparecem na infância com predominância no sexo masculino e com uma prevalência de aproximadamente 1:500.000. O epônimo está relacionado ao pediatra americano Charles Upton Lowe (Lowe CU, Terrey M, MacLachlan EA. *Organic aciduria, decreased renal ammoniac production, hydrophthalmos, and mental retardation. A distinct clinical entity.* *American Journal of Diseases of Children,* Chicago, 1952;83:164-84).

Fatores complicadores potenciais

- Alterações oculares (hidroftalmia, catarata, opacidade do cristalino, nistagmo, glaucoma).
- Deficiência intelectual leve a moderada. Alterações comportamentais (agressividade, gritos).
- Retrognatismo.
- Alterações neuromusculares (hipotonia, tremor intencional).
- Convulsões.
- Alterações osteoarticulares (raquitismo resistente à vitamina D, escoliose, cifose, *genu valgum*, articulações hiper móveis, osteomalacia, contraturas em flexão dos dedos, baixa estatura).
- Alterações renais (acidose tubular renal, aminoacidúria, proteinúria, perda de carnitina, fosfatúria com hipofosfatemia, falência renal).
- Associação com a síndrome de Fanconi.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar e renal.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos (fosfato, nível de cálcio ionizado). Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Devido a acidose metabólica crônica os pacientes podem estar recebendo terapia com bicarbonato crônico. A hipocalcemia estável crônica geralmente é bem tolerada, mas existe o risco de arritmia perioperatória. Hiperventilação e hiperglicemia podem diminuir ainda mais os níveis de potássio no sangue e devem ser evitadas.

- Os pacientes acidóticos são mais sensíveis aos opioides. A disfunção renal tem implicações para a titulação de fluidos no perioperatório e para a escolha de drogas.
- As extremidades devem ser cuidadosamente posicionadas e acolchoadas.
- Os pacientes podem ter pressão intraocular elevada e as posições ou intervenções que elevem ainda mais a pressão intraocular devem ser evitadas, quando possível. Pacientes com glaucoma podem fazer uso crônico de colírios beta-bloqueadores. Atropina e outros anticolinérgicos devem ser evitados em pacientes com glaucoma.

Referências

- Saricaoğlu F, Demirtas F, Aypar Ü. Preoperative and perioperative management of a patient with Lowe syndrome diagnosed to have Fanconi's syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2004;14:530-31.
- Chung JY, Kwon JH, Seo KC et al. The perioperative management of a patient with lowe syndrome for general anesthesia: A case report. *Korean J Anesthesiol.* 2009;56(1):112-5.
- Pandey R, Garg R, Chakravarty C et al. Lowe's syndrome with Fanconi syndrome for ocular surgery: perioperative anesthetic considerations. *J Clin Anesth.* 2010;22(8):635-7.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:259-60.

Lown-Ganong-Levine, Síndrome de

Descrição

Na síndrome de Lown-Ganong-Levine (SLGL), as fibras de James, que são análogas às fibras de Kent (síndrome de Wolff-Parkinson-White), contornam o nó AV, mas inserem-se no feixe His. Como consequência, o intervalo PR é curto, mas não há onda delta porque a sequência de despolarização ventricular é normal. A presença de fibras de James configura um potencial circuito de reentrada com a possibilidade de desenvolvimento de taquicardia supraventricular paroxística. A síndrome foi descrita em 1952 (Lown B, Ganong WF, Levine SA. The syndrome of short P-R interval, normal QRS complex and paroxysmal rapid heart action. *Circulation.* 1952; 5(5):693-706).

Fatores complicadores potenciais

- Arritmias (taquicardia supraventricular paroxística).
- Palpitações.
- Tonturas.
- Dispneia.
- Síncope.
- Parada cardíaca.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Episódios de taquicardia reentrante podem ser induzidos por estimulação simpática e, portanto, é importante a sedação pré-operatória.
- As drogas usadas para tratar a taquicardia (adenosina ou beta-bloqueadores) podem exacerbar a doença das vias aéreas reativas.
- Situações perioperatórias de aumento do tônus vagal, podem inibir a condução anterógrada normal através do nódulo AV e desencadear a condução pelo trato com pré-excitação (intervalo de PR curto).
- A terapia crônica com amiodarona pode causar hipotireoidismo ou fibrose pulmonar.

Referências

- Sharma MK, Misra S. Anaesthetic management of a patient with Lown Ganong Levine syndrome—a case report. *Med J Armed Forces India.* 2011;67:285-7.
- Kannan S, Sherwood N. Termination of supraventricular tachycardia by propofol. *Br J Anaesth.* 2002;88:874-5.

Lujan-Fryns, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Lujan-Fryns (SLF) é uma herança dominante ligada ao cromossoma X (mutação no gene MED12), reconhecida pelo retardo mental e *Marfanoid habitus*. É uma dismorfia de frequência desconhecida que envolve especialmente o sexo masculino. Apresenta dismorfismo facial (fácies grosseira), aparência marfanóide, extremidades em forma de cilindros longos e problemas comportamentais. A hérnia diafragmática e a hipoplasia pulmonar são anomalias que ocorrem nesta síndrome. A SLF foi descrita por JE Lujan (1984) e JP Fryns (1987) (Lujan JE, Carlin ME, Lubs HA. A form of X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *American Journal of Medical Genetics,* 1984,17: 311-22. Fryns JP, Buttians

M. X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *American Journal of Medical Genetics*, 1987,28:267-74).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia.
- Cardiopatias congênitas.
- Alterações diafragmáticas.
- Alterações genitourinárias e gastrointestinais.
- Alterações respiratórias (reserva pulmonar limitada, hipoplasia pulmonar).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações diafragmáticas).
- Avaliação pulmonar e cardiológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco

aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional. Recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória. Possibilidade de ventilação mecânica prolongada no pós-operatório.

Referências

- Onal O, Dogru F, Aslanlar E et al. Anesthetic approach to the patient with Lujan-Fryns syndrome. *Surgery Curr Res*. 2014;4(6):165.
- Sargin M, Uluer MS, Şahin O. Non-operating room anesthesia in a patient with Lujan-Fryns syndrome. *Cukurova Med J*. 2016; 41(Supplement 1):33-35.

M

Machado-Joseph, Doença de

Descrição

A doença de Machado-Joseph (DMJ), também conhecida por ataxia SCA3, é uma neuropatologia de origem genética, que se manifesta por uma progressiva ataxia cerebelar. A doença é autossômica dominante causada por uma mutação no gene ATXN3, localizado no cromossoma 14q. Acomete pacientes entre os 35 aos 50 anos de idade, surgindo mais tarde ou mais cedo conforme a gravidade da mutação. A prevalência a nível global é estimada entre 0,3-2:100.000. O epônimo esta relacionado aos patriarcas das famílias cujos membros a doença foi descrita inicialmente, William Machado e Antone Joseph. Eles eram açorianos emigrados em Massachusetts, um grupo étnico que apresentava a máxima prevalência, em particular entre a população da Ilha das Flores, na qual cerca de 1:140 indivíduos tinham o diagnóstico da doença (Nakano KK, Dawson DM, Spence A. Machado disease. A hereditary ataxia in Portuguese emigrants to Massachusetts. *Neurology*. 1972;22(1):49-55).

Fatores complicadores potenciais

- Ataxia.
- Espasticidade.
- Perda do controle muscular e da coordenação motora nos membros superiores e inferiores.
- Oftalmoplegia, nistagmo, diplopia.
- Perturbações da visão.
- Disartria, disfagia.
- Pneumonias de repetição.
- *Diabetes mellitus*.

Recomendações perioperatórias

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo

gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Os pacientes podem ter anormalidades de controle respiratório e disfunção pulmonar. A disfunção autonômica também pode complicar o manejo perioperatório. As fenotiazinas, as butirofenonas, a metoclopramida e outros bloqueadores dopaminérgicos podem exacerbar distúrbios do movimento. Ondansetron é seguro como antiemético porque não possui efeitos antidopaminérgicos.
- A anestesia regional já foi utilizada com sucesso, entretanto ainda permanecem controvérsias quando a sua realização em pacientes com doença neurológica preexistente.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.

Referências

- Teo AY, Goy RW, Woon YS. Combined spinal-epidural technique for vaginal hysterectomy in a patient with Machado-Joseph disease. *Reg Anesth Pain Med*. 2004;29:352-4.
- Rofaeel A, Balki M, Carvalho JC. Case report: successful labour epidural analgesia in a patient with spinocerebellar ataxia. *Can J Anaesth*. 2007;54:467-70.

- Iida R, Kato J, Ogawa S. Severe back pain following epidural analgesia in patients with spinocerebellar ataxia: a report of two cases. *J Clin Anesth.* 2011; 23:314-7.

Madelung, Doença de (Launois-Bensaude, Síndrome de; Lipomatose Simétrica Benigna)

Descrição

Proliferação similar à neoplasia de adipócitos marrons funcionalmente defeituosos; associada ao etilismo crônico. Ocorre acúmulo de massas de tecido adiposo no tronco, no pescoço e nos membros, cosmeticamente desfigurantes. A desfiguração cosmética devido à deposição de gordura na região cervicotorácica resulta em uma aparência pseudoatlética. A incidência estimada é de 1:25.000 e afeta os homens em uma relação de 30:1. O cirurgião alemão Otto Wilhelm Madelung estudou 33 casos e foi o primeiro a fornecer uma descrição da doença em 1888 (Madelung OW. Ueber den Fetthals (diffuses Lipom des Halses). *Arch Klin Chir.* 1888;37:106-30).

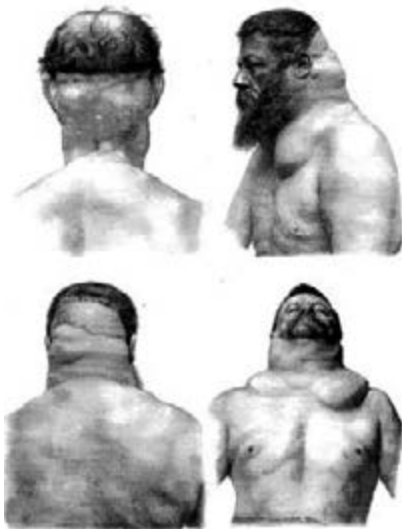


Fig.: Doença de Madelung. Ilustração da publicação original do Prof. Dr. Madelung, *Langenbeck's Archiv Bd. XXXVII Heft I.*

Fatores complicadores potenciais

- Limitação da mobilidade do pescoço, abertura reduzida da boca.
- Varizes de esôfago.
- Doença hepática devido ao etilismo crônico.
- Sangramentos.

- Compressão extrínseca das vias aéreas levam a alterações respiratórias (compressão de estruturas cervicais e mediastinais).
- Dificuldade de posicionamento do paciente.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Posicionamento adequado com coxins. A intubação traqueal acordada com auxílio de fibroscópio é altamente recomendada.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Nos casos de comprometimento da função hepática, fármacos metabolizados pelo fígado devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação.
- Possibilidade/ manejo do sangramento intraoperatório.
- Risco de extubação difícil (compressão extrínseca).

Referências

- Conroy JP. Airway management: a patient with Madelung disease. *AANA J.* 2006;74(4):281-4.
- Coimbra P, Barbot J, Lacerda M. Airway management in a patient with Madelung's disease: 19AP3-1. *Eur J Anaesthesiol.* 2008;25(Suppl. 44):241.

Marden-Walker, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica recessiva, caracterizada por blefarofimose, microcefalia, micrognatia, contra-turas múltiplas, aracnodactilia, camptodactilia, cifoscoliose e desenvolvimento físico retardado. Frequentemente associada a rins displásicos císticos, dextrocardia e alterações no sistema nervoso central (malformação de Dandy-Walker, agenesia do corpo caloso). Marden e Walker descreveram esta síndrome em 1966 (Marden PM, Walker WA. A new generalized connective tissue syndrome. *Am J Dis Child.* 1966;112:225-8).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Microstomia.
- Contraturas articulares múltiplas.
- Escoliose.
- *Pectus carinatum*.
- Associação com malformação de Dandy-Walker.
- Alterações respiratórias (hipoplasia pulmonar).
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e articulares).
- Avaliação neurológica, renal, cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:266-7.

Marfan, Síndrome de

Descrição

Uma desordem do tecido conjuntivo que afeta principalmente o sistema músculo-esquelético, o sistema cardiovascular e olhos. Os pacientes têm uma aparência astênica, com alta estatura, membros longos e aracnodactilia. Existe uma musculatura mal desenvolvida, uma minúscula gordura subcutânea, um laxismo das articulações e ligamentos. Frequentemente, há *Pectus excavatum* ou uma deformidade em forma de funil do tórax, cifose, escoliose dorsal, pés planos e dedos do martelo. O rosto pode apresentar uma aparência idosa e uma expressão melancólica. O desenvolvimento mental geralmente é normal. Ocorre luxação do cristalino e há uma alta frequência de glaucoma ou descolamento da retina. A ruptura da aorta é a causa mais comum de morte. É uma herança autossômica dominante (mutação no gene FBN1 localizado no cromossoma 15). Incidência de 1:5.000-10.000 dos nascidos vivos. Geralmente os pacientes não ultrapassam a quarta década de vida. Epônimo relacionado ao pediatra francês Antoine Bernard-Jean Marfan (Marfan AB. Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'aminicissement. Bulletins et memoires de la Société médicale des hôpitaux de Paris, 1896;13:220-6).

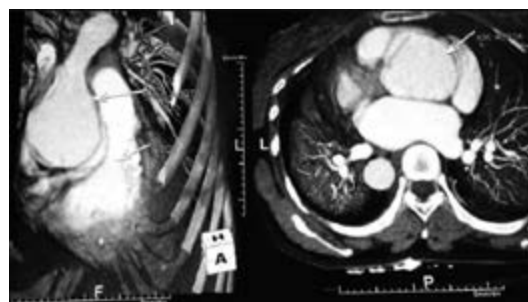


Fig.: Tomografia computadorizada do tórax de paciente portador de síndrome de Marfan de 47 anos mostrando raiz da aorta extremamente dilatada. Ghatak T, Samanta S, Samanta S. Anesthetic management of a patient with Marfan syndrome and severe aortic root dilatation undergoing cholecystectomy and partial hepatic resection. Saudi J Anaesth. 2013 ;7(4):461-3.

Fatores complicadores potenciais

- Palato arqueado e estreito.
- Fenda palatina.
- Hérnia diafragmática.
- Cifoescoliose.

- *Pectus excavatum*.
- Hiperextensibilidade, luxações.
- Alterações respiratórias (infecções de repetição, cistos pulmonares, pneumotórax espontâneo, doença pulmonar obstrutiva crônica).
- Alterações cardiovasculares (prolapso de valva mitral, insuficiência, aórtica e mitral, dissecação aórtica, derrame pericárdico).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. As considerações anestésicas para pacientes com síndrome de Marfan devem equilibrar adequadamente a demanda e a oferta de oxigênio ao miocárdio, com a manutenção da frequência cardíaca, contratilidade, pressão de enchimento e resistência vascular periférica conforme a necessidade. Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Controlar a pressão das vias aéreas para evitar pneumotórax. Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.

Referências

- Bösenberg MT, Bösenberg AT. Anaesthesia for Marfan's Syndrome. *South Afr J Anaesth Analg*. 2007;13(4):15-9.
- Kim G, Ko JS, Choi DH. Epidural anesthesia for cesarean section in a patient with Marfan syndrome and dural ectasia-A case report. *Korean J Anesthesiol*. 2011;60(3):214-6.
- Ghatak T, Samanta S, Samanta S. Anesthetic management of a patient with Marfan syndrome and severe aortic root dilatation undergoing cholecystectomy and partial hepatic resection. *Saudi J Anaesth*. 2013;7(4):461-3.
- Araújo MR, Marques C, Freitas S et al. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. *Rev Bras Anesthesiol*. 2016;66(4):408-13.

Marshall-Smith, Síndrome de

Descrição

Síndrome caracterizada por maturação óssea acelerada, dismorfismo orofacial, dificuldades respiratórias e atraso no desenvolvimento, associada a retardo mental. O curso clínico é marcado principalmente por pneumonias recorrentes, estridor, dificuldade respiratória e morte. É um distúrbio autossômico recessivo devido a mutações no gene NFIX. O epônimo esta relacionado aos pediatras americanos Richard E. Marshall e David Weyhe Smith (Marshall RE, Graham CB, Scott CR e al. Syndrome of accelerated skeletal maturation and relative failure to thrive: A newly recognized clinical growth disorder. *Journal of Pediatrics*, St. Louis, 1971;78:95-101).

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Atresia coanal que leva precocemente a insuficiência respiratória.
- Glossoptose.
- Estenose espinhal (instabilidade craniocervical).
- Epiglote rudimentar, laringotraqueomalacia.
- Alterações cardiovasculares (hipertensão pulmonar devido a obstrução crônica de vias aéreas).
- Alterações respiratórias (infecções respiratórias de repetição, hipertensão pulmonar).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (idade óssea acelerada).
- Avaliação neurológica, cardiológica e pulmonar.

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia da endocardite.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Mandim BLS, Fonseca NM, Ruzi RA et al. Anestesia em paciente com síndrome de Marshall-Smith. Relato de caso. *Rev Bras Anestesiologia*. 2007;57(4):401-5.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:271.
- Fernández AB, Quesada C, Calvo R. Anesthesia out of surgical area in a child with Marshall-Smith Syndrome. *Minerva Anestesiologica*. 2011;77(1):97-8.

McCune-Albright, Síndrome de

Descrição

Esta é uma doença caracterizada por manchas irregulares “café com leite”, hiperfunção endócrina e displasia óssea fibrosa. A displasia óssea é observada no fêmur, tibia, pelve e ossos craniofaciais. Estatura baixa, face redonda, metacarpos e metatarsos encurtados e deambulação prejudicada. A puberdade geralmente é atingida aos 5 a 10 anos de idade. Ocorre predominantemente em mulheres (3:2) e está associada à produção excessiva hormonal. A doença é causada por mutações somáticas em mosaico no gene *GNAS1* (que codifica a proteína de ligação a nucleótidos da

guanina). A herança pode ser autossômica dominante letal, com a viabilidade ocorrendo somente quando o defeito genético ocorre em mosaico. Os receptores hormonais afetados incluem ACTH, hormônio estimulante da tireoide, hormônio folículo estimulante e hormônio luteinizante.

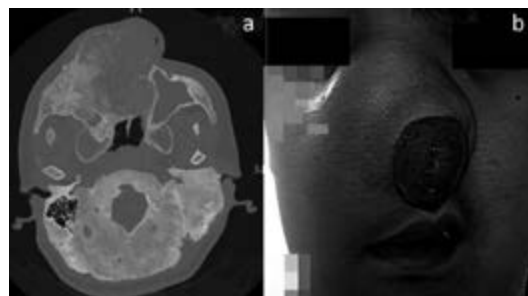


Fig.: Paciente de 15 anos de idade portador da síndrome de McCune-Albright submetido a cirurgia ortopédica com anestesia venosa total. O controle da via aérea foi realizado com intubação traqueal acordada com auxílio de fibroscopia. (a) Tomografia computadorizada de crânio mostrando a displasia óssea facial. (b) Maior comprometimento da hemiface direita com obstrução total da narina. Modificado de: Kang SH, Jeong JS. Anesthetic Consideration of a Patient with McCune-Albright Syndrome: A Case Report. *Open J Anesthesiol*. 2016;6;187-92.

Fatores complicadores potenciais

- Displasia fibrosa do crânio e ossos faciais (assimetria, prognatismo).
- A displasia fibrosa apresenta um envolvimento tipicamente assimétrico.
- As lesões ósseas da base do crânio podem comprimir os nervos cranianos.
- Perda auditiva e visual.
- Alterações cardiovasculares (aumento da incidência de arritmias e morte súbita na infância).
- Osteomalácia hipofosfatêmica (raquitismo).
- Fraturas patológicas, deformidades ósseas, pseudartroses, transformações malignas.
- Alterações endócrinas decorrentes de hiperatividade (gigantismo pituitário/acromegalia, hiperprolactinemia, hipertireoidismo (tireotoxicose), síndrome de Cushing, puberdade precoce).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação endocrinológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da displasia óssea que pode desfigurar grosseiramente a via

aérea, tornando desafiadora a laringoscopia e a intubação. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- O hormônio de crescimento excessivo pode resultar em uma laringe maior do que o normal. E a necessidade de um tubo endotraqueal maior do que o previsto. A laringe pode ser difícil de visualizar em pacientes acromegálicos.
- Pacientes cushingoides podem desenvolver a “corcunda de búfalo” e podem ser difíceis de posicionar para intubação. Além disso podem ter veias frágeis. O acesso venoso de pacientes que apresentam envolvimento torácico com drenagem venosa restrita, devem ser realizados nas extremidades inferiores.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- A fragilidade óssea requer posicionamento cuidadoso do paciente.
- Os distúrbios da tireoide devem ser corrigidos, assim como as anormalidades eletrolíticas.
- Com síndrome de Cushing. O envolvimento torácico com drenagem venosa restrita que requer cirurgia necessita Acesso intravenoso nas extremidades inferiores.

Referências

- Langer RA, Yook I, Capan LM. Anesthetic considerations in McCune-Albright syndrome: case report with literature review. *Anesth Analg.* 1995;80:1236-9.
- Sharma A, Kulkarni DK. Anticipation, planning and execution of airway strategy in McCune-Albright's syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2009;19:637-8.
- O'Connor B, Collins FJ. The management of chest wall resection in a patient with polyostotic fibrous dysplasia and respiratory failure. *J Cardiothorac Vasc Anesth.* 2009;23:518-21.
- Kang SH, Jeong JS. Anesthetic Consideration of a Patient with McCune-Albright Syndrome: A Case Report. *Open J Anesthesiol.* 2016;6:187-92.

Mckusick-Kaufman, Síndrome de

Descrição

A herança é autossômica recessiva, devido a mutação no braço curto do cromossoma 20. Clinicamente caracterizada por polidactilia pós-axial, cardiopatia congênita e anormalidades genitais.

O epônimo esta relacionado aos geneticistas americanos que descreveram a síndrome, Victor Almon McKusick em 1964 e Robert L. Kaufman em 1972.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Palato arqueado e estreito.
- Cardiopatias congênicas.
- Anomalias ureterais (megaureter e hidronefrose).
- Anomalia laríngea.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações renais.
- Hidrometrocolpos pode determinar emergência cirúrgica.
- Possibilidade de associação à alergia ao látex.
- Clinicamente relacionada a síndrome de Bardet-Biedl.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar, cardiológica e renal.
- Avaliar histórico de alergias (látex).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.

Referências

- Tekin I, Ok G, Genc A et al Anaesthetic management in McKusick-Kaufman syndrome. Paediatr Anaesth. 2003;13(2):167-70.
- Hobaika ABS, Borges ZD, Teixeira VC. Anestesia em paciente portadora de síndrome de McKusick-Kaufman. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2004; 54:6:799-801.

Meckel-Gruber, Síndrome de

Descrição

Complexo de malformações caracterizado por encefalocele occipital, polidactilia, microcefalia, microftalmia, catarata, cardiopatia congênita, anomalias genitais, facies anormais e degeneração poliquística dos rins, fígado e pâncreas. A polidactilia, a característica esquelética mais comum, envolve todos os quatro membros. Pode ocorrer anencefalia e / ou agenesia ou hipoplasia do cerebelo. Etiologia desconhecida. Prevalente em mulheres; Presente desde o nascimento. A herança é autossômica recessiva mapeada no 17q21-q24, ocorrendo a consanguinidade parental em alguns casos. Foi descrita inicialmente por JF Meckel em 1822.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia, língua lobulada, fenda epiglótica.
- Associação com malformação de Dandy-Walker.
- Pescoço curto.
- Anomalias de ductos biliares.
- Alterações respiratórias (hipoplasia pulmonar).
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo atrial e ventricular, *ductus arteriosus* patente, coarctação da aorta e estenose pulmonar).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações hepáticas.
- Alterações renais.
- Condição associada à morte neonatal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica, renal e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via

- aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.

Referências

- Miyazu M, Sobue K, Ito H et al. Anesthetic and airway management of general anesthesia in a patient with Meckel-Gruber syndrome. J Anesth. 2005;19:309-10.

MELAS, Síndrome

Descrição

A síndrome MELAS é um distúrbio mitocondrial hereditário raro associado a patologia multiorgânica grave e episódios induzidos por estresse de descompensação metabólica e acidose láctica. MELAS é o acrônimo para Mitochondrial, Encephalopathy, Lactic Acidosis e Stroke-like episodes. A síndrome MELAS foi descrita pela primeira vez por Pavlakis em 1984. Esta doença é uma herança materna causada por uma mutação na transição de A para G na posição 3243 do genoma mitocondrial. Raramente ocorre após os 40 anos de idade e tem uma prevalência de 18,4:100.000 na população em geral.

Fatores complicadores potenciais

- Propensão distúrbios eletrolíticos graves (hiponatremia e hipercalemia).
- Acidose metabólica (acidose láctica).
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

- Alterações cardiovasculares (cardiomiopatia, síndrome de Wolff-Parkinson-White e distúrbios de condução).
- *Diabetes mellitus*
- Alterações renais (insuficiência renal)

Recomendações perioperatórias

- Rever e normalizar alterações eletrolíticas e ácido-básicas.
- Os anestésicos venosos comumente usados são seguros na síndrome MELAS. A anestesia venosa total constitui opção vantajosa, mas as medicações de uso rotineiro (carbamazepina e fenitoína) podem levar a alterações na eficácia dos agentes anestésicos.
- Monitoração contínua da temperatura corporal, pois a hipotermia pode inibir ainda mais as funções mitocondriais. Os métodos de aquecimento, como cobertor com ar forçado ou outro dispositivo devem ser utilizados.
- Evitar o uso de bloqueadores neuromusculares. Os pacientes com distúrbios mitocondriais têm experiências variadas com relaxantes musculares não despolarizantes. Existem relatos de efeitos prolongados de rocurônio e vecurônio, e resistência ao cisatrâurio em pacientes com síndrome MELAS.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.
- Pacientes com alterações renais significativas precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- A glicemia deve ser cuidadosamente controlada, durante e após a anestesia na sala de recuperação. Evitar a solução de Ringer lactato.

Referências

- Park JS, Chong CW, Kang H et al. Total intravenous anesthesia with propofol and remifentanyl in a patient with MELAS syndrome -A case report. *Korean J Anesthesiol.* 2010;58(4):409-12.
- Gurrieri C, Kivela JE, Bojanić K et al. Anesthetic considerations in mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes syndrome: a case series. *Can J Anaesth.* 2011;58(8):751-63.

- Haas A, Wappler F. Characteristics of anesthesia in patients with MELAS syndrome: Case report of anesthesia in video-assisted thoracoscopy. *Anaesthesist.* 2015;64(10):747-53.
- Bell JD, Higgle K, Joshi M et al. Anesthetic management of Mitochondrial Encephalopathy With Lactic Acidosis and Stroke-Like Episodes (MELAS Syndrome) in a high-risk Pregnancy: A case report. *A A Case Rep.* 2017;15;9(2):38-41.

Melkersson-Rosenthal, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Melkersson-Rosenthal (SMR) é uma herança autossômica dominante com expressividade variável, caracterizada por uma tríade de sintomas que compreendem paralisia facial recorrente, edema crônico orofacial e hipertrofia com fissuras da língua (*lingua plicata*). Pode apresentar dificuldades respiratórias, alergia a medicamentos e angioedema. O edema geralmente se repete na primavera e no outono, resultando em aumento permanente dos lábios. Sem sexo ou preferência racial, se manifesta no início da infância. A incidência anual de SMR varia entre 0,2-0,3:100.000. Foi descrita por Melkersson em 1928; Rosenthal em 1931 enfatizou que a *lingua plicata* é uma condição comum relacionada (Melkersson E. Ett fall av recidiverande facialispares i samband med ett angioneurotiskt ødem. *Hygiea, Stockholm, 1928;90:737-41.* Rosenthal C. Klinisch-erbbiologischer Beitrag zur Konstitutionspathologie. Gemeinsames Auftreten von (rezidivierender familiärer) Facialislähmung, angioneurotischem Gesichtsoedem und Lingua plicata in Arthritismus-Familien. *Zeitschrift für die gesamte Neurologie und Psychiatrie, 1931;131:475-501.*)



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Melkersson-Rosenthal.

Fatores complicadores potenciais

- Predisposição de reações alérgicas.
- Edema oral e laringíco significativo durante exacerbações agudas poderão comprometer a laringoscopia, intubação e extubação.
- Associação com a síndrome de Ehlers-Danlos,
- Associação com asma brônquica.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores (possíveis lesões das mucosas oral e nasofaríngea).
- O objetivo principal é evitar todos os fatores que podem estimular uma reação alérgica; drogas anestésicas conhecidas por desencadear reações alérgicas devem ser evitadas.
- A hipotermia deve ser combatida no período perioperatório visto que podem desencadear reações alérgicas em pacientes susceptíveis.
- Devem ser tomadas precauções de emergência para angioedema provável. Embora não haja consenso na abordagem terapêutica, os corticosteroides são geralmente aceitos no gerenciamento da SMR.
- A anestesia regional deve ser preferida por minimizar a manipulação das vias aéreas.

Referências

- Tekin M, Kati I. Anesthetic management of patients with Melkersson Rosenthal syndrome. *J Anesth.* 2008;22(3):294-6.
- Ubale P, Patkar C, Fernandes S. Anesthetic management in Melkersson Rosenthal Syndrome. *Anaesth Pain & Intensive Care.* 2015;19(4):540-41.

Melnick-Needles, Síndrome de

Descrição

Displasia óssea generalizada com baixa estatura, crânio relativamente grande e uma aparência facial típica. As características craniofaciais incluem micrognatia, má oclusão dentária, bochechas cheias, exoftalmos, hipertelorismo, região frontal proeminente e orelhas grandes. As anormalidades esqueléticas incluem curvaturas dos braços e das pernas com *cubitus valgus* e *genu valgum* e ligeiro encurtamento das falanges distais, especialmente os polegares. Infecções respiratórias e oculares recorrentes. A herança é autossômica dominante associada a mutação no gene *FLNA*, mas pode ser ligada ao cromossoma X, com letalidade no sexo masculino e sobrevivência normal no sexo feminino. Foi descrita inicialmente pelos americanos John Charles Melnick e Carl F. Needles (Melnick J, Needles CF. An undiagnosed bone dysplasia. A 2 family study of 4 generations and 3 generations. *American Journal of Roentgenology*, 1966;97:39-48).



Fig.: Paciente portadora de síndrome de Melnick-Needle. Johnson M, Mullins C, Bartels H et al. A case of the anaesthetic management of a ruptured ectopic pregnancy in a 30 year old patient with melnick needle syndrome. *Minerva Medica.* 2016;107(3)Suppl.2:9.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Alterações costovertebrais (cifoescoliose).
- Alterações respiratórias (hipertensão pulmonar).
- Alterações cardiovasculares (prolapso de valva mitral).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais (hidronefrose).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações costovertebrais).
- Avaliação cardiológica, renal e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante

- prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia da endocardite bacteriana.

Referências

- Johnson M, Mullins C, Bartels H et al. A case of the anaesthetic management of a ruptured ectopic pregnancy in a 30 year old patient with melnick needle syndrome. *Minerva Medica*. 2016;107(3)Suppl.2:9.
- Baum VC, O’Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:281-2.

Menkes, Síndrome de (Deficiência do Cobre, Síndrome da; Menkes Tipo II, Síndrome de)

Descrição

Defeito hereditário do metabolismo do cobre. Os sintomas incluem cabelo grosseiro, tortuoso, despigmentado e comprometimento neurológico progressivo com espasticidade e demência acentuada. Aumento do tônus muscular, crescimento retardado, diminuição da acuidade visual. As anormalidades do tecido conjuntivo (colágeno) resultam em ossos moles e cartilagens e paredes debilitadas da artéria. Somente o sexo masculino é afetado. Herança recessiva ligada ao cromossoma X; mutação no gene ATP7A mapeado no segmento Xq13. Incidência de 1:300.000 nascidos vivos. Ocorre em pessoas de todas as origens étnicas. O óbito geralmente ocorre antes dos três anos de idade. John Hans Menkes e colaboradores definiram esta síndrome (Menkes JH, Alter M, Steigleder GK et al. A sex-linked recessive disorder with retardation of growth, peculiar hair, and focal cerebral and cerebellar degeneration. *Pediatrics*, Evanston, Illinois, 1962;29:764-79).

Fatores complicadores potenciais

- Polipose gástrica associada a sangramento.
- Fragilidade óssea.
- Hipertonia, espasticidade, rigidez.
- Convulsões.

- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (fraturas).
- Avaliação neurológica.
- Preparo para via aérea difícil. O tecido faríngeo volumoso, os músculos da faringe hipotônica e, possivelmente, o controle neural anormal dos músculos orofaríngeos conspiraram para causar obstrução das vias aéreas. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Presença de hemorragia intracraniana e convulsões. Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Risco de extubação difícil.

Referências

- Shinn HK, Lee HS, Cha YD et al. An Anesthetic Experience in a Patient with Menkes Disease - A case report. *Korean J Anesthesiol*. 2007;53(5):672-67.
- Langley A, Dameron CT. “Copper and Anesthesia: Clinical Relevance and Management of Copper Related Disorders.” *Anesthesiology Research and Practice*, Article ID 750901, 10 pages, 2013. doi:10.1155/2013/750901.

Miastenia Gravis

Descrição

A Miastenia Gravis (MG) é uma doença autoimune crônica que se manifesta usualmente em adultos jovens ou em idosos e é caracterizada por fraqueza e fadiga dos músculos esqueléticos de uso repetitivo. A doença acomete, predominantemente,

temente, mulheres nas terceira e quarta décadas na proporção de 3:2. Esporádica, apresenta uma incidência 9-21/1.000.000. Como etiologia, tem-se sugerido influência ambiental e de agentes microbianos. Igualmente importante é a predisposição genética para a doença. Não está claramente estabelecido se há fatores precipitantes da MG, mas em alguns casos, presença de infecção viral (hepatite C, *herpes simplex*), estresse emocional, cirurgias, traumas, uso de antibióticos ou gestação têm sido relacionados ao início das manifestações dessa doença. O envolvimento dos músculos extraoculares e das pálpebras é, por vezes, a única manifestação da MG, com sintomas de diplopia e ptose palpebral.

Segundo Osserman, a classificação da miastenia gravis é baseada nos grupos musculares afetados: Tipo I (10% dos casos) - somente sintomas e sinais oculares; Tipo II A (40% dos casos) - fraqueza muscular leve generalizada; Tipo II B - fraqueza muscular moderada generalizada ou disfunções bulbares, ou ambas; Tipo III - presença de quadro agudo fulminante ou disfunção respiratória ou ambas; Tipo IV - casos graves com miastenia generalizada (tipos II B, III e IV representam 50% dos casos).

Fatores complicadores potenciais

- Crises miastênicas desencadeadas por processos infecciosos, estresse e intervenção cirúrgica.
- Insuficiência respiratória.
- Crises de Apneia.
- Timectomia prévia por hipertrofia.
- Terapia imunossupressora.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (sucção débil, diplopia, disfagia e disartria, ptose palpebral).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar.
- Evitar sedação pré-operatória. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. Ocorre resistência à succinilcolina e sensibilidade aos bloqueadores neuromusculares não

despolarizantes. Monitoração do bloqueio neuromuscular.

- Uso de prednisona e piridostigmina (inibe transitoriamente o catabolismo da acetilcolina pela acetilcolinesterase, aumentando a quantidade e a duração deste neurotransmissor na fenda sináptica com consequente melhora da força muscular).
- Anestesia inalatória é indicada; opioides devem ser usados com cautela em razão do seu efeito depressor respiratório residual.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional.
- Recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Osserman KE, Genkins G. Studies in myasthenia gravis: review of a twenty-year experience in over 1200 patients. Mt Sinai J Med. 1971;38:497-537.
- Rezer G, Bagatini A, Gomes CR et al. Anestesia venosa total para timectomia em paciente com Miastenia Gravis. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2003;53(1):39-45.
- Bussolotti RM, Boscaroli MJ, Giroud EHJ. Anestesia ambulatorial para radioterapia em paciente portador de Miastenia Gravis. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2006;56(4):419-25.
- Kauling ALC, Almeida MCS, Locks GF et al. Miastenia Gravis: Relato de dois casos e revisão da literatura. Rev Bras Anestesiologia. 2011;61(6):748-63.
- Soyoral L, Goktas U, Cegin MB et al. O uso bem-sucedido de sugamadex para cesariana em paciente com miastenia grave. Rev Bras Anestesiologia. 2017;67(2):221-2.

Miller, Síndrome de (Disostose Acrofacial; Genee-Wiedemann, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica recessiva, caracterizada por micrognatia, fissura labial e/ou palatal, hipoplasia ou aplasia dos elementos postaxiais dos membros, coloboma das pálpebras e mamilos supranumerários. As características adicionais incluem orelhas malformadas, anomalias costo-vertebrais (vér-

tebras supernumerárias e outras segmentações vertebrais e defeitos das costelas), defeitos cardíacos (*ducto arteriosus* patente, defeito do septo ventricular e defeito do septo atrial tipo *ostium primum*), doença pulmonar por infecção crônica, artéria umbilical única, ausência do hemidiafragma, defeitos de ossificação do isquio e púbis, língua bilobulada, hipoplasia pulmonar e refluxo renal. Esta disostose foi descrita em 1969 por Genée, que a classificou como uma forma extrema de síndrome de Treacher-Collins. Em 1975 Wiedemann a descreveu como uma síndrome própria. Uma anormalidade no gene DHODH foi localizada no braço longo do cromossoma 16q22.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia.
- As pálpebras não recobrem completamente os olhos.
- Estenose ou atresia coanal.
- *Pectus excavatum*.
- Alterações nas costelas e nas vértebras.
- Cardiopatias congênicas (defeitos do septo atrial, defeitos do septo ventricular e *ducto arteriosus* patente).
- Alterações renais e intestinais.
- Alterações diafragmáticas.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações nas costelas e nas vértebras).
- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida podem ser consideradas.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva

precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.

- As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia de endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:292-3.

Miller-Dieker, Síndrome de (Lisencefalia)

Descrição

A síndrome de Miller-Dieker (SMD) é uma doença genética rara, com uma prevalência ainda mal estimada de cerca de 1:100.000. Esta doença é caracterizada por lisencefalia (agiria), dimorfismo facial e anomalias neurológicas graves (agenesia de corpo caloso). Os recém-nascidos com esta síndrome apresentam microcefalia com estreitamento na região temporal, nariz pequeno com orifícios nasais orientados para cima e lábio superior protuberante. As malformações cerebrais originam deficiência mental grave, atraso no crescimento, convulsões, rigidez muscular anormal (espasticidade), hipotonia e disfagia. A SMD é uma herança autossômica dominante ou recessiva, causada por uma deleção de tamanho variável do material genético do cromossoma 17p13.3, que inclui o gene LIS1.

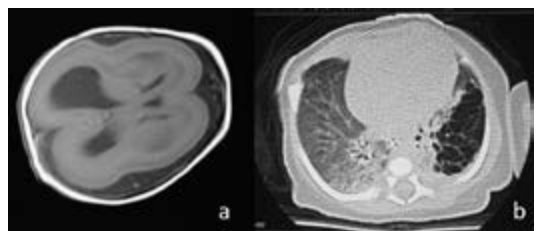


Fig.: Ressonância magnética do cérebro de paciente com SMD mostra o padrão, agiria clássica e ventriculomegalia (a). Tomografia computadorizada de tórax evidenciando o lobo superior esquerdo marcadamente hiperinsuflado, sem componente cístico ou sólido,

consistente com enfisema lobar congênito. Além disso, houve espessamento peribronquial e atelectasia em outros lóbulos com uma consolidação mais confluenta no lóbulo superior direito por pneumonia por aspiração (b). Adaptado de: Mahgoub L, Aziz K, Davies D et al. Miller-Dieker syndrome associated with congenital lobar emphysema. *AJP Rep.* 2014;4(1):13-6.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Hipotonia.
- Convulsões.
- Dificuldade de deglutição.
- Refluxo gastroesofágico.
- Pneumonias de repetição.
- Enfisema lobar congênito.
- Cardiopatias congênitas (defeitos do septo atrial, defeitos do septo ventricular, tetralogia de Fallot, estenose pulmonar).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia de endocardite bacteriana.

Referências

- Wakiguchi C, Godai K, Mukaiharu K et al. Management of general anesthesia in a child with Miller-Dieker syndrome: a case report. *JA Clinical Reports.* 2015;1:14. <https://doi.org/10.1186/s40981-015-0017-2>.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:248-9.

Moebius, Síndrome de (Moebius, Sequência de; Poland-Moebius, Síndrome de)

Descrição

A síndrome de Moebius é um transtorno neurológico congênito raro e não progressivo com uma ampla gama de gravidade e variabilidade dos sintomas. Caracterizada por disfunção de diferentes pares cranianos, na maioria dos casos, nervos facial e abducente, acompanhada de anormalidade orofacial, malformações musculoesqueléticas, cardiopatias congênitas, bem como associações específicas com outras síndromes. Os pacientes com a síndrome de Moebius podem apresentar-se principalmente para a correção do estrabismo, fissura palatina, malformações dos membros, bem como condições não relacionadas à própria síndrome. Apresenta etiologia heterogênea; exposição materna ao misoprostol esta relacionada em cerca da metade dos casos. A incidência é estimada em 1:50.000 nascidos vivos. Epônimo relacionado ao neurologista alemão que descreveu a síndrome em 1888, Paul Julius Möbius.



Fig.: Fácies típica de paciente portadora da síndrome de Moebius.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies inexpressiva).
- Micrognatia.

- Anomalias vertebrais.
- Dificuldade de deglutição.
- Sialorreia abundante.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Cardiopatias congênitas (*ducto arteriosus* patente, defeito do septo ventricular, defeito do septo atrial, dextrocardia).
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.
- Pode coexistir a anomalia de Poland (agenesia de músculo peitoral com anomalia em membro superior ipsilateral, sindactilia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de dismorfia facial. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Uso de antissialogogo.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. A experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares,

apesar das fracas evidências. Pode ocorrer arritmias graves secundárias à hipercalemia com o uso de succinilcolina em doenças neuromusculares.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia de endocardite bacteriana.

Referências

- Gondipalli P, Tobias JD. Anesthetic implications of Mobius syndrome. *J Clin Anesth.* 2006;18:55-9.
- Ames WA, Shichor TM, Speakman M et al. Anesthetic management of children with Moebius sequence. *Can J Anaesth.* 2005;52:837-44.
- Hobaika ABS, Neves BS, Fernandes ML at al. Anestesia para paciente portador da sequência de Moebius. Relato de Caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2009;59(3):341-3.
- Fernandes CR, Pinto Filho WA, Cezar LC et al. Recrudescência fatal de Hipertermia Maligna em lactente com Síndrome de Moebius. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2013;63(3):296-300.
- Budić I, Šurdilović D, Anđelka Slavković A et al. Moebius syndrome: Challenges of airway management. *Acta Clin Croat (Suppl. 1).* 2016;55:94-7.

Mohr, Síndrome de (Orofaciocdigital Tipo II, Síndrome)

Descrição

A síndrome de Mohr é uma herança autossômica recessiva ligada ao cromossoma X, e representa um grupo heterogêneo de distúrbios caracterizados por malformações orais, faciais e digitais. Alterações das estruturas laringeas e traqueia, anormalidades músculo-esqueléticas e cardiopatias congênitas, também podem estar presentes. A síndrome orofaciocdigital tipo II foi relatada pelo geneticista norueguês Otto L. Mohr (Mohr OL. A hereditary lethal syndrome in man. *Avh. Norske Videnskad. Oslo* 1941;14:1-18).

Fatores complicadores potenciais

- Fenda labial e/ou palatina.
- Maxila hipoplásica.
- Micrognatia.
- Fenda da língua (língua bífida).
- *Pectus excavatum*.
- Escoliose.
- Hidrocefalia.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus pode ser útil para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Gerçek A, Dagainar A, Ozek MM. Anesthetic management of a newborn with Mohr (oro-facial-digital type II) syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2007;17(6):603-4.
- McKinnie JE, Abdullah AN, Ramanathan J. Anesthetic considerations in a parturient with oral-facial-digital syndrome and repaired tetralogy of Fallot with left ventricular dysfunction. *Int J Obstet Anesth.* 2014;23(2):182-5.

Mounier-Kuhn, Síndrome de (Traqueobronquiomegalia)

Descrição

A síndrome de Mounier-Kuhn (SMK), é uma desordem rara de etiologia desconhecida que se caracteriza por uma dilatação da traqueia e dos brônquios principais, devido à atrofia, bem como a ausência de fibras elásticas e musculares lisas. Esta síndrome geralmente ocorre nos homens na terceira ou quarta década de vida. A fraqueza das partes membranosa e cartilaginosa da traqueia e brônquios principais, leva a tosse insuficiente, retenção mucosa e colapso da parede traqueobronquial durante a respiração. Traqueia e brônquios podem estar aumentados em até 3 vezes. De etiologia desconhecida, esta síndrome foi descrita em 1932 (Mounier-Kuhn P. Dilatation de la trachée: constatations radiographiques et bronchoscopiques. *Lyon Med.* 1932;150:106-9).



Fig.: Tomografia computadorizada pré-operatória, reconstrução em 3D, mostrando traqueia marcadamente dilatada e brônquios principais com numerosos divertículos. Vista ântero-posterior (esquerda) e lateral (direita). Modificado de: Min JJ, Lee JM, Jun Hyun Kim JH et al. Anesthetic management of a patient with Mounier-Kuhn syndrome undergoing off-pump coronary artery bypass graft surgery - A case report. *Korean J Anesthesiol.* 2011;61(1): 83-7.

Fatores complicadores potenciais

- Bronquiectasias.
- Tosse produtiva e crônica.
- Infecções respiratórias crônicas.
- Divertículos traqueais em um terço dos casos.
- Linfadenopatia cervical.
- Alterações pulmonares (colapso e obstrução das vias aéreas).
- Broncoaspiração.
- Trauma durante intubação orotraqueal.
- Risco de estenose traqueal após intubação prolongada.
- Associação com outras doenças (síndrome de Ehler-Danlos, *cutis laxa*, síndrome de Kenny-Caffey).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação pulmonar.
- Evitar sedação pré-operatória. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de deformidades e secreções.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e

a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.

- Sonda traqueal compatível com pressão do balonete traqueal adequada para o selamento das vias aéreas.
- Preparo para ventilação prolongada no pós-operatório.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada as condições respiratórias coexistentes, os benefícios fisiológicos da ventilação não invasiva com pressão positiva no pós-operatório, incluem a melhora na oxigenação, diminuição do trabalho ventilatório, melhora da relação ventilação/perfusão, diminuição da fadiga, aumento da capacidade residual funcional. Recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória. Em casos mais graves, existe a possibilidade de ventilação mecânica prolongada no pós-operatório.
- O risco de colapamento das vias aéreas dificulta a existência de uma via aérea segura. Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Bourne TM, Raphael JH, Tordoff SG. Anaesthesia for a patient with tracheobronchomegaly (Mounier-Kuhn syndrome). *Anaesthesia*. 1995;50(6):545-6.
- Min JJ, Lee JM, Jun Hyun Kim JH et al. Anesthetic management of a patient with Mounier-Kuhn syndrome undergoing off-pump coronary artery bypass graft surgery - A case report. *Korean J Anesthesiol*. 2011;61(1):83-7.
- Subramani s, Freeman B, Rajagopal S. Anesthetic Considerations for Bilateral Lung Transplantation in Mounier-Kuhn Syndrome. *J Cardiothorac Vasc Anesth*. 2015;29(3):727-30.

Moyamoya, Doença de

Descrição

A doença de Moyamoya é uma vasculopatia encefálica progressiva não inflamatória, não aterosclerótica e não amiloidótica, que acomete mais frequentemente indivíduos japoneses e seus descendentes, apesar de ser descrita em todo o mundo. É caracterizada por estenose ou oclusão bilateral da porção terminal da artéria carótida interna e/ou das porções proximais das artérias

cerebrais anteriores e/ou cerebrais médias. O diagnóstico é confirmado por angiografia cerebral, onde os vasos patológicos se apresentam semelhantes à “nuvem da fumaça do cigarro”, daí a origem do termo japonês moyamoya. A incidência é maior na primeira década de vida, com maior frequência no sexo feminino. Sem fatores predisponentes, a etiologia é desconhecida.

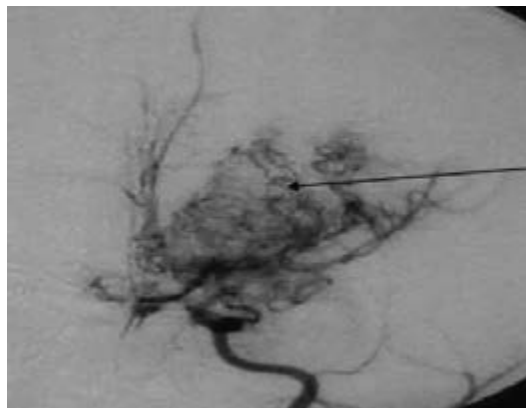


Fig.: Angiografia por subtração digital mostrando a aparência de “nuvem da fumaça do cigarro”(seta) que representa as colaterais tortuosas na doença de Moyamoya. Modificado de: Sharma VB, Prabhakar H, Rath GP et al. Anaesthetic management of patients undergoing surgery for Moyamoya disease - our institutional experience. *J Neuroanaesthesiol Crit Care*. 2014;1:131-6.

Fatores complicadores potenciais

- Predisposição à trombose.
- Progressiva estenose ou oclusão da parte distal das artérias carótidas internas.
- Associada a outras morbidades como asma, síndrome de Down e hipotireoidismo.
- Acidente vascular cerebral.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Priorizar a manutenção do fluxo sanguíneo encefálico.
- Fatores como hipovolemia e hipotensão arterial foram identificados na gênese da isquemia perioperatória e devem ser evitados. Possibilidade de delírio e disfunção cognitiva no pós-operatório.
- Manter normocapnia.
- Valores de hematócrito devem permanecer entre 30% e 42%, com uma leve hemodiluição, o que pode ser benéfico pela redução da viscosidade sanguínea.
- A temperatura deve ser monitorada continuamente pois foi verificado que pacientes portadores da doença de Moyamoya

apresentam vasoespasmos na vigência de hipotermia.

- Monitorização da oximetria transcraniana.

Referências

- Machado SB, Mendes FF, Angelini AC - Doença de Moyamoya e anestesia com sevoflurano fora do centro cirúrgico. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2002;52(3):344-7.
- Hobaika ABS, Teixeira VC, Cruvinel MGC et al. Anestesia em paciente portadora de doença de Moyamoya. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2005; 55(3):350-3.
- Kato R, Terui K, Yokota K et al. Anesthetic management for cesarean section in moyamoya disease: a report of five consecutive cases and a mini-review. Int J Obstet Anesth. 2006;15: 152-8.
- Shim KS, Kim EJ, Lee JH et al. Combined spinal-epidural anesthesia for cesarean section in a patient with Moyamoya disease-A case report. Korean J Anesthesiology. 2010;59(Suppl): S150-S153.

Mucopolissacaridoses

Descrição

As mucopolissacaridoses (MPS) envolvem a atividade defeituosa de enzimas lisossômicas, com a acumulação anormal de glicosaminoglicanos, conhecidos também como mucopolissacarídeos. Os produtos acumulados são o dermatan sulfato, heparan sulfato, queratan sulfato e o sulfato de condroitina. Os pacientes inicialmente tem desenvolvimento normal, com anormalidades que aparecem na infância. As manifestações clínicas são normalmente multissistêmicas e muito variáveis, existindo formas leves, moderadas e graves. Podem afetar o cérebro, olhos, ouvidos, coração, fígado, ossos e articulações. A MPS tipo II é uma herança recessiva ligada ao X; as demais são autossômicas recessivas.

MPS Tipo I - Síndrome de Hurler; Síndrome de Scheie; Gargolismo (1:100.000). Enzima defeituosa é a alfa-L-iduronidase. As características são o retardo mental, micrognatia, macroglossia, degeneração retiniana, opacificação da córnea e cardiomiopatia.

MPS Tipo II - Síndrome de Hunter (1:100.000). Enzima defeituosa é a iduronato sulfatase. Os sintomas são similares a síndrome de Hurler, só que de menor expressão.

MPS Tipo III - Síndrome de Sanfilippo (1:30.000). Apresenta quatro subtipos e as deficiências enzimáticas são A (heparan sulfatase), B (N-Acetilglu-

cosaminidase), C (alfa-glucosamina-n-acetiltransferase) e D (N-acetilglucosamina-6-sulfatase). Apresentam atraso de desenvolvimento, hiperatividade acentuada, disfunção motora e o óbito geralmente ocorre na segunda década de vida.

MPS Tipo IV - Síndrome de Morquio (1:200.000). Apresenta os subtipos A e B (forma branda), com deficiência de galactose-6-sulfatase e beta-galactosidase, respectivamente. As características são a displasia esquelética grave, baixa estatura e disfunção motora.

MPS Tipo VI - Síndrome de Maroteaux-Lamy (1:280.000). Deficiência da arilsulfatase B. Caracteriza-se por displasia esquelética grave, baixa estatura, disfunção motora, cifose e defeitos cardíacos.

MPS Tipo VII - Síndrome de Sly. Ocorre deficiência de beta-galacturonidase. Caracteriza-se por hepatomegalia, displasia esquelética, baixa estatura, opacificação da córnea e atraso no desenvolvimento.

As MPS Tipo V e VIII (Síndrome de DiFerrante) não apresentam descrição precisa. A MPS tipo IX esta relacionada a deficiência de hialuronidase e foi descrita em 1996. Os sintomas podem incluir baixa estatura, otites crônicas, fenda palatina e o desenvolvimento de massas de tecidos moles.



Fig.: Fácies típica de paciente portador de Mucopolissacaridose tipo IV (síndrome de Morquio).

Fatores complicadores potenciais

- Obstrução progressiva de via aérea por infiltração de mucopolissacarídeos ao redor da língua e da orofaringe (ventilação sob máscara e intubação convencional podem ser impossíveis). Estreitamento da nasofaringe.
- Sialorreia.
- Alterações respiratórias graves (Apneia obstrutiva do sono, *cor pulmonale*).

- Alterações musculoesqueléticas (baixa estatura, instabilidade da coluna cervical, rigidez articular, sintomas de aprisionamento de nervos periféricos, cifoescoliose e luxação de quadril).
- Hidrocefalia.
- Alterações cardiológicas, por deposição de mucopolissacarídeos nas artérias coronárias e nas valvas cardíacas, levando a arritmias, hipertensão arterial, disfunção valvar, insuficiência cardíaca congestiva e angina.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações hepáticas.
- Alterações renais.
- Alterações da acuidade visual (glaucoma, opacificação da córnea, papiledema crônico, degeneração da retina, amaurose) e comprometimento auditivo (surdez).
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, neurológica, pulmonar, endocrinológica e renal
- Avaliação das vias aéreas superiores. Preparo para via aérea difícil (dificuldade de adaptação de máscara facial/diminuição da mobilidade cervical). As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Dificuldade de acesso venoso (membros curtos e volumosos oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo).
- Uso de antissialogogo.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Seleção criteriosa das drogas anestésicas. As considerações anestésicas para pacientes com MPS devem equilibrar adequadamente a demanda e a oferta de oxigênio ao miocárdio, com a manutenção da frequência cardíaca, contratilidade, pressão de enchimento e resistência vascular periférica conforme a necessidade.

Referências

- Busoni P, Fognani G. Failure of the laryngeal mask to secure the airway in a patient with Hunter's syndrome. *Ped Anaesth.* 1999;9:153-5.
- Ard Jr JL, Bekker A, Frempong-Boadu AK. Anesthesia for an adult with mucopolysaccharidosis I. *Journal of Clinical Anesthesia.* 2005;17:624-6.
- Barbosa FT, Borges ELA, Brandão RRM. Anestesia geral após falha da raquianestesia para procedimento de urgência em paciente com Mucopolissacaridose. *Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia.* 2007;57(6):658-64.
- Bellas S, Marín F, Sepúlveda A. Manejo anestésico en paciente pediátrico con síndrome de Hurler. *Rev Argent Anestesiologia.* 2011;69(1):105-8.
- Kaur J, Swami AC, Kumar A et al. Anesthetic management of a child with Hunter's syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2012;28(2):255-57.
- Mahajan C, Adarsha KN, Jena BR et al. Anaesthetic implications in a patient with Morquio A syndrome. *J Neuroanaesthesiol Crit Care.* 2015;2:130-3.

MURCS, Associação

Descrição

A associação MURCS é uma entidade de etiologia desconhecida e natureza esporádica que se caracteriza pela associação de aplasia mülleriana, aplasia renal e displasia dos somitos cervicotorácicos. As anomalias mais frequentes são: baixa estatura, defeitos vertebrais cervicais e torácicos, agenesia/hipoplasia renal, ausência dos dois terços proximais da vagina e ausência ou hipoplasia uterina. A associação foi descrita inicialmente por Duncan e colegas, em 1979 (Duncan PA, Shapiro LR, Stangel JJ et al. The MURCS

association: mullerian duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somite dysplasia. *J Pediatr.* 1979;95(3):399-402).

MURCS é o acrônimo para Mullerian abnormalities, Renal abnormalities e Cervicothoracic Somite abnormalitie.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia.
- Anomalias nas vértebras e nas costelas.
- Alterações nos membros.
- Alterações renais.
- Alterações respiratórias.
- Cardiopatias congênitas (tetralogia de Fallot).
- Associação com insensibilidade congênita da córnea e síndrome de Klipel-Feil.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações nas costelas e nas vértebras)
- Avaliação cardiológica, pulmonar e renal
- Avaliação das vias aéreas superiores. As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Antever as potenciais dificuldades de

manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais e diminuição da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:307.

N

Nager, Síndrome de

Descrição

É uma síndrome de hipogênese oromandibular associada a anormalidades dos membros. As características faciais e mandibulares da síndrome de Nager incluem fissuras palpebrais inclinadas para baixo, hipoplasia malar, ponte nasal alta, fenda palatina, micrognatia e canais auditivos externos atrésicos. As malformações dos membros préaxiais incluem hipoplasia ou ausência de polegares, hipoplasia radial e úmero curto. Apresenta características fenotípicas semelhantes aos da síndrome de Treacher-Collins. As deficiências associadas são as malformações vertebrais e defeitos cardíacos congênitos. Esta síndrome é esporádica, de etiologia desconhecida. O epônimo está relacionado ao otorrinolaringologista Felix Robert Nager que descreveu a síndrome em 1948.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Microstomia.
- Hipoplasia maxilar.
- Hipoplasia de laringe e de epiglote.
- Anomalias vertebrais e de extremidades (sindactilia, hipoplasia radial de membros, sinostose radioulnar).
- Hidrocefalia.
- Dificuldade de deglutição.
- Cardiopatia congênita (tetralogia de Fallot).
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e sinostoses).

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar sedação pré-operatória.
- Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em *bolus* pode ser útil para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Ethemoğlu FB, Akça B, Yılbaş AA et al. Anesthetic management of a patient with Nager Syndrome. *Acta Medica*. 2016;5:34-6.

Neurofibromatose (von Recklinghausen, Doença de)

Descrição

Doença hereditária autossômica dominante, caracterizada por manchas de “café com leite” combinadas com múltiplos tumores de nervos periféricos e uma variedade de outras anormalidades displásicas da pele, sistema nervoso, ossos, órgãos endócrinos e vasos sanguíneos. Os tumores de nervos periféricos são predominantemente, schwannomas e neurofibromas. Eles ocorrem ao longo dos nervos periféricos, onde são bastante óbvios, e nas raízes do nervo espinhal e craniano. Doença de aparecimento no início na infância, tornando-se mais ativa na puberdade, durante a gravidez e na menopausa. Assintomática, ou dolorosa quando o tumor produz pressão em estrutura adjacente. O atraso mental, convulsões, hidrocefalia e outras complicações neurológicas são frequentes. O envolvimento do olho pode resultar em proptose, paralisias musculares, glaucoma, opacidade da córnea, entre outras complicações oculares. A Neurofibromatose (NF) está dividida em duas formas geneticamente diferentes, NF1 e NF2, com diferentes características clínicas. O tipo 1 são mutações no gene NF1 no cromossoma 17, e o tipo 2 é decorrente de mutação no gene supressor tumoral NF2 no cromossoma 22. Um terceiro tipo, a schwannomatose, é considerada uma variante do tipo 2. Incidência estimada de NF é de 1:2.500-3.300. A descrição detalhada da doença foi feita pelo patologista alemão Friedrich Daniel von Recklinghausen em 1882 com base na autópsia de dois pacientes.



Fig.: Paciente com Neurofibromatose. Adaptado de: Sethi P. Neurofibromatosis: challenge for anaesthetist. J Coll Physicians Surg Pak. 2015;25(Suppl2):S73-S75.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Macrossomatia (gigantismo parcial).
- Alterações osteoarticulares (cistos ósseos, pseudoartrose de tibia, cifoescoliose, luxação de quadril, pé torto).
- Alterações neurológicas (compressão de raízes nervosas, neuroma de acústico, disfagia, hidrocefalia deficiência mental e convulsões).
- Alterações endocrinológicas (feocromocitoma, diabetes, puberdade precoce).
- Alterações respiratórias (cistos pulmonares, compressões extrínsecas, estenose de laringe).
- Alterações cardiovasculares (hipertensão arterial, arritmias).
- Alterações neuromusculares (resposta exagerada ao bloqueio neuromuscular).
- Alterações renais (displasia de artéria renal com hipertensão, insuficiência renal).
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica, pulmonar, cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Risco de extubação difícil por obstrução extrínseca.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Manejo crítico da reposição volêmica intraoperatória.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Avaliar risco-benefício de bloqueios regionais. O grau de comprometimento limita a técnica na maioria dos casos. Existem relatos de bloqueios no neuroeixo realizados com sucesso.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana

Referências

- Barbosa FT, Figueiredo AV, Cunha RM et al. Raqui-anestesia para cirurgia ortopédica de urgência em paciente portadora de doença de Von Recklinghausen. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2005;55(6):655-9.

- Bagam KR, Vijaya DS, Mohan K et al. Anaesthetic considerations in a patient with Von Recklinghausen Neurofibromatosis. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol*. 2010;26(4):553-4.
- Zencirci B. Safe performance of spinal anesthesia in a critical patient with neurofibromatosis, *Pectus carinatum*, and temporomandibular joint dysfunction: A case report. *Patient Saf Surg*. 2010;4:7.
- Singh T, Hooda S, Anand A et al. Anesthetic consideration in a preeclamptic parturient with Von Recklinghausen's neurofibromatosis. *J Obstet Anaesth Crit Care*. 2014;4:38-40.
- Mendonça FT, Barreto de Moura I, Pellizzaro D et al. Anesthetic management in patient with neurofibromatosis : a case report and literature review. *Acta Anaesth Belg*. 2016;67:48-52.

Neuroléptica Maligna, Síndrome

Descrição

A síndrome Neuroléptica Maligna (SNM) é uma complicação relativamente rara, mas potencialmente fatal, idiossincrásica, do uso de fármacos neurolépticos. A SNM é supostamente causada pela depleção da dopamina ou pelo bloqueio do receptor da dopamina no hipotálamo, trato nigroestriado e vias vertebrais resultando em termorregulação central anormal e rigidez muscular. A SNM geralmente se desenvolve ao longo de um período de 24 a 72 h, mas pode apresentar uma evolução mais insidiosa dos sintomas. A SNM e a Hipertermia Maligna compartilham sintomas e apresentam semelhanças nas suas fisiopatologias. A frequência de aparecimento da SNM é de 2,2% dos pacientes tratados com antipsicóticos (fenotiazinas, butirofenonas, tioxantenos, benzamidas, clozapina e risperidona). Outros medicamentos envolvidos incluem droperidol, succinilcolina, proclorperazina, prometazina e metoclopramida. A SNM foi descrita pela primeira vez por Delay e colegas em 1960, após a introdução de neurolépticos na prática médica.

Fatores complicadores potenciais

- Aumento agudo da temperatura corporal.
- Rigidez muscular.
- Elevação da CPK (rabdomiólise).
- Instabilidade do sistema nervoso autônomo (taquicardia, hipertensão arterial).
- Taquipneia.
- Alteração do nível de consciência.
- Diaforese.
- Leucocitose.
- Paciente não cooperativo.

- Associação com esquizofrenia.
- Associação com paralisia cerebral.
- Situação clinicamente semelhante a Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Os pacientes podem apresentar um histórico de recorrência de SNM.
- Seleção criteriosa de drogas anestésicas. Drogas a serem evitadas incluem droperidol, succinilcolina, proclorperazina, prometazina e metoclopramida.
- Os anestésicos halogenado são seguros, não estão associados a hipotensão, arritmias ou convulsões.
- As condições médicas concomitantes associadas a esquizofrênicos crônicos e a interação entre antipsicóticos e anestésicos devem ser mantidas em mente, pois os fármacos utilizados para o tratamento da esquizofrenia incluem neurolépticos, como os bloqueadores dos receptores da dopamina.
- Os pacientes em uso crônico de antipsicóticos frequentemente têm aumento da frequência cardíaca, risco de hipotensão e sensibilidade individual aos anestésicos. As respostas adversas durante a anestesia a serem levadas em consideração incluem arritmias, hipotensão, hiperpirexia, narcose prolongada, coma, íleo paralítico pós-operatório e distúrbios cognitivos no pós-operatório.
- Estes pacientes têm limiares de dor mais elevados devido a receptores hipofuncionais de N-metil D-aspartato (NMDA) com sistema imunológico anormal, disfunção hipofisária-adrenal-autônômica e risco de intoxicação hídrica.
- O tratamento sintomático geral, como hidratação e redução da hipertermia, é essencial. As complicações secundárias, como hipoxia, acidose e insuficiência renal, devem ser tratadas de forma agressiva. A heparina de baixa dose esta indicada para prevenir a trombose venosa em um paciente imobilizado. Agonistas da dopamina, como bromocriptina e amantidina, demonstraram eficácia no tratamento. Benzodiazepinas e a carbamazepina já foram utilizados para a diminuição transitória dos sintomas. O papel do dantrolene sódico não esta bem definido na SNM.
- Usuários de neurolépticos que desenvolvem hipertermia, rigidez muscular e disfunção autonômica devem ter todos os medicamentos psicotrpicos retirados imediatamente até

que uma investigação diagnóstica rigorosa revele uma etiologia específica. Distúrbios que podem ser confundidos com SNM incluem rabdomiólise de outras causas, infecções do sistema nervoso central, neoplasias cerebrais, tétano, toxicidade do lítio, acidente vascular cerebral relacionado com neurolépticos, catatonia, interações medicamentosas com inibidores da monoamina oxidase, síndrome anticolinérgica central e Hipertermia Maligna induzida por anestesia. Na suspeita de SNM no perioperatório, além de um histórico cuidadoso e exame físico, realizar os seguintes testes: concentração CPK; leucograma; função renal; EEG; tomografia computadorizada; punção lombar; concentração sérica de lítio.

Referências

- Adnet P, Lestavel P, Krivosic-Horber R. Neuroleptic malignant syndrome. *Br J Anaesth.* 2000;85:129-35.
- Tsuchiya N, Morimura E, Hanafusa T et al. Postoperative neuroleptic malignant syndrome that occurred repeatedly in a patient with cerebral palsy. *Paediatr Anaesth.* 2007;17(3):281-4.
- Chellam S, Rajwade DS, Tavri SO. Emergency anaesthetic management of a severely anaemic, chronic schizophrenic patient with history of neuroleptic malignant syndrome. *Indian J Anaesth.* 2011;55(6):621-3.

Niemann-Pick, Doença de

Descrição

A doença de Niemann-Pick (DNP) é uma herança autossômica recessiva caracterizada por deficiência de esfingomielinase, levando ao aumento do fígado e do baço, anemia, mancha vermelho-cereja na mácula com cegueira progressiva, linfadenopatia e deterioração mental e física progressiva. Este distúrbio do metabolismo esfingolipídico ocorre em cinco fenótipos clinicamente distinguíveis. Tipo A (Niemann): forma infantil severa; Tipo B (Pick): visceral ou crônica; Tipo C: tipo subagudo ou juvenil; Tipo D (Nova Escócia ou síndrome de Crocker-Farber) e Tipo E: forma adulta não neuropática. A forma infantil severa é a mais comum, progressiva rápida, que leva à morte antes dos três anos de idade. O transtorno é heterogêneo, mas todas as formas são autossômicas recessivas. A DNP foi inicialmente descrita pelos alemães Albert Niemann e Ludwig Pick (Niemann A. Ein unbekanntes Krankheitsbild. *Jahrbuch für Kinderheilkunde*, Berlin, NF, 1914;79:1-10. Pick L. *Der Morbus Gaucher und die ihm ähnlichen Krankheiten* (die lipoidzellige Splenohepatomegalie Typus

Niemann und die diabetische Lipoidzellenhypoplasie der Milz). *Ergebnisse der Inneren Medizin und Kinderheilkunde*, Berlin, 1926;29:519-627).

Fatores complicadores potenciais

- Visceromegalias (hepatoesplenomegalia).
- Linfadenopatia.
- Alterações neurológicas (convulsões, atrofia cerebral).
- Baixa estatura.
- Hipotrofia de membros.
- Oftalmoplegia.
- Anemia.
- Alterações cardíacas e respiratórias (infiltrado lipídico, hipertensão pulmonar).
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Extremidade malformadas oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Manejo crítico da reposição volêmica intraoperatória.
- Nos casos de comprometimento da função hepática, fármacos metabolizados pelo fígado devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Fonseca NM, Leão CM, Oliveira CA. Anestesia em paciente com doença de Niemann-Pick. *Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol.* 2000;50(6):454-8.
- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood.* 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:322-3.

Noonan, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante. As características clínicas são a baixa estatura, implantação baixa das orelhas e muitas deformidades es-

queléticas menores das quais as mais comuns são *Pectus excavatum* e o *cubitus valgus*. As anormalidades cardíacas ocorrem em 50% dos pacientes. De ocorrência esporádica, é causada por novas mutações. Apresenta uma incidência entre 1:1.000-2.500 nascidos vivos. A síndrome de Noonan (SN) é semelhante ao fenótipo de Turner, mas não há defeito cromossômico e a SN ocorre em ambos os sexos. O epônimo esta relacionado a cardiologista pediátrica americana Jacqueline Anne Noonan (Noonan JA. Hypertelorism with Turner phenotype. A new syndrome with associated congenital heart disease. American Journal of Diseases of Children, Chicago, 1968;116:373-80).



Fig.: Apresentação típica de Paciente portador da síndrome de Noonan (orelhas malformadas e de implantação baixa, pescoço alado e fenda palpebral antimongoloide).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipertelorismo).
- Micrognatia.
- Baixa estatura.
- Pescoço alado.
- Criptorquidia.
- Linfedema.
- Quilotórax.
- Anomalias ósseas (*Pectus excavatum*, *cubitus valgus*, *talipes equinovarus*).
- Alterações respiratórias.
- Anomalias costovertebrais (costela cervical).
- Alterações cardiovasculares (estenose valvar pulmonar, válvulas pulmonares espessas e displásicas, insuficiência mitral, estenose subaórtica, anomalias do coração direito e cardiomiopatia ventricular esquerda).
- Alterações neuromusculares.
- Acesso vascular periférico limitado.

- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Preparo para via aérea difícil. Possíveis reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar sedação pré-operatória.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.

Referências

- Magboul MM. Anaesthetic management of emergency caesarean section in a patient with Noonan's syndrome - case report and literature review. Middle East J Anesthesiol. 2000;15:611-7.
- McBain J, Lemire EG, Campbell DC. Epidural labour analgesia in a parturient with Noonan syndrome: a case report. Can J Anaesth. 2006;53:274-8.
- Aggarwal V, Malik V, Kapoor PM et al. Noonan syndrome: An anesthesiologist's perspective. Ann Card Anaesth. 2011;14:214-7.
- Mukherjee M, Chanda D. Anesthetic management in a pediatric patient with Noonan syndrome and pulmonary stenosis: a case report. Anaesth Pain & Intensive Care. 2016;20(3):334-5.

O

Opitz, Síndrome de (Opitz-Frias, Síndrome de; Hipertelorismo-Hipospadia, Síndrome)

Descrição

Dismorfia congênita autossômica dominante (deleção do 22q11.2) ou ligada ao cromossoma Xp, com expressividade variável. Apresenta facies características, hipertelorismo, hipospadia e dificuldades de deglutição. A aspiração pulmonar pode ocorrer com frequência e ser fatal. O sexo masculino é mais gravemente afetado. O epônimo está relacionado aos geneticistas John Marius Opitz e Jaime L. Frias (Opitz JM, Frias JL, Gutenberg JE et al. The G syndrome of multiple congenital anomalies. Birth Defects Original Article Series, New York, V, 1969;2:95-101).

Fatores complicadores potenciais

- Fenda labial e/ou palatina (somente na herança ligada ao cromossoma X).
- Micrognatia.
- Língua fendida (língua bífida).
- Alterações laringoesofágicas (hipoplasia, estridor, disfagia).
- Alterações no sistema nervoso central (retardo mental moderado, agenesia de corpo caloso, hipoplasia de cerebelo, cisterna magna alargada e atrofia cortical).
- *Pectus excavatum*.
- Dificuldade de deglutição.
- Alterações respiratórias (hipoplasia pulmonar).
- Refluxo gastroesofágico. Aspiração recorrente, pneumonias e dificuldade respiratória intermitente.
- Alterações cardiovasculares (coarctação da aorta e defeito do septo atrial).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, neurológica, renal e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Preparo para via aérea difícil. Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Evitar o uso de relaxantes musculares.
- O uso de anticolinesterásicos pode agravar ou induzir episódios de miotomia.
- Evitar sedação pré-operatória.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:209-10.

Orbeli, Síndrome de (Deleção do 13q, Síndrome da)

Descrição

Deleção do braço longo do cromossomo 13 com um amplo espectro de anormalidades, incluindo retinoblastoma, retardo mental e de crescimento, malformações cerebrais, defeitos cardíacos, deformidades dos membros, anormalidades digestivas e urogenitais. Deleções limitadas ou proximais as bandas q13-q31 são marcadas principalmente por retardo de crescimento, mas sem deformidades importantes, enquanto aquelas que envolvem a banda 32q geralmente estão associadas a numerosas malformações principais. O epônimo esta relacionado ao russo Dimitri Orbeli que fez uma compreensiva descrição da síndrome em 1971.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Microcefalia.
- Macroglossia.
- Fenda palatina.
- Alterações oculares (retinoblastoma, microftalmia, hipertelorismo, coloboma, aniridia).
- Retardo mental e do desenvolvimento.
- Alterações no sistema nervoso central (hipoplasia ou aplasia do corpo caloso, anencefalia, hidrocefalia, aplasia do trato olfatório, hipoplasia do nervo óptico e encefalocel).
 - Pescoço curto e alado.
 - Palato estreito.
 - *Situs inversus*.
 - Refluxo gastroesofágico.
 - Acesso vascular periférico limitado.
- Alterações cardiovasculares (comunicação interatrial, comunicação interventricular, tetralogia de Fallot, *ducto arteriosus* patente, coarctação da aorta, dextrocardia e tronco aortopulmonar comum).
- Alterações renais (rins hipoplásicos, hidronefrose, sistema coletor dilatado).
- Alteração neuromuscular (hipotonia).
- Anomalias nas extremidades (polegares hipoplásicos ou ausentes, sindactilia, *talipes calcaneovalgus*, fusão de ossos do metacarpo, braquidactilia e pé torto congênito).
- Alterações hematopoiéticas (deficiência de fatores VII e X).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.
- Evitar sedação pré-operatória.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Avaliação cardiológica, renal e neurológica.
- Avaliação hematológica.
- Evitar bloqueadores neuromusculares.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Evitar bloqueio neuromuscular.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Disponibilidade de hemoderivados (hemoconcentrado, plasma fresco congelado, crioprecipitado).
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana. No pós-operatório, a infecção também predispõe a sangramentos trazendo efeitos deletérios aos pacientes.

Referências

- Inada T, Matsumoto H, Shingu K. Anaesthesia in a child with deletion 13q syndrome. *Paediatr Anaesth*. 1998;8:441.
- Mayhew JF, Fernandez M, Wheaton M. Anesthesia in a child with deletion 13q syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2005;15:350.

Osteogênese Imperfecta

Descrição

Herança autossômica dominante; mutação nos genes COL1A1 (tipo I) ou COL1A2 (tipo II ou doença de Vrolik) que codificam o colágeno. Uma vez que o colágeno é um importante componente estrutural

dos ossos, estes tornam-se anormalmente quebradiços. Dessa forma, os ossos ficam extremamente frágeis, sendo que muitas crianças nascem com fraturas e não sobrevivem por muito tempo. A capacidade mental dos portadores de Osteogênese Imperfecta (OI) não é alterada. A falta de colágeno não afeta apenas os ossos, mas todas as estruturas do corpo que utilizam essa proteína, por exemplo, a pele e os vasos sanguíneos. Além da fragilidade óssea, é um sinal característico a esclera azulada. Apresenta uma incidência de 1:25.000 nascidos. A OI tipo II é mais grave, condição associada à morte neonatal.



Fig.: Paciente portador de Osteogênese Imperfecta sendo preparado para procedimento neurocirúrgico. Erdoğan MA, Sanli M, Ersoy MO. Conduta anestésica em criança com Osteogênese Imperfecta e hemorragia epidural. Rev Bras Anesthesiol. 2013;63(4):366-8.

Fatores complicadores potenciais.

- Hiperextensibilidade articular.
- Fragilidade óssea (fraturas espontâneas ou ao menor trauma, encurvamento dos ossos mesmo sem fraturas).
- Vértex achatadas.
- Hipotonia.
- Instabilidade da coluna cervical.
- Hidrocefalia.
- Escoliose.
- Cardiopatias congênitas (lesões valvares, *ducto arteriosus* patente, comunicação interatrial).

- *Pectus excavatum*.
- Alterações respiratórias.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores.
- Preparo para via aérea difícil (a laringoscopia deve ser realizada com tração axial devido a instabilidade cervical).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Avaliação radiológica.
- Cuidado com o posicionamento do paciente
- Evitar bloqueios no neuroeixo.
- Evitar bloqueadores neuromusculares. As fasciculações induzidas pela succinilcolina são suficientes para produzir fraturas.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. O manguito para medida da pressão arterial poderá levar a fratura do membro.
- Acesso vascular periférico limitado devido as deformidades.
- Monitorização invasiva deve ser utilizada na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Disponibilidade de hemoderivados (hemoconcentrado, plasma fresco congelado, crioprecipitado).

Referências

- Neves JFNP, Sant'Anna RS, Almeida JR et al. Anestesia venosa total em paciente portador de osteogênese imperfecta. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2004;54(5):668-7.
- Moro ET, Andrade Jr FC, Andrade RA et al. Intubação nasotraqueal guiada por rinoscópio em criança de um ano de idade portadora de osteogênese imperfecta. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2009;59(5):610-3.
- Garg M, Jain M, Gupta A. Anaesthetic management of a case of osteogenesis imperfecta with urinary bladder stone - A case report. Indian J Anaesth. 2009;53(1):68-70.
- Erdoğan MA, Sanli M, Ersoy MO. Conduta anestésica em criança com osteogênese imperfecta e hemorragia epidural. Rev Bras Anesthesiol. 2013;63(4):366-8.

- Gupta D, Purohit A. Anesthetic management in a patient with osteogenesis imperfecta for rush nail removal in femur. *Anesth Essays Res.* 2016;10(3):677-9.

Otopalatodigital, Síndrome

Descrição

A síndrome Otopalatodigital (SOPD) é uma herança autossômica dominante ligada ao cromossoma X, relacionada a mutação no gene FLNA que afeta principalmente a estrutura óssea e facial. Apresenta dois tipos: tipo I (síndrome de Taiby) e tipo II. Os dois tipos provavelmente são alélicos. A SOPD-I se expressa com maior gravidade no sexo masculino, geralmente ocorre óbito neonatal, as mulheres são apenas levemente afetadas. É caracterizada por malformações e/ou disfunções dos ouvidos, palato, crânio, boca, face e anormalidades osteoarticulares dos membros. Algumas das características comuns aos dois tipos de SOPD incluem: fissura palatina, testa proeminente, nariz largo, hipertelorismo, fendas palpebrais inclinadas, hipoacusia, braquidactilia, clinodactilia, *Pectus excavatum*, nanismo e luxação congênita dos cotovelos. A SOPD-II pode apresentar anomalias neurológicas e cardíacas.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Microcefalia.
- Fenda palatina.
- Hipoplasia de ossos da face.
- *Pectus excavatum*.
- Anomalias costovertebrais e cervicais (tórax pequeno, costelas e clavículas malformadas).
- Anormalidades osteoarticulares (baixa estatura, limitação da extensão do cotovelo, dedos largos com unhas curtas, mãos e pés de “rã”).
- Alterações respiratórias (insuficiência respiratória progressiva).

- Refluxo gastroesofágico.
- Acesso vascular periférico limitado.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (grandes articulações e coluna cervical).
- Avaliação pulmonar.
- Evitar sedação pré-operatória.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Preparo para via aérea difícil (dificuldade de adaptação de máscara facial, instabilidade da coluna cervical). As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Membros curtos oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.

Referências

- Zachariah SK, Rai E, Ninan S. Anesthesia in a child with otopalatodigital syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2010;20(4):367-8.
- Baum VC, O’Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:341-2.

P

Pallister-Hall, Síndrome de (Hall-Pallister, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante, devido a mutação no gene *GLI3* localizado no cromossoma 7p. Malformação distinta com hamartoblastoma, pan-hipopituitarismo, ânus imperforado e polidactilia pós-axial. Alguns pacientes também exibem fendas laríngeas, lobulação pulmonar anormal, agenesia e/ou displasia renal, metacarpos curtos, cardiopatias congênicas e retardo de crescimento. A exposição a inseticidas e pesticidas maternos foi relatada em alguns casos. A geneticista americana Judith G. Hall e associados definiram em 1980 o quadro da doença com base na observação de 6 crianças (Hall JG, Pallister PD, Clarren SK et al. Congenital hypothalamic hamartoblastoma, hypopituitarism, imperforate anus, and postaxial polydactyly - a new syndrome? Part I. Clinical, causal, and pathogenic considerations. *American Journal of Medical Genetics*, New York, 1980;7:47-74).

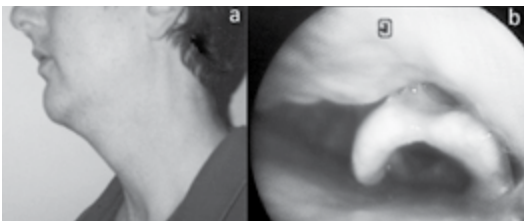


Fig.: Paciente do sexo masculino, 47 anos de idade com síndrome de Pallister-Hall;(a)perfil, nota-se a micrognatia e a retração da cartilagem tireoide; (b) epiglote bífida visualizada sob fibroscopia ótica. Modificado de: Riutort KT, Feinglass NG, Brull SJ. Anesthetic implications of Pallister-Hall Syndrome in patients with a bifid epiglottis. *Rom J Anaesth Int Care*. 2009;16(1):71-4.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfismo facial.

- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia.
- Displasia da cartilagem traqueal e laríngeas.
- Fístula traqueoesofágica.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Alterações nas vértebras e nas costelas.
- Alterações endócrinas (anomalias no eixo hipotálamo-hipofisário).
- Alterações respiratórias.
- Cardiopatias congênicas.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais.
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores (as reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- Avaliação cardiológica, renal, pulmonar e endócrina.
- Evitar sedação pré-operatória.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- T McGowen, P Kovatsis. Anesthetic Implications of Pallister-Hall Syndrome. *Proceedings of the Society for Pediatric Anesthesia and American Academy of Pediatrics*, Phoenix, Arizona. 2007; CR60.
- Riutort KT, Feinglass NG, Brull SJ. Anesthetic implications of Pallister-Hall Syndrome in patients with a bifid epiglottis. *Rom J Anaesth Int Care*. 2009;16(1):71-4.

Pallister-Killian, Síndrome de (Pallister-Kilian-Teschler-Nicola, Síndrome de)

Descrição

Tetrassomia do cromossoma 12p em mosaico. A expressão fenotípica é variável, indo de morte perinatal à anomalias congênitas múltiplas. Os portadores apresentam fácies dismórfico, manchas hipopigmentares da pele, alopecia localizada, retardo mental, convulsões e podem apresentar cardiopatias congênitas. Também podem apresentar fronte proeminente, ptose palpebral, estrabismo, hipertelorismo, epicanto, macrostomia com comissuras labiais voltadas para baixo, implantação baixa das orelhas, pescoço curto e macroglossia. As características físicas se alteram com a idade: o fâcies assume um aspecto mais grosseiro, a micrognatia progride para prognatismo, e a hipertonia e contraturas se desenvolvem entre os cinco e dez anos de idade, após a hipotonia inicial. A síndrome foi descrita inicialmente por Pallister, em adultos, em 1977, e por Killian, em 1981, em crianças.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia.
- Pescoço curto.
- Macroglossia.
- Cardiopatias congênitas (agenesia pericárdica, cardiomiopatia hipertrófica, comunicação interventricular e interatrial, persistência do canal arterial, coarctação da aorta, estenose aórtica).
- Broncoaspiração recorrente.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia

facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.

- O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Iacobucci T, Galeone M, De Francisci G. Anaesthetic management of a child with Pallister-Killian syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2003;13(5):457-9.
- Cruz JRS, Videira RLR. Anestesia em criança com síndrome de Pallister-Killian. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol*. 2004;54(5):677-80.
- Kira S. Anesthetic management of Pallister-Killian syndrome using a Bispectral Index monitor in a patient with severe seizures. *J Clin Anesth*. 2011;23(8):674-6.

Patau, Síndrome de (Trissomia do 13)

Descrição

Síndrome congênita de múltiplas anormalidades produzidas pela trissomia do cromossomo número 13. É caracterizada por múltiplas anormalidades da cabeça, cérebro, orelhas, olhos, sistema cardiovascular, baço, sistema reprodutivo, pâncreas e outros órgãos. Isso inclui defeitos no couro cabeludo, coloboma, hipertelorismo, lábio leporino, palato fendido, orelhas deformadas, cardiopatia congênita, microcefalia, testa inclinada, sutura sagital e fontanelas largas, hidronefrose, hidroureter, microftalmia, artéria

umbilical única, hérnia umbilical, útero bicorno e retardo mental. Todos os pacientes apresentam surdez. Com uma incidência de 1:10.000 nascidos, a maioria das crianças (95%) morrem antes de completar um ano de vida. A síndrome reconhecida como uma trissomia por Klaus Patau e colaboradores (Patau K, Smith DW, Therman E et al. Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome. *The Lancet*, London, 1960;l:790).



Fig.: Microcefalia, ausência de cílios, fenda labial e/ou palatina, orelhas displásicas, hérnia umbilical e alterações de extremidades (polidactilia e sobreposição de dedos) são características da síndrome de Patau.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Alterações no sistema nervoso central (convulsões, Apneia, hipoplasia cerebelar, hipoplasia do corpo caloso, meningocele, mielomeningocele).
- Hérnia diafragmática.
- Alterações respiratórias (broncoaspiração, infecções respiratórias recorrentes com episódios de cianose e apneia).
- Cardiopatias congênitas em 80% dos casos (defeitos do septo ventricular, tetralogia de Fallot, dupla via de saída do ventrículo direito).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais (hidronefrose).
- Condição associada à morte precoce (85% não ultrapassam o primeiro ano de vida).

Recomendações perioperatórias

- Evitar sedação pré-operatória.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).

- Avaliação cardiológica, renal, neurológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Manejo crítico da reposição volêmica intraoperatória.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Pollard RC, Beasley JM. Anaesthesia for patients with trisomy 13 (Patau's syndrome). *Paediatr Anaesth*. 1996;6(2):151-3.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:348.
- Kamal M, Varghese D, Bhagde J et al. Anestesia em criança operada para lábio leporino associado à síndrome de Patau. *Rev Bras Anestesiologia*. 2017; *in press*. <https://doi.org/10.1016/j.bjan.2017.04.005>.

Pelizaeus-Merzbacher, Doença de

Descrição

A Doença de Pelizaeus-Merzbacher (DPM) é uma leucodistrofia recessiva ligada ao cromossoma X (mutação no gene PLP1 no Xq22.2). As manifestações clínicas típicas incluem retardo psicomotor, nistagmo, ataxia, tônus muscular anormal, convulsões e deficiência cognitiva. Começa na

infância, em indivíduos do sexo masculino, é progressiva, podendo persistir por décadas. Há também uma segunda forma congênita recessiva, marcada por início tardio com um curso mais rápido, e uma forma dominante com início na idade adulta, marcada pela fotossensibilidade da pele, nanismo, ataxia cerebelar, cataratas, retinite pigmentosa e surdez. A incidência é de 1:200.000 nos EUA e 1,45:100.000 no Japão. O epônimo esta relacionado aos neurologistas alemães Friedrich Christoph Pelizaeus e Ludwig Merzbacher. Os pacientes descritos por Ludwig Merzbacher em seu artigo de 1910 pertenciam à mesma família que anteriormente foi relatada por Pelizaeus em 1885.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações no sistema nervoso central (convulsões, exacerbações da espasticidade).
- Refluxo gastroesofágico.
- Sialorreia.
- Alterações respiratórias (pneumonias de repetição).
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e neurológica.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Evitar fenotiazinas, butirofenonas e bloqueadores dopaminérgicos.
- O uso de relaxantes musculares não despolarizantes prolongam o bloqueio neuromuscular em pacientes com doenças desmielinizantes. O uso da succinilcolina apresenta risco de hipercalemia potencial nestes pacientes.

- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:344-5.
- Kamekura N, Nitta Y, Takuma S et al. General anesthesia for a patient with Pelizaeus-Merzbacher Disease. Anesth Prog. 2016;63(2):91-4.

Pena-Shokeir, Fenótipo de (Pena-Shokeir Tipo I, Síndrome de; Hipocinesia Fetal, Sequência de)

Descrição

O fenótipo de Pena-Shokeir (FPS) caracteriza-se por múltiplas contraturas articulares, anomalias faciais e hipoplasia pulmonar. Qualquer que seja a causa, a característica comum desta sequência é a diminuição da atividade fetal. A facie é inexpressiva, com hipertelorismo, orelhas malformadas, pescoço curto, microstomia com micrognatia e palato arqueado. Anomalias cardíacas podem ocorrer. Cerca de 30% dos acometidos são natimortos, e a maioria das complicações são decorrentes da hipoplasia pulmonar. Todas as causas plausíveis da imobilidade fetal devem ser pesquisadas (miogênicas, neurogênicas, isquêmicas/anóxicas). Existem semelhanças entre o FPS e a síndrome da trissomia do cromossoma 18. O FPS foi descrito em 1974(Pena SD, Shokeir MH. Syndrome of camptodactyly, multiple ankyloses, facial anomalies and pulmonary hypoplasia: a lethal condition. J Pediatr. 1974; 85(3): 373-5).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Microstomia.
- Micrognatia.
- Palato arqueado e/ou fenda palatina.
- Contraturas articulares múltiplas.
- Alterações no sistema nervoso central.
- Alterações respiratórias (pneumonias de repetição, broncoespasmo, hipoplasia pulmonar).
- Alterações cardiovasculares.
- Alterações neuromusculares.
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e neurológica.
- Avaliação radiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso de relaxantes musculares não despolarizantes podem prolongar o bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco de hipercalemia potencial nestes pacientes.

Referências

- Tsujikawa S, Okutani R, Tsujii K et al. Anesthetic management of three pediatric cases with Pena-Shokeir syndrome. *J Anesth.* 2012;26(3):445-8.
- Bakan M, Idin K, Karaaslan K et al. Anaesthesia and orphan disease: anaesthetic management of a child with Pena-Shokeir syndrome. *Eur J Anaesthesiol.* 2012;29(12):595-6.
- Manimekalai N, Wasiluk I, Panni MK. Cesarean Section in an Obstetric Patient with Pena-Shokeir Syndrome Type-1, with Partially Corrected Scoliosis with Spinal Rod Placement and History of Malignant Hyperthermia. *J Anesth Clin Res.* 2013;4:315. doi: 10.4172/2155-6148.1000315.

Peters-Plus, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Peters-Plus é uma herança autossômica recessiva caracterizada por retardo mental, nanismo e anomalia de Peters. A anomalia de

Peters é constituída de alterações embrionária na câmara anterior dos olhos (turvação da córnea, adesões da íris, cristalino e da córnea). O epônimo esta relacionado ao oftalmologista alemão Albert Peters (Peters A. Über angeborene Defektbildung der Descemet'schen Membran. *Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde*, Stuttgart, 1906;44:27-40,105-119).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Região frontal proeminente.
- Micrognatia.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Micromelia.
- Nanismo.
- Retardo mental.
- Mobilidade reduzida dos cotovelos com hiperextensibilidade em outras articulações.
- *Pectus excavatum*.
- Convulsões.
- Espasticidade.
- Alterações respiratórias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações cardiológicas (cardiopatias acianóticas).
- Alterações vertebrais.
- Alterações no sistema nervoso central (agenesia do corpo caloso).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais (agenesia renal, hidronefrose).
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e neurológica.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- A micromelia oferece dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- A sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.

Referências

- Senthilkumar M, Darlong V, Punj J et al. Peters' anomaly - Anaesthetic management. Indian J Anaesth. 2009;53(4):501-3.

Pfeiffer, Síndrome de

Descrição

Herança autossômica dominante (mutações nos genes FGFR1 no cromossoma 8 ou no FGFR2, localizado no cromossoma 10). A síndrome de Pfeiffer (SP) pertence ao grupo de doenças chamadas acrocefalossindactílicas e se caracteriza por anomalias no desenvolvimento do crânio, tipo craniossinostose, sindactília, *hallux* e polegares anormalmente grandes. Ocasionalmente outros distúrbios, incluindo o desenvolvimento psicomotor são apresentados, hidrocefalia, hipertelorismo, exoftalmia, nariz pequeno, maxila estreita, palato ovalado e polidactília. Apresenta uma incidência de 1:100.000. O epônimo está relacionado ao geneticista alemão Rudolf Arthur Pfeiffer (Pfeiffer RA. Dominante erbliche Akrocephalosyndaktylie. Zeitschrift für Kinderheilkunde, Berlin, 1964;90:301-20).



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Pfeiffer.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies plana, hipoplasia nasal, hipoplasia de maxila e de mandíbula).
- Crânio de formato peculiar (*cloverleaf skull*).
- Palato arqueado.
- Proptose.
- Laringotraqueomalácia.
- Apneia obstrutiva.
- Associação com malformação de Arnold-Chiari.
- Cardiopatias congênicas.
- Estenose ou atresia coanal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Profilaxia da broncoaspiração.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com

pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.

- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Gifoni CL, Nascimento HS, Mizumoto N. Dificuldade de intubação traqueal em paciente com craniossinostose. Relato de Caso. Rev Bras Anesthesiol. 2001;51(3):218-24.
- Gupta A, Ahmed M, Prabhakar C et al. Unique airway finding in a case of Pfeiffer syndrome and its management. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2011;27(3):414-5.
- Bajwa SS, Halder R. Craniosynostosis surgery-anaesthetic challenges and implications. Med J DY Patil Univ. 2015;8:364-6.

Pierre Robin, Sequência de

Descrição

A sequência de Pierre Robin (SPR) é composta pela tríade clássica fenda palatina, micrognatia e glossoptose. O defeito primário é a hipoplasia mandibular precoce intrauterina. Embora a fenda palatina seja manifestação frequente da SPR, ela não ocorre em todos os pacientes. A etiologia da micrognatia pode ser síndrome ou não síndrômica. Um mecanismo externo como uma compressão intrauterina devido a oligodrâmnio poderia explicar a SPR não síndrômica. A incidência é de 1:8.500 nascidos vivos na Inglaterra. O epônimo está relacionado ao cirurgião-dentista francês Pierre Robin que definiu o termo glossoptose para descrever a obstrução da faringe pela língua (Robin P. La glossoptose. Son diagnostic, ses consequences, son traitement. Bulletin de l'Académie nationale de médecine, Paris, 1923;89:37).



Fig.: Paciente portador de sequência de Pierre Robin. Modificado de: Sesenna E, Magri AS, Magnani C et al. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. Ital J Pediatr. 2012;38:7.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Glossoptose (deslocamento posterior da língua que leva a obstrução).
- Dificuldades respiratórias (estridor, tiragem, hipóxia, cianose).
- Alterações cardiológicas (*cor pulmonale*).
- Dificuldade de deglutição no lactente (refluxo gastroesofágico, dificuldade de desenvolvimento).
- Apneia obstrutiva.
- Associação com síndromes diversas em 60% dos casos (síndrome alcoólica fetal, síndrome de Trecher-Collins, síndrome de Stickler, síndrome velocardiofacial).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores (nasofibrososcopia).
- Dificuldade de adaptação de máscara facial. Preparo para via aérea difícil.
- Indução inalatória/manutenção da ventilação espontânea.
- Possibilidade de alergia ao látex.
- Glossopexia/traqueostomia.
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores mandibulares.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada.
- Profilaxia da broncoaspiração.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Ver recomendações específicas de síndrome associada.

Referências

- Miyahara CM, Almeida AM, Zequi LA et al. Uso do broncoscopia flexível ultra-fino na intubação de crianças portadoras da síndrome de Pierre Robin. Rev Bras Anesthesiol. 1996;46(4):267-72.
- Cladis F, Kumar A, Grunwaldt L et al. Pierre Robin Sequence: A perioperative review. Anesth Analg. 2014;119:400-12.
- Sonwane RB, Patil TS, Jewalikar S et al. Airway Management for Pierre Robin Sequence: An Anesthetic Challenge. Ann Int Med Den Res. 2017;3(2):AN-05-AN08.
- DSouza S, Barad D, Bharne S. Intubation using dexmedetomidine and ketamine in a child with Pierre Robin sequence. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2012;28:545-6.
- Semjen F, Bordes M, Cros AM. Intubation of infants with Pierre Robin syndrome: the use of the paraglossal approach combined with a gum-elastic bougie in six consecutive cases. Anaesthesia. 2008;63:147-50.

Pompe, Doença de

Descrição

A doença de Pompe (DP), é um distúrbio neurodegenerativo, progressivo, um erro inato do metabolismo por deficiência da alfa 1-4 glicosidase. Caracterizada por macroglossia, cardiomegalia e fraqueza generalizada devido ao armazenamento excessivo de glicogênio no músculo esquelético e hepatomegalia. A maioria das crianças não sobrevive ao primeiro ano. A herança é autossômica recessiva. Foi a primeira condição a ser classificada como doença de armazenamento lisossomal. A variedade juvenil apresenta fraqueza muscular progressiva e insuficiência respiratória. O patologista holandês Joannes Cassianus Pompe foi o primeiro a demonstrar o armazenamento de glicogênio, em 1932 (Pompe JC. *Over idiopathische hypertrophie van het hart*. *Nederlandsch Tijdschrift voor Geneeskunde*, Amsterdam, 1932;76:304-11).

Fatores complicadores potenciais

- Macroglossia.
- Cardiomegalia.
- Hipotonia generalizada.
- Hepatomegalia.
- Insuficiência respiratória progressiva (devido à fraqueza do diafragma e dos músculos acessórios da respiração, diminuição da capacidade vital, hipoventilação, retenção crônica de CO₂).
- CPK aumentado devido ao dano muscular contínuo.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação pulmonar.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
- O propofol não parece ser a melhor escolha para a indução porque causa redução da pós-carga e redução da pressão diastólica

pode resultar em isquemia cardíaca, particularmente em pacientes com hipertrofia miocárdica. A cetamina e a dexmedetomidina foram utilizadas para indução de anestesia e manutenção.

- Evitar bloqueio neuromuscular. A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.

Referências

- Huang PK, Wang CC, Chiu SN et al. Torsade de pointes ventricular tachycardia during elective intubation in a patient with Pompe disease. *Paediatr Anaesth*. 2008;18:346-7.
- Kim WS, Cho AR, Hong JM et al. Combined general and epidural anesthesia for major abdominal surgery in a patient with Pompe disease. *J Anesth*. 2010;24:768-73.
- Dons-Sinke IJJ, Dirckx M, Scoones GP. Anaesthetic management of two patients with Pompe Disease for caesarean section. *Case Reports in Anesthesiology*. vol. 2014, Article ID 650310, 3 pages, 2014. doi:10.1155/2014/650310.
- Kumbar V, Simha J, Gundappa P. Anaesthetic management of a patient with Pompe disease for kyphoscoliosis correction. *Indian J Anaesth*. 2016;60(5):349-51.

Porfirias (Porfíria Intermitente Aguda; Coproporfíria Hereditária; Porfíria *variegata*)

Descrição

As Porfirias são um grupo heterogêneo de distúrbios hereditários da biossíntese do heme, componente essencial da hemoglobina. Existem vários sistemas de classificação, o mais relevante para a anestesiologia é o que classifica em agudas e não agudas. Em ambos os casos se tratam de enfermidades metabólicas herdadas. Todas as porfirias agudas têm potencial para desenvolver crises porfíricas agudas (CPA). Os pacientes podem apresentar ansiedade, confusão, instabilidade autonômica (hipertensão ou taquicardia), emese e dor abdominal intensa. Estresse por doença ou cirurgia, jejum, desidratação, septicemia e cer-

tas drogas, incluindo algumas comumente usadas no período perioperatório podem precipitar crises agudas. O tabagismo, consumo excessivo de álcool ou drogas ilegais, também são considerados gatilhos para CPA. As Porfírias não agudas não são afetadas por drogas, portanto, não se deterioram em crises agudas.

As formas, autossômicas dominantes Porfíria Intermitente Aguda (PIA), Coproporfíria Hereditária e Porfíria *Variegata* podem resultar em CPA. A PIA é a mais comum com uma prevalência geral na Europa de aproximadamente 1:100.000. O nome de Porfíria é derivado da palavra grega para roxo, *porphyros*. A doença provavelmente foi chamada de porfíria devido à descoloração vermelha da urina em pacientes afetados.

Fatores complicadores potenciais

- Dor abdominal intensa (simulando abdome agudo).
- Distúrbios eletrolíticos (hiponatremia).
- Náuseas e vômitos.
- Constipação.
- Retenção urinária.
- Manifestações cardiológicas (arritmias).
- Manifestações psiquiátricas (agitação, tremores).
- Manifestações neurológicas agudas (neuropatia periférica, neuropatia autonômica, pressão arterial lábil, sudorese excessiva, quadriparesia, fraqueza muscular, parada respiratória aguda).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações hepáticas.

Recomendações perioperatórias

- O anestesiológista poderá estar envolvido em várias configurações: avaliação pré-anestésica de pacientes com diagnóstico prévio de Porfíria, durante a CPA (diagnosticados ou não) e para o tratamento da dor aguda ou crônica. Importante estabelecer o tipo da Porfíria no pré-operatório.
- A Ansiólise com medicação pré-anestésica torna-se vital nesses pacientes. Os portadores não são candidatos a procedimentos com internação de curta permanência.
- Períodos de jejum prolongado devem ser evitados. Utilizar solução glicosada.
- Profilaxia da broncoaspiração.
- Avaliação da função hepática.
- Seleção criteriosa de drogas. Especialmente em relação à anestesia, os gatilhos mais frequentes são os fármacos indutores do

citocromo P450. As drogas podem ser categorizadas como definitivamente inseguras, seguras para usar e indeterminadas. Para muitos medicamentos, não há dados disponíveis. As drogas consideradas inseguras são: barbitúricos, cetamina, diclofenaco, fenitoína, sulfonamidas e hidralazina. As drogas classificadas como indeterminadas são: etomidato, pentazocina, vasopressina e metaraminol. Para a pesquisa específica sobre uma determinada droga, consultar o *The Drug Database for Acute Porphyria* (<http://www.drugs-porphyr.org>).

- Advertência. Classificar drogas como seguras ou inseguras é muito simplista: A duração da exposição e a dose absoluta podem determinar se uma CPA é desencadeada e a sua gravidade. Além disso, vários fatores não farmacológicos do período perioperatório podem ser gatilhos, gerando dúvidas na gênese de uma CPA.
- Os anestésicos locais são considerados seguros, bloqueios regionais podem ser realizados, entretanto, poderá ser difícil a distinção de uma complicação da anestesia regional de uma seqüela de uma CPA.
- A circulação extracorpórea já foi realizada com sucesso em pacientes com Porfíria, apesar do estresse fisiológico imposto pela hipotermia, hemólise induzida, perda de sangue e exposição a inúmeras drogas, que poderiam desencadear o desenvolvimento de uma CPA.
- O manejo da crise aguda envolve a retirada do fator desencadeante, infusão de solução hipertônica de glicose e dieta à base de carboidratos. Tratamento de náuseas e vômitos pode ser realizado com a ondansetrona. Clonazepam, gabapentina são seguros, assim como o sulfato de magnésio pode ser usado como anticonvulsivante. Assistência ventilatória poderá ser necessária. A hematina e o arginato de heme são as drogas escolhidas para crise aguda, nos Estados Unidos e no Reino Unido respectivamente. As heparinas de baixo peso molecular são seguras e efetivas. Disponibilidade de hemoderivados.
- Para dor intensa associada a uma crise aguda, a morfina através de um sistema de analgesia controlada pelo paciente proporciona uma analgesia de início rápido, titulável, eficaz e segura. A gabapentina, pregabalina e amitriptilina são medicamentos seguros para tratar dor neuropática crônica nos portadores de Porfíria.

Referências

- James MF, Hift RJ. Porphyrias. *Br J Anaesth*. 2000;85:143-53.
- Daza PLF, Cruz MTE, Rodríguez MV et al. Porfirias: Consideraciones anestésicas. *An Med (Mex)* 2007;52(3):130-42.
- Littlewood K, Nemergut EC. Liver diseases. In: Fleisher LA. *Anesthesia and uncommon diseases*. 5. ed. Philadelphia: Elsevier; 2006:151-201.
- Santos ABO, Gozzani JL, Groke DF. Dor neuropática em paciente com Porfiria. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol*. 2010;60(6):634-8.
- Findley H, Philips A, Cole D et al. Porphyrias: implications for anaesthesia, critical care, and pain medicine. *Continuing Education in Anaesthesia, Critical Care & Pain*. 2012;12(3):128-33

Prader-Labhart-Willi, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Prader-Labhart-Willi (SPLW) é uma herança autossômica dominante caracterizada por hipotonia, obesidade, deficiência mental e hipogonadismo. Ocorre uma deleção do segmento q11-13 do cromossoma 15, semelhante a síndrome de Angelman. É um transtorno congênito com uma incidência de aproximadamente 0,3 a 1:10.000 nascidos vivos. Primeiro descrito por Prader, Labhardt e Willi em 1956, com base em nove crianças com tríade de baixa estatura, retardo mental, obesidade e mãos e pés pequenos. Prader e Willi revisaram a condição em 1961, expandiram o fenótipo e chamaram a atenção para a presença de hipotonia na infância e o desenvolvimento de *Diabetes mellitus*.



Fig.: Paciente portador da síndrome de Prader-Labhart-Willi.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Obesidade mórbida (polifagia, obesidade do tronco com estreitamento dos membros e mãos e pés pequenos).

- Baixa estatura.
- Deficiência mental.
- Alterações endócrinas (hipotireoidismo, hipogonadismo, *Diabetes mellitus*).
- Escoliose.
- Alterações cardiovasculares (arritmias, anormalidades da condução, hipertensão arterial, *cor pulmonale*).
- Boca seca com saliva viscosa.
- Associado com síndrome de Pickwick (síndrome obesidade-hipoventilação alveolar), distúrbios do sono e risco de Apneia no perioperatório.
- Convulsões.
- Alteração da termorregulação.
- Alterações respiratórias (broncoespasmo, doença pulmonar restritiva).
- Alterações neuromusculares (hipotonia acentuada no primeiro ano de vida).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas, a dismorfia facial e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Avaliação cardiológica, pulmonar e endócrina (controle do *Diabetes mellitus*).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- O uso da succinilcolina apresenta risco de hipercalemia potencial nestes pacientes.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- A obesidade mórbida altera pontos de referência, limitando a execução de bloqueios regionais e a obtenção de acessos vasculares. Membros curtos oferecem dificuldades na escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do procedimento cirúrgico.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- Risco de extubação difícil.

- Atenção especial a ventilação no intra e no pós-operatório (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea, CPAP).

Referências

- Fonseca NM, Fernandes LM, Doca FH. Anestesia em paciente com síndrome de Prader-Labhart-Willi. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol*, 2000;50:2:122-124.
- Mantadakis E, Spanaki AM, Geromarkaki E et al. Near demise of a child with Prader-Willi syndrome during elective orchidopexy. *Paediatr Anaesth*. 2006;16:790-3.
- Sharma AD, Erb T, Schulman SR et al. Anaesthetic considerations for a child with combined Prader-Willi syndrome and mitochondrial myopathy. *Paediatr Anaesth*. 2001;11:488-90.
- Rada-Ortega C, Gómez-Ramírez CF. Anestesia para cirurgia bariátrica em paciente con síndrome de Prader-Willy: reporte de un caso. *Rev Colomb Anesthesiol*. 2016;44(3):255-8.

Progeria (Hutchinson-Gilford, Síndrome de)

Descrição

A Progeria é uma doença muito rara de envelhecimento corporal prematuro caracterizada principalmente por uma aparência facial que lembra um pássaro e nanismo. As crianças apresentam atrofia de músculos e pele, perda de gordura subcutânea, níveis altos de lipídios séricos e alterações ateroscleróticas precoces nos vasos. A criança é normal ao nascer. A inteligência geralmente é normal. A idade média da morte é de 16 anos. Ocorrem em crianças de ambos os sexos. A morte é geralmente causada pelos efeitos da arteriosclerose. Existem evidências de que seja uma herança autossômica recessiva ou dominante com mutação localizada no gene LMNA. A doença foi documentada em 1886 por Sir Jonathan Hutchinson. Hastings Gilford, em 1897, reconheceu como uma entidade clínica e introduziu o termo “progeria” da palavra grega que significa “prematuramente antigo”. A incidência é de 1:250.000 nascidos vivos.



Fig.: Fácies típica de paciente portador de Progeria.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipoplasia facial).
- Micrognatia.
- Articulações rígidas (mobilidade reduzida da articulação temporomandibular).
- Envelhecimento prematuro.
- Gordura subcutânea escassa.
- Hipoplasia e displasia esquelética.
- Anomalias dentárias.
- Atraso na ossificação.
- Alterações nos corpos vertebrais.
- Costelas pequenas.
- Osteoporose (fraturas).
- Estreitamento da abertura glótica.
- Alterações respiratórias (tórax pequeno).
- Alterações cardiovasculares (aterosclerose progressiva, doença coronariana, insuficiência cardíaca congestiva, infarto agudo do miocárdio, degeneração prematura (calcificação) de valvas mitral e aórtica).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores (diminuição da abertura da boca).
- Preparo para via aérea difícil. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação radiológica (anomalias em costelas, vértebras e articulações).
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Gordura subcutânea escassa, membros hipoplásicos e frágeis oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Nguyen NH, Mayhew JF. Anaesthesia for a child with progeria. *Paediatr Anaesth*. 2001;11:370-1.
- Liessmann CD. Anaesthesia in a child with Hutchinson-Gilford progeria. *Paediatr Anaesth*. 2001;11:611-4.
- Hansda U, Agarwal J, Patra C et al. Extradural hematoma surgery in a child with Hutchinson-Gilford progeria syndrome: Perioperative concerns. *J Pediatr Neurosci*. 2013;8(2):165-7.

- Vreeswijk SJM, Claahsen HL, Borstlap WA et al. Anaesthesia and orphan disease: Hutchinson-Gilford progeria syndrome, a case report and summary of previous cases. *Eur J Anaesthesiol.* 2016;33(11):869-872.

Proteinose Alveolar Pulmonar

Descrição

A Proteinose Alveolar Pulmonar (PAP) é caracterizada por preenchimento alveolar com material acelular lipoproteínico. Isso causa insuficiência respiratória devido a uma restrita troca de gases e mudanças na relação ventilação/perfusão. A PAP engloba três classes distintas com um espectro similar de achados histopatológicos: adquirida, congênita e secundária. A PAP adquirida é responsável por mais de 90% dos casos, e é caracterizada pela produção de anticorpos. As formas congênitas de PAP são menos frequentes e são causadas por um gene mutado responsável pela produção de surfactante. As formas secundárias estão associadas a outras doenças, principalmente doenças hematológicas, exposição a materiais inorgânicos (silicone) ou causadas por efeitos colaterais de medicação, como drogas imunossupressoras ou amiodarona. A prevalência de PAP é estimada em cerca de 1:250.000. A maioria dos pacientes é composta por homens tabagistas (72%). Os métodos de tratamento incluem abordagens farmacológicas não invasivas e a lavagem pulmonar total (LPT) sob anestesia geral. A LPT proporciona aumento da PaO₂, melhora das provas de função pulmonar (VEF1, CV e capacidade de difusão do monóxido de carbono) e aumento da sobrevida em cinco anos. O tratamento final para PAP é o transplante pulmonar. Descrita em 1963, a LPT foi refinada através do uso rotineiro da anestesia geral, aumentando os volumes de lavagem e o uso de solução salina quente e percussão torácica adicional concomitante.

Fatores complicadores potenciais

- Dispneia progressiva.
- Dor torácica.
- Hemoptise.
- Hipoxemia grave.
- Hipercapnia.
- Febre.
- Pneumonias de repetição (infecções oportunistas).
- Existe uma progressão interindividual variável desta doença que pode variar desde

recuperação espontânea até insuficiência cardiorrespiratória terminal.

Recomendações perioperatórias

- A anestesia geral em pacientes com PAP apresenta um desafio devido à insuficiência respiratória preexistente (baixa PaO₂ e reserva funcional limitada).
- A anestesia venosa total é recomendada nestes pacientes, uma vez que não requer a absorção de anestésicos voláteis pelos pulmões afetados.
- A linha venosa central pode ser útil na análise de gases no sangue, avaliação do volume intravascular e administração de medicamentos inotrópicos e vasoativos.
- Gerenciamento adequado da temperatura corporal é benéfico.
- No caso de LPT é necessário o isolamento pulmonar usando tubos endotraqueais de duplo lúmen (TDL) para lavagem seletiva de cada pulmão e ventilação do pulmão “seco”. Para tanto, é necessário o auxílio da broncoscopia flexível para confirmar a colocação adequada do tubo. Em crianças são relatados o uso de tubos sem balonete, e a utilização cateteres arteriais com cuff adaptados para este propósito.
- Durante a LPT, um volume imprevisível de solução salina pode ser absorvido, o que também pode sobrecarregar a circulação.
- Ecocardiograma transesofágico (ETE) é útil antes do procedimento para avaliar a função cardíaca e durante LPT para avaliação do parênquima pulmonar. Especial atenção a sonda do ETE, ela pode mover o TDL. Os pacientes com PAP podem sofrer de hipertensão pulmonar com impacto na função ventricular esquerda.
- As estratégias respiratórias envolvem o uso de ventilação manual assistida, pressão positiva contínua das vias aéreas e ventilação por jato de alta frequência. Em situações extremas, a oxigenação extracorpórea venovenosa (v-v ECMO) e o bypass cardiopulmonar (CEC) podem ser usados em crianças pequenas com forma grave de PAP para sustentar a ventilação durante a LPT.

Referências

- Gonçalves BM, Teixeira VC, Bittencourt PFS. Anestesia para lavagem pulmonar em paciente pediátrico portador de proteinose alveolar pulmonar. *Rev Bras Anesthesiol.* 2012;62(2):269-73.
- Rebelo H, Guedes L, Veiga D et al. Procedimento e complicações anestésicas no manejo de lavagem

pulmonar total em paciente obeso com proteinose alveolar pulmonar: Relato de Caso. Rev Bras Anesthesiol. 2012;62(6):869-77.

- Nandkumar S, Desai M, Butani M et al. Pulmonary alveolar proteinosis with respiratory failure-anaesthetic management of whole lung lavage. Indian J Anaesth. 2009;53(3):362-6.
- Tan Z, Tan KT, Poopalalingam R. Anesthetic management for whole lung lavage in patients with pulmonary alveolar proteinosis. A A Case Rep. 2016;15;6(8):234-7.

Proteus, Síndrome de

Descrição

É uma doença congênita esporádica caracterizada por uma variedade de anormalidades, mais comumente por assimetria e aumento das extremidades, hemi-hipertrofia (crescimento excessivo de um lado da face, corpo ou membros, macrodactilia) espessamento da pele e tecidos subcutâneos e distúrbios vasculares. O crescimento é acelerado durante os primeiros anos, quando podem ocorrer anormalidades pulmonares císticas, lipomatose abdominal e pélvica, macrocefalia ou assimetria do crânio com proeminências ósseas por hemihipertrofia, escoliose e cifose, atrofia muscular e convulsões. Etiologia desconhecida. Os casos relatados foram ocorrências isoladas, sugerindo que a condição não é hereditária. Afeta ambos os sexos de forma igualitária e não possui distribuição racial, geográfica ou étnica específica. Descrita inicialmente por Cohen e Hayden em 1979, foi nomeada como Proteus por Wiedemann e colaboradores em 1983. O nome Proteus deriva do deus grego marinho, tido como possuidor de dons proféticos, mas esquivo, arredio diante dos humanos, quando era capaz de assumir aparências monstruosas.

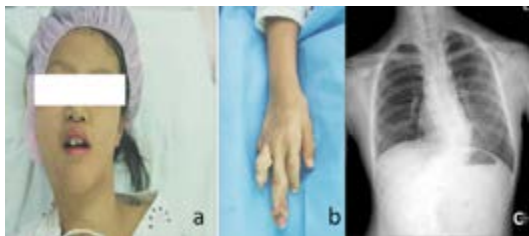


Fig.: Paciente portadora de síndrome de Proteus. Assimetria facial (a), macrodactilia (b) e escoliose toraco-lombar acentuada. Modificado de: Hong JM, Lee HJ, Kim ES et al. Bronchoscopic concerns in Proteus syndrome -a case report. Korean J Anesthesiol. 2016;69(5):523-6.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Fenda palatina.
- Macrocefalia (crânio “bosselado”).
- Assimetria corporal (hemi-hipertrofia).
- Tumores subcutâneos (lipomas, linfangiomas, hemangiomas, tumores mistos).
- Exostoses múltiplas.
- Manchas café-com-leite.
- Linfedema.
- Angiomatose visceral.
- Retardo mental.
- Anomalias nas costovertebrais (*Pectus excavatum*, tórax assimétrico, vértebras displásicas, escoliose, cifose, estenose espinhal/ compressão extrínseca).
- Alterações cardiovasculares (cardiopatias congênicas, cardiomiopatia hipertrófica, arritmias) e renais
- Convulsões.
- Alterações respiratórias (enfisema, cistos pulmonares).
- Alterações neuromusculares (atrofia muscular).
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação radiológica (anomalias nas vértebras e nas costelas).
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento

cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.

- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Wiedemann HR, Burgio GR, Aldenhoff P et al. The Proteus syndrome. Partial gigantism of the hands and feet, nevi, hemihypertrophy, subcutaneous tumors, macrocephaly or other skull anomalies and possible accelerated growth and visceral affection. *European Journal of Pediatrics*. Berlin, 1983;140:5-12.
- Sinha C, Gupta B, Kaur M et al. Proteus syndrome: A medical rarity. *Saudi J Anaesth*. 2011;5(2):233-4.
- Cekmen N, Kordan AZ, Tuncer B et al. Anesthesia for proteus syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2004; 14(8):689-92.
- Sethi D. Proteus syndrome: what the anesthetist should know. 2015;27(5):419-22.
- Hong JM, Lee HJ, Kim ES et al. Bronchoscopic concerns in Proteus syndrome -a case report. *Korean J Anesthesiol*. 2016;69(5):523-6.

Prune Belly, Síndrome de (Abdome em Ameixa Seca, Síndrome do)

Descrição

A síndrome de Prune Belly (SPB) é caracterizada pela ausência, deficiência ou hipoplasia congênita da musculatura abdominal, alterações do trato urinário e criptorquidia bilateral. Além da tríade clássica, poderá haver anormalidades cardiovasculares, musculoesqueléticas, gastrintestinais, respiratórias e do sistema nervoso central em 75% dos pacientes. De origem desconhecida, a maioria dos casos é esporádica, provavelmente ocorre um defeito do mesoderma e obstrução do trato urinário *in utero*. É predominante no sexo masculino em uma relação 20:1, com uma incidência de 1:30.000 nascidos vivos. Em 1901, Osler observou a ausência congênita da musculatura abdominal associada com dilatação e hipertrofia da bexiga e destacou, em sua descrição do caso, o aspecto enrugado da pele abdominal causado pelo padrão intestinal evidente através da fina e frouxa parede do abdome, tornando a síndrome conhecida, após seu estudo, por prune belly, pela semelhança do abdome a uma ameixa seca (Osler W. Congenital absence of the abdominal muscles with distended and hypertrophied urinary bladder. *Bull Johns Hopkins Hosp*. 1901;12:331).



Fig.: Aparência clássica, abdome em “ameixa seca”, da síndrome de Prune Belly em recém-nascido.

Fatores complicadores potenciais

- Fácies de Potter (ocorre devido ao oligodrâmnio: hipertelorismo, pregas epicânticas, orelhas de implantação baixa, nariz pequeno e micrognatia).
- Músculos abdominais hipoplásicos ou ausentes.
- Gastrosquise.
- Atraso do crescimento intrauterino.
- Cardiopatias congênicas (*ducto arteriosus* patente, defeito do septo atrial, defeito do septo ventricular, tetralogia de Fallot).
- *Pectus excavatum*.
- Gastrosquise.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações em membros inferiores devido a compressão de vasos ilíacos pelas vias urinárias dilatadas *in utero*.
- Alterações respiratórias (tosse, pneumonias de repetição, pulmões hipoplásicos, atelectasia)
- Anomalias na vesícula biliar.
- Anomalias geniturinárias (criptorquidia, megaureter, hidronefrose, rins displásicos, graus variáveis de insuficiência renal).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e pulmonar
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão
- As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Profilaxia da broncoaspiração.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).

- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- A resposta aos bloqueadores neuromusculares é normal, mas a função renal comprometida pode afetar a eliminação. Os relaxantes musculares provavelmente não são necessários em vista da ausência ou hipoplasia da parede abdominal. Entretanto, alguns autores aconselham o seu uso quando ventilam esses pacientes para reduzir o risco de pneumotórax ou pneumomediastino, particularmente nos indivíduos com hipoplasia pulmonar. Todos os depressores respiratórios devem ser utilizados com precaução.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.

Referências

- Bösenberg A. Anaesthesia for prune belly syndrome. *South Afr J Anaesth Analg.* 2004;10(2):10-1.
- Aydoğmuş MT, Oba S, Ediz N et al. Anaesthetic management of laparoscopic surgery in Prune-belly syndrome: report of two cases. *Turk J Anaesth Reanim.* 2013;41:98-100.
- Yoon J, Ryu J, Kim J et al. Anesthetic experience of a patient with Prune-belly syndrome. *Korean J Anesthesiol.* 2014;67(Suppl): S94-S95.

Púrpura Trombocitopênica Idiopática

Descrição

A Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI) é caracterizada por uma baixa contagem de plaquetas, resultante de destruição de plaquetas mediada pelo imunossupressão. São várias as causas de trombocitopenia autoimune as principais são drogas, infecções virais ou transfusão de hemoderivados. O principal aspecto sob o ponto de vista anestésico da trombocitopenia é o aumento da hemorragia periperatória e, no caso de bloqueios no neuroeixo, complicações como o hematoma subdural.

Fatores complicadores potenciais

- Baixa contagem de plaquetas.
- Sangramento perioperatório.
- Hematoma espinhal.

Recomendações perioperatórias

- Embora a duração dos níveis hemostáticos após a transfusão não seja suficientemente longa para ser benéfica para os pacientes com PTI, um aumento rápido na contagem de plaquetas é importante para operações de emergência.
- No paciente normal, a transfusão de um único concentrado de plaquetas deverá aumentar a contagem aproximadamente 7.000 a 10.000 mm³, com uma meia vida de cerca de 4 dias. Existem apenas duas indicações para transfusões de plaquetas em pacientes com PTI: hemorragia aguda com risco de vida ou para preparação para cirurgia. A transfusão de plaquetas deve ser realizada 1 a 2 h antes da cirurgia.
- Os corticosteroides são considerados tratamento de primeira escolha para PTI, inclusive no período gestacional. A imunoglobulina humana intravenosa é usada em casos refratários.
- A opção por bloqueio de neuroeixo dependerá do nível de plaquetas no momento em que for indicada a anestesia, são consideradas como limite inferior plaquetas em 50.000 mm³, já que a função plaquetária na PTI está preservada.

Referências

- Trimmings J, Walmsley J. Anaesthesia for urgent splenectomy in acute idiopathic thrombocytopenic purpura. *Anaesthesia.* 2009;64(2):226-7.
- Toyomasu Y, Shimabukuro R, Moriyama H et al. Successful perioperative management of a patient with idiopathic thrombocytopenic purpura undergoing emergent appendectomy: Report of a case. *Int J Surg Case Rep.* 2013;4(10):898-900.
- Özbilgin Ş, Balkan BK, Şaşmaz B. Anaesthesia for caesarean section of pregnant women with idiopathic thrombocytopenic purpura. *Turk J Anaesthesiol Reanim.* 2013;41(5):175-7.
- Wajekar AS. Anaesthesia management in a patient with severe idiopathic thrombocytopenia with antepartum haemorrhage for emergency caesarean section. *Indian J Anaesth.* 2015;59:689-90

Q

Querubismo

Descrição

O cherubismo é uma doença autossômica dominante, associada a mutações no gene SH3BP2, mapeado no *locus* 4p16.3, acomete principalmente o sexo masculino. É caracterizado displasia óssea bilateral e simétrica com substituição por tecido fibroso, desvio dos globos oculares e fâcias querúbica (fâcias de “anjo”).

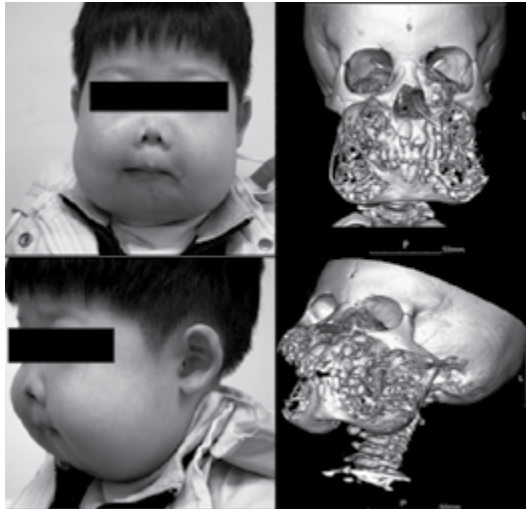


Fig.: Fâcias querúbica típica e tomografia computadorizada de crânio com reconstrução 3D, mostrando a displasia óssea bilateral. Modificado de: Kim A, Lee S, Kim KW et al. Anesthetic experience of a pediatric patient with facial anomaly due to Cherubism – A case report. *Anesth Pain Med.* 2012;7(4):363-6.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fâcias querúbica).
- Hipertelorismo.
- Alterações nos germes dentários.
- Afecção quase exclusiva da mandíbula e do maxilar.

- Displasia óssea bilateral e simétrica com substituição por tecido fibroso.
- De caráter benigno, costuma envolver após a puberdade.
- Obstrução nasal.
- Obstrução da orofaringe (macroglossia relativa).
- Linfadenopatia.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (cistos de mandíbula e maxila).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Risco de extubação difícil.

Referências

- Kim A, Lee S, Kim KW et al. Anesthetic experience of a pediatric patient with facial anomaly due to Cherubism – A case report. *Anesth Pain Med.* 2012;7(4):363-6.

QT Longo, Síndrome do

Descrição

A síndrome do QT longo (SQTL) é uma desordem da repolarização do miocárdio que o deixa vulnerável a taquidisritmias ventriculares do tipo torsades de pointes, podendo provocar síncope e morte súbita. A SQTL pode ter origem congênita, quando ocorrem anormalidades nos canais de sódio ou potássio. É estimado que a SQTL congênita, predominantemente autossômica dominante, ocorra em 1:5.000

peessoas. Em 5% a 10% dos casos existe histórico de morte súbita na família. A LQTS adquirida pode ser causada por diversos fármacos, anormalidades elétricas, cardíacas e neurológicas, além de distúrbio metabólico. Alguns agentes anestésicos, assim como fármacos adjuvantes utilizados no intra e pós-operatório, estão implicados no prolongamento do intervalo QT (iQT) e tanto a anestesia quanto a intervenção cirúrgica podem funcionar como “gatilhos”. Alguns já apresentavam iQT longo antes da exposição a fármacos, enquanto outros possuem o iQT normal, mas parecem ser suscetíveis do ponto de vista genético a determinadas medicações. Nos EUA, nove fármacos foram recomendados como de uso restrito por sua toxicidade: terfenadina, astemizol, grepafloxicina, terodilina, droperidol, lidoflazina, sertindole, levametadil e cisaprida. O risco de desenvolvimento de *torsades de pointes* está ligado a fatores de risco, tais como sexo feminino, hipocalcemia, hipomagnesemia, bradicardia, SQTl congênita, altas concentrações do fármaco em questão e interações medicamentosas. O valor normal do iQT é menor ou igual a 0,44s, entretanto a sua medida varia com a frequência cardíaca, havendo várias fórmulas e tabelas de correção, sendo mais conhecida a fórmula de Bazett (iQT corrigido é igual iQT medido/raiz quadrada do iRR medido).

Fatores complicadores potenciais

- Intervalo QT longo.
- Distúrbios hidroeletrolíticos.
- *Torsades de pointes*/ fibrilação ventricular.
- Síncope desencadeada por estresse.
- Histórico de morte súbita na família.
- Morte súbita.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica. Os procedimentos cirúrgicos eletivos em pacientes com iQT aumentado ou com histórico de SQTl devem ser adiados até que sejam submetidos ao tratamento adequado.
- O tratamento com beta-bloqueadores deve permanecer no período perioperatório.
- Controle adequado das concentrações de cálcio, potássio e magnésio.
- Fármacos sabidamente indutores de *torsades de pointes* devem ser suspensos ou ter sua dose reduzida caso a suspensão não seja possível.
- Como a ansiedade pode precipitar disritmias em pacientes com SQTl, a medicação pré-anestésica é altamente recomendável.
- Deve estar disponível equipamento para passagem de marca-passo por via venosa,

além do equipamento padrão para reanimação cardiopulmonar.

- O propofol reduz o iQT (é capaz de reverter o aumento do iQT causado pelo sevoflurano). O etomidato não parece ter efeito significativo sobre o iQT. A cetamina deve ser evitada por causa dos seus efeitos simpaticomiméticos.
- O iQT é prolongado pelo sevoflurano e pelo isoflurano e diminuído pelo halotano em pacientes normais, embora o significado disso em pacientes com SQTl ainda não tenha sido plenamente estabelecido.
- A succinilcolina poderá induzir hipercalemia e aumento do iQT.
- Vecurônio e atracúrio não parecem ter efeito sobre o iQT, mas o pancurônio pode produzir fibrilação ventricular em pacientes com SQTl. O antagonismo do bloqueio neuromuscular deve sempre ser evitado, já que qualquer uma das combinações de neostigmina, edrofônio, glicopirrolato ou atropina prolonga o iQT. Há relatos de neostigmina causando parada cardíaca em pacientes com SQTl. O sugammadex leva a prolongamento temporário do iQT.
- Os opioides parecem não aumentam o iQT.
- Cuidado adicional deve ser tomado durante a manipulação das vias aéreas, seja na intubação ou extubação, quando o uso de alfentanil ou de betabloqueadores deve ser considerado no intuito de evitar estimulação que possa desencadear disritmias.
- Durante a ventilação com pressão positiva devem ser evitados altos picos de pressão inspiratória e relações inspiratórias-expiratórias muito alargadas, já que a manobra de Valsalva também prolonga o iQT.
- Entre outros fatores que podem prolongar o iQT estão a hipotermia e as transfusões maciças.

Referências

- Kies SJ, Pabelick CM, Hurley HA et al. Anesthesia for Patients with Congenital Long QT Syndrome. *Anesthesiology*. 2005;102:204-10.
- Drake E, Preston R, Douglas J. Brief review: anesthetic implications of long QT syndrome in pregnancy. *Can J Anaesth*. 2007;54(7):561-72.
- Lorentz MN, Ramiro FGC. Anestesia e síndrome do QT longo. *Rev Bras Anesthesiol*. 2007;57(5): 543-8.
- Lorentz MN, Vianna BSB. Disritmias cardíacas e anestesia. *Rev Bras Anesthesiol*. 2011;61(6):798-813.
- Mirakhur RK. Sugammadex in clinical practice. *Anaesthesia*.2009;64:45-54.
- Fazio G, Vernuccio F, Grutta G et al. Drugs to be avoided in patients with long QT syndrome: Focus on the anaesthesiological management. *World J Cardiol*. 2013;26;5(4):87-93.

R

Rendu-Osler-Weber, Doença de (Telangiectasia Hemorrágica Hereditária)

Descrição

A doença de Rendu-Osler-Weber é uma vasculopatia autossômica dominante caracterizada por telangiectasia múltiplas da pele, das mucosas nasais, bucais e gastrointestinais. Epistaxe e hemorragias gastrointestinais são características comuns. A presença de fístulas arteriovenosas, especialmente dos pulmões e do fígado, são componentes variáveis. O sangramento das telangiectasias pode ser recorrente, com risco de vida e aumentar a gravidade com o decorrer dos anos. Começou frequentemente na infância. Ambos os sexos afetaram igualmente. Apresenta dois tipos, tipo 1 é devido a mutações no gene ENG, e o tipo 2, mutações no gene ALK1. O epônimo esta relacionado a Henri Jules Louis Marie Rendu, Sir William Osler e Frederick Parkes Weber.

Fatores complicadores potenciais

- Epistaxe recorrente.
- Telangiectasias da face, lábios, língua, nasofaringe e conjuntiva.
- Malformações arteriovenosas pulmonares causam dessaturação devido a *shunt* intrapulmonar direito-esquerdo. A hipoxemia piora na gestação.
- Hipertensão pulmonar.
- Insuficiência cardíaca devido aos *shunts* pulmonares e hepáticos.
- Embolia paradoxal.
- Hemopericárdio, hemotórax.
- Malformações arteriovenosas no SNC (cérebro, medula espinhal)
- Enxaqueca.
- Sangramento gastrointestinal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação pulmonar.
- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de telangiectasias. As sondagens nasais são contraindicadas.
- Deve-se ter cuidado para evitar traumatismos nas lesões orais durante a laringoscopia. Considerar lubrificar laringoscópio e sonda endotraqueal. Necessidade de sondas menores que o previsto. Considerar a extubação em “plano” para evitar traumas na orofaringe.
- Os sangramentos são suficientemente graves para que uma transfusão seja necessária. Considerar antifibrinolítico profilático.
- Manutenção da estabilidade hemodinâmica. Os vasos aberrantes não respondem normalmente a vasoconstritores. Grandes variações hemodinâmicas podem ser preocupantes na presença de malformação arteriovenosa intracraniana.
- Os cateteres intravenosos precisam ser mantidos livres de bolhas de ar devido ao risco de embolia paradoxal.
- As fístulas pulmonares tendem a estar nos lobos inferiores, desta forma, mudanças posturais resultam em aumento da saturação de oxigênio na posição supina versus posição vertical.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- As malformações arteriovenosas muitas vezes podem ser tratadas com êxito com a embolização transcáteter na radiologista intervencionista.

Referências

- Sharma D, Pandia MP, Bithal PK. Anaesthetic management of Osler-Weber-Rendu syndrome with coexisting congenital methaemoglobinaemia. *Acta Anaesthesiol Scand.* 2005;49:1391-4.

- Peiffer KM. Anesthetic considerations for the patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu syndrome) AANA J. 2009;77:115-8.
- Goulart AP, Moro ET, Guasti VM et al. Anesthetic management of a patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia (Rendu-Osler-Weber syndrome). Case report. Rev Bras Anesthesiol. 2009;59:74-8.
- Weingarten TN, Hanson JW, Anusionwu KO et al. Management of patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia undergoing general anesthesia: a cohort from a single academic center's experience. J Anesth. 2013;27(5):705-11.
- Bhalariao PM, Pandit SC, Swati V, Jadhawar ST. Anaesthetic management of a patient with Osler-Weber-Rendu's syndrome posted for Young's procedure. Indian J Anaesth. 2014;58(4):493-4.
- Avaliação neurológica, cardiológica e pulmonar.
- Preparo para via aérea difícil. A capacidade de realizar ventilação adequada com máscara deverá ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares.
- Evitar drogas anestésicas epileptogênicas. A succinilcolina poderá induzir hipercalemia e aumento do iQT.
- O uso de relaxantes musculares não despolarizantes prolongam o bloqueio neuromuscular em pacientes hipotônicos.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Profilaxia da broncoaspiração (intubação em sequência rápida pode ser considerada).
- Se disponível, o rocurônio em combinação com sugammadex proporciona bloqueio neuromuscular rápido durante o sequência rápida, mas também o retorno rápido da função neuromuscular após o procedimento cirúrgico ou na configuração não ventila não intuba.
- O tônus ineficiente da via aérea, incluindo traqueobronquiomalácia e apneia obstrutiva do sono, podem predispor ao desenvolvimento de insuficiência respiratória no pós-operatório.
- Monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Rett, Síndrome de

Descrição

Trata-se de uma desordem progressiva do desenvolvimento neurológico caracterizada por microcefalia, demência grave, autismo, movimentos despropositados, estereotipia característica de torção da mão e ataxia espasmódica do tronco. A hipotonia geralmente é o primeiro sintoma. A herança é dominante ligada ao cromossoma X com letalidade nos indivíduos do sexo masculino, esta relacionada a mutações no gene MECP2 e manifesta-se a partir de 6 meses até 4 anos de idade. A desordem foi originalmente descrita por Andreas Rett da Áustria em 1966 e afeta aproximadamente 1:15.000 nascidos vivos (Rett A. Über ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrom bei Hyperammonämie im Kindesalter. Wiener medizinische Wochenschrift, 1966;116:723-38).

Fatores complicadores potenciais

- Microcefalia.
- Falta de cooperação.
- Demência progressiva, autismo, ataxia, convulsões.
- *Diabetes mellitus*.
- Refluxo gastroesofágico.
- Arritmias (iQT longo).
- Ataxia.
- Cifoescoliose.
- Tetraparesia espástica.
- Alterações respiratórias (pneumonias de repetição, atelectasias).
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.

Referências

- Kako H, Martin DP, Cartabuke R et al. Perioperative management of a patient with Rett syndrome. Int J Clin Exp Med. 2013;6(5):393-403.
- Nho JS, Shin DS, Moon JY et al. Anesthetic management of an adult patient with Rett syndrome and limited mouth opening -A case report. Korean J Anesthesiol. 2011;61(5):428-30.
- Kumar HDA, Chaudhuri S, Budania LS et al. Peculiar breathing in Rett syndrome: Anesthesiologist's nightmare. J Anaesthesiol Clin Pharmacol. 2013;29:278-80.
- Pérez-Moreno JC, Nájera-Losada DC, Domínguez-Pérez F. Manejo anestésico de un paciente con síndrome de Rett y fractura distal de húmero: reporte de un caso y revisión de la literatura. Rev Colomb Anesthesiol. 2014;42:57-9.

Riley-Day, Síndrome de (Disautonomia Familiar; Neuropatia Hereditária Sensorial e Autonômica Tipo III)

Descrição

É um transtorno congênito sensorial e autonômico, autossômico recessivo, que afeta, com frequência, judeus ashkenazi. O déficit principal é

a redução de neurônios mielinizados de pequeno diâmetro e não mielinizados, que levam a muitas anormalidades. Caracteriza-se por alacrimia, instabilidade emocional (estresse), indiferença relativa à dor, úlceras de córnea, hipertensão arterial, diminuição ou ausência das papilas linguais (perda do paladar), episódios inexplicados de febre, hipotonia, disfagia e ausência de reflexos tendinosos. Esta condição é frequentemente manifestada nos primeiros dias de vida. A morte no primeiro ano de vida é comum e poucos pacientes sobrevivem além da adolescência. O epônimo esta relacionado aos pediatras americanos Richard Lawrence Day e Conrad Milton Riley (Riley CM, Day RL, Greely DM et al. Central autonomic dysfunction with defective lacrimation. I. Report of five cases. *Pediatrics*, Evanston, Illinois, 1949;3:468-78).

Fatores complicadores potenciais

- Refluxo gastroesofágico.
- Infecções respiratórias de repetição.
- Instabilidade hemodinâmica (o débito cardíaco é dependente da pré-carga por causa da falha do mecanismo compensatório simpático).
- Instabilidade da temperatura corporal (hipertermia).
- Hipotonia.
- Síndrome do “olho seco”.
- Sequelas de lesões autoinfligidas.

Recomendações perioperatórias

- Devido a instabilidade cardiovascular o paciente deve ser mantido com monitorização rigorosa da reposição volêmica (evitar desidratação e hiponatremia), sangramentos, temperatura e eletrólitos.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Uso criterioso de relaxantes musculares. Evitar o uso de succinilcolina.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Avaliação renal. Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação

cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

- Avaliação criteriosa da dor pós-operatória (embora os pacientes tenham diminuição da percepção da dor e temperatura, a dor visceral é mantida).

Referências

- Challands JF, Facer EK. Epidural anaesthesia and familial dysautonomia (the Riley Day syndrome). Three case reports. *Paediatr Anaesth*. 1998;8(1):83-8.
- Bösenberg A. Anaesthesia and familial dysautonomia with congenital insensitivity to pain. *South Afr J Anaesth Analg*. 2005;11(2):66-7.
- Ahmed N, Watve MM, Ahmed M. Spinal anesthesia in Riley-Day syndrome (familial dysautonomia). *Paediatr Anaesth*. 2008;18(11):1136-7.

Rins Policísticos, Doença dos

Descrição

A doença dos Rins Policísticos (DRP) hereditária, é caracterizada por expansão progressiva de numerosos cistos, resultando em aumento maciço dos rins e insuficiência renal progressiva. A etiologia é heterogênea, a forma autossômica recessiva esta associada à morte perinatal e ocorre aproximadamente 1:20.000 nascidos. O traço autossômica dominante manifesta-se no adulto, com uma incidência de 1:800 nascidos vivos. Os cistos renais podem se desenvolver em outros órgãos (fígado, pâncreas, baço, pulmão, bexiga e tireoide).

Fatores complicadores potenciais

- Pielonefrite (dor).
- Hipertensão arterial (acomete 60% dos pacientes, em decorrência de estiramento das arteríolas e secreção aumentada de renina e angiotensina).
- Hematúria.
- Aneurismas cerebrais (10% dos casos).
- Alterações respiratórias (cistos pulmonares levando a pneumotórax).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações hepáticas.
- Trombocitopenia.
- A hemodiálise ou transplante renal é eventualmente necessário na maioria dos pacientes.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação renal, neurológica, cardiológica e pulmonar.
- A avaliação adequada do perfil de coagulação deve ser feita se a anestesia regional for planejada.
- As mulheres com insuficiência renal pré-natal moderada ou grave geralmente experimentam deterioração de suas funções renais durante a gravidez.
- Manutenção do volume intravascular e prevenção da sobrecarga de fluidos. A presença de fatores de risco como, hipotensão por drogas ou técnicas anestésicas e hipovolemia por sangramento podem causar, ou agravar, lesão hipóxica renal resultando em necrose tubular aguda e posterior insuficiência renal aguda.

Referências

- Fernandes SD, Suvarna D. Anesthetic considerations in a patient of autosomal dominant polycystic kidney disease on hemodialysis for emergency cesarean section. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2011;27(3):400-2.
- Savitri K, Ashwini HR, Sreedevi S. Perioperative Management of hysterectomy in a patient with Polycystic Kidney disease. *J Clin Diagn Res.* 2014;8(7):GD03-GD04.
- Mitra R, Rath GP, Dube SK et al. Anesthetic management in a patient of autosomal dominant polycystic kidney disease with end stage renal disease undergoing endovascular coiling for multiple intracranial aneurysms. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2017;33(2):256-8.

Roberts SC, Síndrome de (Pseudotalidomida, Síndrome da)

Descrição

Herança autossômica recessiva (mutações no gene *ESCO2*, localizado no cromossoma 8p), caracterizada por baixo peso ao nascer, baixa estatura, tetrafocomelia, fissura labial e palatina, hipertelorismo, órbita rasa, cardiopatias, hemangiomas capilares faciais, orelhas malformadas, micrognatia e deficiência mental grave. Anomalias oculares podem incluir cataratas, olhos proeminentes, opacidade da córnea e colobomas das pálpebras. Apresentam baixa expectativa de vida. A consanguinidade parental e a ocorrência em irmãos foram observadas em alguns casos. O epônimo está relacionado ao cirurgião plástico americano John

Bingham Roberts (Roberts JB. A child with double cleft of lip and palate, protrusion of the intermaxillary portion of the upper jaw and imperfect development of the bones of the four extremities. *Annals of Surgery, Philadelphia,* 1919;70:252). As letras SC são as iniciais dos sobrenomes de duas famílias descritas por Jürgen Herrmann e colegas, em 1969.



Fig.: Paciente portador de síndrome de Roberts SC. Modificado de: Khandrani J, Rajput A, Khan A et al. Anesthetic care of Roberts syndrome: A Case report. *The Internet Journal of Anesthesiology.* 2009;24(2). <http://ispub.com/IJA/24/2/8739>.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (anomalias no terço médio da face, hipertelorismo, hemangiomas faciais).
- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia.
- Pescoço curto.
- Micromelia.
- Contraturas articulares.
- Trombocitopenia.
- Convulsões.
- Deficiência mental.
- Alterações cardíacas (defeito do septo atrial, estenose de valva aórtica).
- Alterações renais.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação radiológica (anomalias em costelas, membros e articulações).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores.

O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Membros curtos, malformados e pequenos, dificultam o acesso vascular e a escolha do manguito para mensuração da pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Apesar de muitos paciente não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Murthy J, Dewan M, Hussain A. Roberts-SC syndrome, a rare syndrome and cleft palate repair. *Indian J Plast Surg.* 2008;41(2):222-5.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:379.

Robinow, Síndrome de (Robinow-Silverman-Smith, síndrome de)

Descrição

Síndrome caracterizada por fâcies fetal, encurtamento mesomélico dos antebraços, hemivértebras, hipoplasia genital, protuberância frontal, hipertelorismo, fissuras palpebrais largas, nariz curto com narinas antevertidas, retrognatia, braquidactilia entre outras anomalias. A inteligência é normal em 80% dos casos. A herança geralmente é autossômica dominante, mas os casos recessivos e esporádicos foram relatados. Ocorre uma mutação no gene ROR2 localizado no cromossoma 9q. Foi primeiro descrita por Robinow e colaboradores com base em uma família com pessoas afetadas em seis gerações (Robinow M, Silverman FN, Smith HD. A newly recognized dwarfing syndrome. *American Journal of Diseases of Children*, Chicago, 1969;117:645-51).



Fig.: Fâcies típica de paciente portador da síndrome de Robinow.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (*fetal-like face*, hipoplasia do terço médio da face, hipertelorismo).
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Macroglossia.
- Escoliose.
- *Pectus excavatum*.
- Anomalias esqueléticas (costovertebrais, coluna cervical, antebraços curtos).
- Convulsões.
- Deficiência mental.
- Alterações respiratórias.
- Cardiopatias congênitas (obstrução à saída do ventrículo direito).
- Alterações renais.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias costovertebrais, coluna cervical).
- Avaliação pulmonar, cardiológica e renal.
- Preparo para via aérea difícil. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Cassinello Ogea C, Gil Berduque L, Oliva Perales P et al. Anesthesia and fibrobronchoscopy for the study of chronic stridor in a boy with Robinow syndrome. *Rev Esp Anesthesiol Reanim.* 2003;50(2):101-5.
- Slesman JB, Tobias JD. Anaesthetic implications of the child with Robinow syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2003;13(7):629-32.
- Alur JB, Kurdi MS, Sindhu PM et al. Anesthetic management of a case of robinow syndrome. *Karnataka Anaesth J.* 2016;2:79-80.
- Yeter H, Bagci M, Aydin Firincioglu A et al. Anesthesia Management in Robinow Syndrome (A Case Report). *Bagcilar Medical Bulletin.* 2017;2(1):36-8.

Rubinstein-Taybi, Síndrome de

Descrição

Conjunto de malformações congênicas caracterizada por microcefalia, palato arqueado, fendas palpebrais antimongoloides, polegares e hálux planos e largos, baixa estatura e atraso do desenvolvimento físico e mental. Os polegares são arqueados com desvio radial. Os achados associados incluem maxilares hipoplásicos, hipotonia muscular, criptorquidismo e pés planos. A etiologia é um defeito no gene CREB por deleção do segmento 16p13.3. A incidência estimada é de 1:250.000 nascidos vivos. O epônimo esta relacionado a Jack Herbert Rubinstein e Hooshang Taybi (Rubinstein JH, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome. *American Journal of Diseases of Children, Chicago, 1963;105:588*).



Fig.: Paciente portador de síndrome de Rubinstein-Taybi: fendas palpebrais antimongoloides, microstomia e micrognatia(a); maxilares hipoplásicos (b); polegar plano e arqueado com desvio radial (c). Modificado de: Oliveira CRD, Elias L. Anestesia em paciente com síndrome de Rubinstein-Taybi. *Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol.* 2005;55:5:546-51.

Fatores complicadores potenciais

- Microstomia.
- Micrognatia.
- *Pectus excavatum*.
- Cardiopatias congênicas.
- Disritmias (síndrome de Woll-Parkinson-White).
- Disfagia.
- Escoliose.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias (Apneia obstrutiva, infecções respiratórias de repetição).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- A succinilcolina está associada ao risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Oliveira CRD, Elias L. Anestesia em paciente com síndrome de Rubinstein-Taybi. *Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol.* 2005;55:5:546-51.
- Darlong V, Pandey R, Garg R et al. Perioperative management of a patient of Rubinstein-Taybi syndrome with ovarian cyst for laparotomy. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2014;30:422-4.
- Park CH, Park KH, Choi BY. Management of anesthesia for Rubinstein-Taybi syndrome. *Korean J Anesthesiol.* 2012;63(6):571-2.

- Karahan MA, Sert H, Ayhan Z et al. Anaesthetic Management of Children with Rubinstein-Taybi Syndrome. *Turk J Anaesthesiol Reanim.* 2016;44(3):152-4.

Russell-Silver, Síndrome de

Descrição

Reconhecida como uma síndrome de nanismo intrauterino com baixo peso ao nascer, baixa estatura, assimetria musculoesquelética, crânio relativamente grande com cabeça em forma triangular, clinodactilia, fâcias característica e desenvolvimento sexual precoce. Os defeitos renais e/ou ureterais, nefroblastomas e o atraso mental podem ocorrer em alguns casos. As manchas “café-com-leite” estão presentes em quase metade dos casos. O modo de herança é desconhecido. Um indivíduo afetado é conhecido como o anão de Russell. O epônimo esta relacionado aos pediatras Alexander Russell e Henry K. Silver que relataram de forma independente a síndrome em 1954 e 1953, respectivamente.

Fatores complicadores potenciais

- Mandíbula hipoplásica.
- Cardiopatias congênitas.
- Malrotação intestinal.
- Hipoglicemia.
- Deficiência de desenvolvimento hormonal.
- Diaforese.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação renal, cardíaca e endócrina.
- Períodos de jejum prolongado devem ser evitados. Utilizar solução glicosada.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das

vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de broncoaspiração. Profilaxia medicamentosa, aspirações de secreções e a intubação em sequência rápida devem ser consideradas.
- Instabilidade térmica. Controle rigoroso da temperatura corporal no perioperatório.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

Referências

- Dinner M, Goldin EZ, Ward R, Levy J. Russell-Silver syndrome: anesthetic implications. *Anesth Analg.* 1994;78(6):1197-9.
- Scarlett MD, Tha MW. Russell-Silver Syndrome anaesthetic implications and management. *West Indian Med J.* 2006;55(2):127-9.
- Baum VC, O’Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood.* 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:395-6.

S

Saethre-Chotzen, Síndrome de

Descrição

É uma forma congênita de acrocefalossindactilia caracterizada por hipertelorismo, craniossinostose, assimetria do crânio e órbitas (plagiocefalia), braquicefalia, sindactilias e criptorquidia. Outras características podem ser o estrabismo, fendas palpebrais antimonogoloides, implantação baixa das orelhas, implantação baixa do cabelo na região frontal, defeito dos ductos lacrimais, palato arqueado, perda auditiva leve e retardo mental moderado. Pode ser associada a insuficiência renal. Também reconhecida como acrocefalossindactilia tipo III, esta síndrome é transmitida como um traço autossômico dominante relacionada a mutações no gene TWIST localizado no segmento 7p21-p22. Apresenta uma incidência de 1:25.000-50.000.

Em 1931, Sæthre documentou uma mãe com 32 anos e suas duas filhas, que apresentavam braquicefália leve e assimetria do crânio, com sindactilia parcial de tecidos moles dos segundos e terceiros dedos. No ano seguinte, Fritz Chotzen relatou um pai e dois filhos com anormalidades semelhantes (Sæthre H. Ueber den Turmschädel, seine Erbllichkeit, Pathogenes und neuropsychiatrischen Symptome. Acta psychiatrica et neurologica, Copenhagen, 1931;6:405-27. Chotzen F. Eine eigenartige familiäre Entwicklungsstörung (Akrocephalosyndaktylie, Dysostosis craniofacialis und Hypertelorismus). Monatsschrift Kinderheilkunde, Berlin, 1932;55:97-122).



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Saethre-Chotzen.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipertelorismo, craniossinostose, assimetria do crânio e órbitas).
- Palato arqueado/estrito.
- Hipoplasia maxilar.
- Possibilidade de fusão de vértebras cervicais.
- Fenda palatina.
- Convulsões.
- Alterações renais (insuficiência renal).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. Avaliação radiológica da coluna cervical. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da dismorfia facial e limitação da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar pré-medicação sedativa.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar

drogas anestésicas epileptogênicas. Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Easley D, Mayhew JF. Anesthesia in a child with Saethre-Chotzen syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2008;18(1):81.
- Netke M, Carver E. Saethre-Chotzen syndrome and anesthesia. *Paediatr Anaesth.* 2008;18:1128.
- Sharma A, Patel N, Arora S et al. Child with Saethre-Chotzen syndrome : Anesthetic management and literature review. *Acta Anaesth Belg.* 2014;65:179-82.

Scheuthauer-Marie-Sainton, Síndrome de (Displasia Cleidocranial)

Descrição

Anomalia óssea marcada por aplasia de uma ou ambas as clavículas, com uma notável gama de movimentos do ombro e ossificação defeituosa dos ossos do crânio. As fontanelas podem permanecer abertas até a idade adulta, mas as suturas geralmente fecham com a interposição de ossos wormianos. Áreas boceladas podem se desenvolver nas regiões frontal, parietal e occipital e dão ao crânio uma grande forma globular com um rosto pequeno. Outras anormalidades podem incluir hipoplasia dos ossos faciais, ausência de

seios paranasais, palato arqueado, fenda palatina, luxação do quadril, pelve subdesenvolvida e vários defeitos ósseos. Herança autossômica dominante por mutação no gene CBFA1. alguns casos de ocorrência espontânea.

O epônimo esta relacionada a Gustav Scheuthauer, Pierre Marie e Paul Sainton (Scheutauer G. Kombination rudimentärer Schlüsselbeine mit Anomalien des Schädels beim erwachsenen Menschen. *Allgemeine Wiener medizinische Zeitung,* 1871;16: 293-5. Marie P, Sainton P. Observation d'hydrocéphalie héréditaire (père et fils), par vice de développement du crâne et du cerveau. *Bulletins et memoires de la Société medicale des hôpitaux de Paris,* 1897;14:706-12).



Fig.: Rx de tórax de paciente portador de Síndrome de Scheuthauer-Marie-Sainton. É possível observar a agenesia de clavículas e a hipoplasia pulmonar. Kuruvila VE, Bilahari N, Attokkaran G et al. Scheuthauer-Marie-Sainton syndrome. *Contemp Clin Dent.* 2012;3(3):338-40.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (face relativamente pequena).
- Macrocefalia (ossos frontais e parietais abaulados).
- Hipoplasia ou agenesia de clavículas.
- Mobilidade anormal do ombro.
- Pelve estreita.
- Alterações dentárias (dentes supranumerários).
- Alterações respiratórias (tórax estreito, hipoplasia pulmonar).
- Perda de referências anatômicas para obtenção de acesso vascular e anestesia regional.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar.
- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.

- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Ioscovich A, Barth D, Samueloff A et al. Anesthetic management of a patient with cleidocranial dysplasia undergoing various obstetric procedures. *Int J Obstet Anesth.* 2010;19(1):106-8.
- Wang CJ, Neustein SM. General anesthesia in a patient with cleidocranial dysplasia. *Middle East J Anaesthesiol.* 2012;21(6):889-90.
- Almenrader N, Passariello M, Cascone P. Anaesthesia for a child with cleidocranial dysplasia. *Pediatric Anesthesia and Critical Care Journal.* 2013;1(1):29-30.

Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, Síndrome de (Nevos Sebáceo de Jadassohn)

Descrição

O diagnóstico clássico da síndrome compreende nevos sebáceos, convulsões e retardo mental. Outros sistemas corporais podem estar afetados, especialmente esqueleto e olhos. Os nevos geralmente estão presentes no nascimento e, posteriormente, sofrem alterações pigmentares e verrugosas, com predileção especial para a face e couro cabeludo. As características associadas são epilepsia focal, hemiparesia espástica, defeitos da aorta, lesões das costelas, fenda palatina e lesões oftalmológicas (coloboma da íris e retina e opacidade da córnea). A causada por mutações nos genes HRAS ou KRAS, ambos oncogênicos. Os nevos seguem as linhas de Blaschko e têm alopecia na superfície da lesão. As

neoplasia de pele podem se desenvolver dentro dessas lesões. A condição foi relatada pela primeira vez por Gustav Schimmelpenning em 1957 e relatada de forma independente por Feuerstein e Mims em 1962.

Fatores complicadores potenciais

- Assimetria facial, hemimacrocefalia.
- Convulsões.
- Espasticidade.
- Hemiparesias.
- Nevo sebáceo de Jadassohn de linha média da face, com tendências degenerativas.
- Fraturas espontâneas.
- Escoliose.
- Alterações cardiovasculares (defeitos do septo ventricular, coarctação da aorta, ducto arterioso patente, hipoplasia de artéria pulmonar).
- Associação com malformação de Dandy-Walker.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica.
- Avaliação cardiológica e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Diaz JH. Perioperative management of infants with the linear naevus sebaceous syndrome of Jadassohn: report of two cases. *Paediatr Anaesth.* 2000;10:669-73.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:321-2.

Schinzel-Giedion, Síndrome de

Descrição

Síndrome dismórfica distinta caracterizada por hidronefrose congênita, displasia esquelética e retardo do desenvolvimento físico e mental. Outras características são facies grosseiras caracterizadas por retração do terço médio, região frontal protuberante, hemangiomas faciais, alacrimia, nariz pequeno com narinas antevertidas, orelhas malformadas, língua larga saliente e hipertelorismo. Os defeitos esqueléticos incluem suturas cranianas abertas, sincrodoce occipital, costelas largas e hipoplásicas. Os defeitos dos membros consistem em polidactilia, micromelia e hipoplasia de falanges distais. A estenose coanal, hipertricrose e convulsões são frequentemente associadas. Os pacientes afetados geralmente morrem na infância. Provavelmente é um transtorno autossômico recessivo. Epônimo relacionado a Albert Schinze e Andreas Giedion (Schinzel A, Giedion A. A syndrome of severe midface retraction, multiple skull anomalies, clubfeet, and cardiac and renal malformations in sibs. *American Journal of Medical Genetics*, New York, 1978;1:361-75).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies grosseira, hipoplasia do terço médio da face).
- Macroglossia.
- Estenose coanal.
- Região frontal proeminente.
- Pescoço curto.
- Micromelia.
- Alterações renais.
- Cardiopatias congênitas.
- Convulsões.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Anomalias geniturinárias.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias nas costelas)
- Avaliação cardiológica, pulmonar e renal
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.
- Membros curtos oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:404-5.

Schwartz-Jampel, Síndrome de (Miotonia Condrodistrófica; Stuve-Wiedemann, Síndrome de)

Descrição

Síndrome caracterizada por retardo do crescimento, facies peculiar, anomalias esqueléticas e miotonia. Os músculos tornam-se cada vez mais rígidos e podem ser hipertrofiados e miotônicos. Os distúrbios osteoarticulares consistem principalmente em limitação do movimento dos quadris, punhos, dedos dos pés e coluna vertebral, fragmentação e achatamento de epífises femorais, *Pectus carinatum*, displasia acetabular e *coxa vara*. A marcha torna-se progressivamente difícil. A face tem uma aparência normal ao nas-

cimento, mas se desenvolve em facies similares a máscaras com lábios franzidos, olhos inclinados para cima, blefarofimose e ptose das pálpebras devido as contrações tônicas dos músculos faciais. Os ossos faciais são hipoplásicos. Os defeitos associados incluem uma voz aguda, linha do cabelo baixa, orelhas pequenas, palato arqueado e pés *equinovaros*. Provavelmente é uma herança autossômica recessiva. O epônimo esta relacionado aos oftalmologistas americanos Oscar Schwartz e Robert Steven Jampel (Schwartz O, Jampel RS. Congenital blepharophimosis associated with a unique generalized myopathy. Archives of Ophthalmology, Chicago, 1962;68:52).



Fig.: Paciente de 4 anos com blefaroespasma grave, cegueira funcional secundária e face hipertrícótica, portador de síndrome de Schwartz-Jampel. Eshraghi B, Shadravan M, Aalami E, Pour EK. Orbicularis oculi myectomy as a treatment for blepharospasm in a case of Schwartz Jampel syndrome. J Ophthalmic Vis Res 2016;11:329-32

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Micrognatia.
- Microstomia.
- Apneia obstrutiva.
- Limitação articular.
- Alterações vertebrais.
- *Pectus carinatum*.
- Miotonia.
- Musculatura debilitada.
- Dificuldade respiratória e de deglutição.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares (miotonia).
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotassemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e contraturas articulares).
- Avaliação das vias aéreas superiores. A micrognatia, a limitação da mobilidade (pescoço, mandíbula), Apneia obstrutiva, aumento do tônus perioral, podem dificultar a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa e intubação em sequência rápida pode ser considerada.
- Evitar o uso de relaxantes musculares. Independentemente de um possível risco para Hipertermia Maligna, a succinilcolina deve ser evitada porque induz a hipercalemia e aumenta o grau de miotonia. O uso de relaxante muscular não despolarizante é seguro, mas a sua eficácia é imprevisível.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.

Referências

- Oue T, Nishimoto M, Kitaura M et al. Anesthetic management of a child with Schwartz-Jampel syndrome. Masui. 2004;53(7):782-4.
- Theroux MC, Kettrick RG, Khine HH. Laryngeal mask airway and fiberoptic endoscopy in an infant with Schwartz-Jampel syndrome. Anesthesiology. 1995;82:605.
- Bonthuis D, Morava E, Booij LH. Stuve Wiedemann syndrome and related syndromes: case report and possible anesthetic complications. Paediatr Anaesth. 2009;19:212-17.
- Ewees BE, El Fawy DM. Anesthesia for herniotomy in Schwartz-Jampel syndrome. Ain-Shams J Anaesthesiol. 2015;8:455-7.

Seckel, Síndrome de

Descrição

Uma forma intrauterina de nanismo caracterizada por baixa estatura, protrusão característica da área central do rosto com microcefalia (nanocefa-

lia), nariz proeminente, orelhas grandes, cabelos escassos, defeitos das articulações e extremidades, ausência de dentes, malformação do trato genitourinário e reto, retardo mental e do desenvolvimento. A herança é autossômica recessiva.

O pediatra alemão Helmut Paul George Seckel, descreveu, em 1960, a imagem da doença com base em dois casos, bem como 13 outros casos de anões nanocefálicos relatados na literatura ao longo de um período de 200 anos. A síndrome de Harper é uma variante da síndrome de Seckel.



Fig.: Paciente de 8 anos de idade portador da síndrome de Seckel (nota-se a microcefalia, dismorfia facial, fenda palatina e implantação baixa das orelhas). Modificado de: Garg R, Uppal S, Mittal R et al. Palatoplasty in a patient with Seckel syndrome. *Ann Maxillofac Surg.* 2012;2:63-5.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (assimetria, micrognatia, microcefalia, implantação baixa das orelhas, aspecto peculiar (*Seckel's bird headed dwarfism*)).
- Escoliose.
- Fenda palatina.
- Anemia.
- Convulsões.
- Luxações de ombro/quadril.
- Alterações nas costelas.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias nas costelas e nas articulações).
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial dificulta a existência de uma via aérea segura. Estimar o tamanho adequado do tubo traqueal pode ser difícil nesses pacientes. Preparo para via aérea difícil.

- Membros curtos e dismórficos oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para pressão arterial obtida através de método não invasivo.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados.

Referências

- Choi JB, Kang SY, Kil HK. An anesthetic experience in a patient with Seckel syndrome - A case report. *Korean J Anesthesiol.* 2009;56(2):204-7.
- Kim TH, Kim YU, Song JG et al. Anesthetic experience of a pediatric patient with Seckel syndrome associated with pneumonia - A case report. *Korean J Anesthesiol.* 2009;56(6):717-9.
- Arora S, Ghai B, Rattan V. Anesthetic management of a child with Seckel syndrome for multiple extractions and restoration of teeth. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2012;28:398-9.
- Anju G, Dinesh S, Nidhi B et al. Palatoplastia em paciente com síndrome de Seckel: um desafio anestésico. *Rev Bras Anestesiol.* 2014;64(3):216-8.

Segawa, Síndrome de (Distonia Dopa-responsiva)

Descrição

A síndrome de Segawa é uma desordem hereditária rara com uma prevalência estimada de 0,5 por milhão de habitantes. Clinicamente, é caracterizada por: distonia progressiva de início na infância, flutuação diurna dos sintomas e alívio completo ou quase completo dos sintomas com administração de baixa dose de levodopa oral. É uma herança autossômica dominante causada por mutações no gene GTP (*Guanosine Triphosphate Cyclohydrolase*) codificado no cromossomo 14q.22.1-q22.2, em 75% dos casos. O gene é responsável pela conversão da tirosina em dopamina. Clinicamente, se inicia entre 4 e 6 anos. Atinge mais o sexo feminino, 2,5:1.

Fatores complicadores potenciais

- Fácies hipomímica.
- Distonia com flutuação diurna (contrações involuntárias e simultâneas da musculatura agonista e antagonista, resulta em perturbações da postura e alterações na execução dos movimentos). O tônus muscular

pode variar em função da intensidade do movimento e do estado emocional do paciente. Os sintomas são melhorados após o sono e pioram em direção à noite.

- Respostas exageradas de tendões profundos/sinal de Babinsky aparente.
- Manifestações psiquiátricas (ansiedade, depressão, transtorno obsessivo-compulsivo e distúrbio da alimentação).
- Marcha instável, movimento lento.
- Torcicolo.
- Postura anormal.

Recomendações perioperatórias

- O tratamento envolve dose baixa de levodopa oral. A levodopa deve ser mantida até a manhã da cirurgia e ser retomada imediatamente no pós-operatório devido a curta meia-vida de 60-90 min. Existem complicações potenciais associadas à terapêutica com levodopa, taquicardia, aumento da taxa de filtração glomerular com menor volume intravascular e hipotensão ortostática e diminuição da produção de norepinefrina com substituição da dopamina.
- As técnicas de anestésias regionais são estratégias anestésicas bastante viáveis, eficazes e seguras, e privam os pacientes das manifestações indesejadas associadas à anestesia geral. Entretanto a postura determinada pelo paciente pode dificultar a realização de bloqueios regionais.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- A administração de propofol foi associada a fenômenos excitatórios, incluindo opistótono, distonia, e apreensão mioclônica, que poderia ser refratária a tratamento. A cetamina, que tem vários efeitos simpaticomiméticos, foi utilizada com sucesso em pacientes com levodopa.
- Os medicamentos com ação antagonista sobre o receptor de dopamina, como fenotiazinas, butirofenonas e metoclopramida, podem induzir ou piorar a distonia.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina é relatado, entretanto, por apresentar risco de miotônia e hipercalemia, deve ser prudentemente evitado.

Referências

- Priscu V, Lurie S, Savir I et al. The choice of anesthesia in Segawa's syndrome. *J Clin Anesth.* 1998;10:153-5.
- Sinha A, Hartsilver EL. Anaesthesia for caesarean section in a patient with dopa-responsive dystonia or Segawa's syndrome. *Int J Obstet Anesth.* 2009;18:67-72.

- Howze KE, Will ND, Klassen BT et al. Anesthetic implications for patients with Segawa syndrome. *J Clin Anesth.* 2016;35:350-7.
- Hasan MS, Leong KW, Chan CYW et al. Anesthetic considerations in scoliosis patient with dopa-responsive dystonia or Segawa's syndrome: Two case reports and a review of the literature. *Journal of Orthopaedic Surgery.* 2017;25(1):1-4.

Shprintzen, Síndrome de (Velocardiofacial, Síndrome; CATCH 22)

Descrição

A síndrome de Shprintzen é uma herança autossômica recessiva (microdeleção 22q11). Clinicamente, os achados incluem imunodeficiência, envolvimento palatal e cardiopatia congênita. Outros achados incluem disfunção endócrina, distúrbios gastrintestinais, doença renal, anomalias da coluna cervical, anomalias vasculares do pescoço e atraso no desenvolvimento (déficits intelectuais). Cerca de 25% dos acometidos desenvolvem esquizofrenia na idade adulta. Devido a variabilidade clínica a sua incidência é subestimada (1:2.000-4.000 nascidos vivos nos EUA).

A síndrome de Shprintzen e a síndrome de Di-George apresentam sobreposição clínica visto que compartilham a mesma microdeleção em 22q11.2. CATCH 22 é o acrônimo para *Cardiac defects, Abnormal facial features, Thymic hypoplasia, Cleft palate e Hypocalcemia*.



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Shprintzen.

Fatores complicadores potenciais

- Fenda palatina.
- Incompetência velofaríngea.
- Retrognatia.

- Retardo mental.
- Baixa estatura.
- Cardiopatias congênitas (comunicação interventricular, defeitos do septo atrial, tetralogia de Fallot, *ducto arteriosus* patente, defeitos do arco aórtico).
- Anomalias vasculares do pescoço (anomalias da bifurcação da carótida, localizações aberrantes de artérias subclávias e vertebrais).
- Anomalias da coluna cervical (hipoplasia de vértebras, fusão de vértebras).
- Perda auditiva.
- Sequência de DiGeorge.
- Sequência de Pierre Robin.
- Escoliose.
- *Pectus excavatum*.
- Hipotireoidismo, ausência de timo.
- Hipocalcemia.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e endócrina (dosagem hormonal e eletrólitos).
- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:462-3.
- Stransky C, Basta M, McDonald-McGinn DM et al. Perioperative risk factors in patients with 22q11.2 deletion syndrome requiring surgery for velopharyngeal dysfunction. *Cleft Palate Craniofac J.* 2015;52(2):183-91.

Shprintzen-Goldberg, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Shprintzen-Goldberg (SSG) é caracterizada por craniossinostose, características craniofaciais distintas, alterações osteoarticulares (*marfanoid habitus*), anormalidades neurológicas, déficits cognitivos e anomalias cardíacas. A gordura subcutânea é mínima, defeitos da parede abdominal, miopia e criptorquidismo também são achados característicos.

A SSG é uma herança autossômica dominante relacionada a mutações no gene SKI localizado no cromossoma 1(1p36). As mutações levam a uma atividade excessiva do fator de transformação do crescimento beta (TGFB), compartilhando o mesmo mecanismo de patogênese da síndrome de Marfan e a síndrome de Loeys-Deitz. A deficiência intelectual é mais grave na síndrome de Shprintzen-Goldberg, entretanto, as anormalidades cardíacas são mais comuns e geralmente mais graves na síndrome de Marfan e síndrome de Loeys-Dietz.

O epônimo esta relacionado aos geneticistas americanos Robert Shprintzen e Rosalie Goldberg (Shprintzen RJ, Goldberg RB. A recurrent pattern syndrome of craniosynostosis associated with arachnodactyly and abdominal hernias. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 1982;2:65-74).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial.
- Craniossinostose.
- Alterações osteoarticulares (dolicoestenomelia, arachnodactilia, camptodactilia, pés planos, escoliose, hiper mobilidade articular ou contraturas, anomalias da coluna cervical).
- *Pectus excavatum* ou *carinatum*.

- Alterações neurológicas (hidrocefalia, dilatação dos ventrículos e malformação de Chiari tipo I).
- Anomalias cardiovasculares (prolapso valvar mitral, insuficiência mitral, regurgitação aórtica e dilatação da raiz da aorta).
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão. Adequada proteção ocular devido a proptose.
- Correção cirúrgica da craniossinostose é um desafio à prática anestésica. Grupos de alto risco incluem: peso <10kg, tempo cirúrgico >5h, a presença de síndromes craniofaciais e reoperações.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados. Necessidade de transfusão sanguínea maciça e manejo hemodinâmico de lactentes com pequena volemia. Embolia aérea venosa é uma complicação citada e pode preceder a instabilidade hemodinâmica.
- Uso profilático de agentes antifibrinolíticos (ácido tranexâmico).
- Risco de extubação difícil pela presença de distratores para cirurgias de avanço facial.

Referências

- Gupta AK, Divekar DS, Shah B et al. Anesthetic management of a rare case of Shprintzen-Goldberg craniosynostosis syndrome. Paediatr Anaesth. 2010;20(8):771-3.
- Elmistekawy E, Hudson CC, Williams A et al. Double-valve surgery in Shprintzen-Goldberg syndrome. Asian Cardiovasc Thorac Ann. 2014;22(7):842-5.

Simpson-Golabi-Behmel, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Simpson-Golabi-Behmel (SSGB) é uma herança recessiva ligada ao cromossomo X (mutações no gene GPC3 localizado no segmento Xq26), caracterizada por crescimento excessivo pré e pós-natal, fâcies grosseiras, defeitos cardíacos congênitos e outras anormalidades congênitas. A maioria das características craniofaciais comuns são: macrocefalia, hipertelorismo, macrostomia, macroglossia e anormalidades palatais. Ocorre retardo mental leve a grave, com ou sem anormalidades na estrutura cerebral. A SSGB mostra semelhanças fenotípicas com a síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fâcies grosseira, macrocefalia, hipertelorismo).
- Fenda labial e/ou palatina.
- Macroglossia.
- Pescoço curto.
- Alterações nas vértebras (escoliose), nas costelas (costelas cervicais) e no esterno (fenda esternal, *Pectus excavatum*).
- Alterações no sistema nervoso central.
- Alterações respiratórias..
- Refluxo gastroesofágico e outras anomalias gastrintestinais (hérnia diafragmática, hérnias abdominais visceromegalias).
- Cardiopatias congênitas (defeito do septo ventricular, estenose pulmonar, *ducto arteriosus* patente, transposição de grandes vasos).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações renais.
- Desenvolvimento de neoplasias (tumor de Wilms, neuroblastoma).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (alterações nas costelas, no esterno e nas vértebras; anomalias gastrintestinais).
- Avaliação cardiológica, pulmonar e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.

- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa e intubação em sequência rápida pode ser considerada.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Tsuchiya K, Takahata O, Sengoku K et al. Anesthetic management in a patient with Simpson-Golabi-Behmel syndrome. *Masui*. 2001;50(10):1106-8.
- Morita Y, Naito K, Kimoto N et al. Anesthetic Management of a Child with Simpson-Golabi-Behmel Syndrome-A Case Report. *Open Journal of Anesthesiology*. 2015;5:23-6.
- Tewari K, Tewari VV. Perinatal and anesthetic management in Simpson-Golabi-Behmel syndrome with cleft lip and palate: a case report. *Clin Case Rep Rev* 1. 2016; doi: 10.15761/CCRR.1000245.

Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SSLO) é uma herança autossômica recessiva envolvendo uma anormalidade na enzima dehidrocolesterol redutase, enzima envolvida na biossíntese do colesterol. Inclui atraso mental, microcefalia, retardo de crescimento, genitália externa hipoplástica e fácies características com micrognatia e narinas antevertidas. Anormalidades cardíacas, renais e vertebrais podem estar presentes. Os olhos podem apresentar estrabismo, catarata e ptose. A condição é potencialmente letal na infância e os sobreviventes têm atraso mental grave. A incidência é de 1:40.000 nascidos vivos. Smith, Lemli e Opitz em 1964 descreveram a doença em três meninos não relacionados.

O espectro mais grave da doença é conhecido como SSLO tipo II (pseudo-hemofroditismo, síndrome de Hirschprun e morte precoce).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (narinas antevertidas, microcefalia, fendas palpebrais antimongolóides).
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Hipertonia, espasticidade, rigidez.
- Hipoplasia do timo.
- Trombocitopenia.
- Alterações respiratórias (malformações dos lobos pulmonares, hipoplasia pulmonar).
- Cardiopatias congênitas (defeito do septo ventricular, tetralogia de Fallot).
- Alterações geniturinárias (hipospadia, criptorquidia, microuretra).
- Alterações no sistema nervoso central (disfagia, convulsões).
- Alterações neuromusculares.
- Alterações hepáticas.
- Possibilidade de reações atípicas a anestésicos, semelhantes a Hipertermia maligna (*Malignant Hyperthermia-like reactions*). Estas reações são potencialmente graves devido a hiperpotasemia, entretanto não existe o hipermetabolismo típico da Hipertermia Maligna.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar, renal e hepática.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura. Preparo para via aérea difícil.
- Seleção criteriosa de drogas anestésicas.
- Os agentes que desencadeiam a Hipertermia Maligna (succinilcolina e anestésicos inalatórios halogenados), já foram utilizadas nesta síndrome sem relato de hipermetabolismo. Entretanto, a experiência anestésica com essa doença é pequena, limitada, e casos esporádicos de uma suposta associação com a Hipertermia Maligna fazem com que a maioria dos autores desconsidere o uso desses agentes em doenças neuromusculares, apesar das fracas evidências.
- Pode haver rigidez induzida pela anestesia. Independentemente de um possível risco para Hipertermia Maligna, a succinilcolina deve ser evitada porque induz a hipercalemia e aumenta o grau de miotomia.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve

ser evitada. As reservas pulmonares limitadas e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.

- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se o monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Peterson W, Crouch E. Anesthesia-induced rigidity, unrelated to succinylcholine, associated with Smith-Lemli-Opitz syndrome and malignant hyperthermia. *Anesth Analg.* 1995;80:606-8.
- Choi PT, Nowaczyk MJ. Anesthetic considerations in Smith-Lemli-Opitz syndrome. *Can J Anaesth.* 2000;47:556-61.
- Quezado ZMN, Veihmeyer J, Schwartz L et al. Anesthesia and airway management of pediatric patients with Smith-Lemli-Opitz Syndrome. *Anesthesiology.* 2002;97(4):1015-9.
- Matveevskii A, Berman L, Sidi A et al. Airway management of patient with Smith-Lemli-Opitz syndrome for gastric surgery: case report. *Paediatr Anaesth.* 2006;16:322-4.
- Govindarajan SR, Khanna P, Bhalla AP et al. Smith-Lemli-Opitz-syndrome: How different is the anesthetic technique? *Saudi Journal of Anaesthesia.* 2014;8(3):440-2.

Sotos, Síndrome de (Gigantismo Cerebral)

Descrição

É uma síndrome de crescimento excessivo, que ocorre durante os primeiros 4 a 5 anos de vida. As características acromegálicas estão associadas a retardo mental leve e coordenação motora anômala. O crescimento desacelera após a primeira infância. Os achados principais são a dolicocefalia, hipertelorismo, fendas palpebrais antimongoloides, palato arqueado, prognatismo

e dentição precoce. Ocasionalmente, obesidade, convulsões e padrão dermatoglífico anormal. A maioria dos casos é esporádica, mas alguns são transmitidos como um traço autossômico dominante (mutações nos segmentos cromossômicos 3p21/6p21/5q32/15q22). A doença já era bem conhecida dos pediatras quando, em 1964, o americano Juan Fernandez Sotos e colaboradores definiram essa síndrome.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipertelorismo, macrocefalia, fâcies achatada).
- Palato arqueado.
- Macrosomia (desenvolvimento físico acelerado com atraso da motricidade e da cognição).
- Alterações respiratórias (infecções respiratórias de repetição).
- Refluxo gastroesofágico.
- Dificuldade de sucção.
- Cardiopatias congênitas (insuficiência mitral).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores (ocorre dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial dificultando a existência de uma via aérea segura). Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa e intubação em sequência rápida pode ser considerada. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Adhami EJ, Cancio-Babu CV. Anaesthesia in a child with Sotos syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2003;13(9):835-40.
- Chung JY, Kim G, Park JH et al. Anesthetic considerations in a child with Sotos syndrome-A case report. *Anesth Pain Med*. 2017;12:240-2.

Stickler, Síndrome de

Descrição

Doença progressiva do tecido conjuntivo com início no nascimento que afeta as orelhas, os olhos e as articulações. Caracterizado por alterações articulares degenerativas dolorosas e hiperextensibilidade de grandes articulações, fâcies planas, fenda palatina, úvula bífida, miopia progressiva com tendência ao descolamento espontâneo da retina e catarata. Normalmente ocorre cegueira na primeira década, com surdez progressiva do tipo neuro-sensorial. O rosto apresenta micrognatia, hipertelorismo e pregas epicânticas. A síndrome é transmitida como um traço autossômico dominante com expressividade variável (mutações no gene COL2A1, que codifica o colágeno, no segmento 12q13.11-q13.2). Apresenta uma incidência estimada de 1:20.000 nascidos vivos. O epônimo esta relacionado ao pediatra Gunnar B. Stickler e colegas que descreveram a doença em 1965 (Stickler GB, Belau PG, Farrel FJ et al. *Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy*. *Mayo Clinic Proceedings*, Rochester, Minnesota 1965;40:433-55).

Fatores complicadores potenciais

- Fâcies plana (*moon-shaped*).
- Sequência de Pierre Robin.
- Displasia espondiloepifisária.
- Hiperextensibilidade articular.
- Escoliose.
- *Pectus excavatum*.
- Artrite.
- Alterações respiratórias.
- Alterações cardiovasculares (prolapso de valva mitral).
- Acesso vascular periférico limitado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e pulmonar.
- Avaliação radiológica da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias

craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical.

- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Carnero Gonzalez M, Xambre F. Stickler syndrome: anesthetic considerations. *Rev Esp Anestesiol Reanim*. 2005;52:52-3.
- Küçükyavuz Z, Ozkaynak O, Tüzüner AM et al. Difficulties in anesthetic management of patients with micrognathia: report of a patient with Stickler syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2006;102:33-6.
- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood*. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:432-3.

Stiff Person, Síndrome (Pessoa Rígida, Síndrome da; Encefalomielite Progressiva com Rigidez e Mioclonia)

Descrição

A síndrome Stiff Person (SSP) é caracterizada pela rigidez dos músculos do tronco e das extremidades e por episódios de espasmos dolorosos. Ocorre lordose lombar exagerada e espasmos sobrepostos precipitados por estresse psicológico, sons repentinos, advertências visuais e toque.

É uma doença neurológica autoimune com formação de anticorpos anti glutamato descarboxilase (enzima necessária para a síntese do GABA). Sem o efeito de inibidor GABAérgico, ocorre hiperatividade do neurônio motor levando a rigidez muscular progressiva. O tratamento inclui medicamentos para aumentar a atividade do GABA (benzodiazepinas, baclofeno) e imunossupressores. A síndrome se desenvolve na meia-idade e normalmente ocorre com outras doenças. A SSP foi descrita pela primeira vez por Moersch e Woltman em 1956.

Devido à interação de alguns medicamentos anestésicos com os receptores do GABA, a anestesia em pacientes com SSP requer atenção especial.

Fatores complicadores potenciais

- Rigidez muscular (coluna rígida).
- Mioclonia.
- Alterações no sistema nervoso central (rigidez muscular, espasmos dolorosos, mioclonia e evidência de envolvimento do tronco cerebral e medula espinhal).
- Sintomas autonômicos acompanham os espasmos (taquicardia, hiperidrose, alterações da pressão arterial, constipação, retenção urinária).
- Alterações respiratórias (neoplasias).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- *Diabetes mellitus*.
- Outras doenças autoimunes (tireoidite) e síndromes paraneoplásicas.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica e pulmonar. Estes pacientes devem estar compensados com benzodiazepinas (agonistas dos receptores GABA-A) que aumentam a inibição cortical e medular, baclofeno (agonista dos receptores GABA-B), esteroides, plasmáferese ou imunoglobulinas para modulação imunológica.
- Profilaxia da broncoaspiração.
- A estimulação auditiva alta pode induzir espasmos. A sedação com benzodiazepínico é benéfica.
- O uso bem sucedido da anestesia venosa total é descrito.
- Com o benefício da analgesia superior, a anestesia regional é defendida como o modo mais seguro de anestesia. No entanto, pode induzir espasmos por causa da dor durante a sua execução. O cuidado deve ser tomado por explicações pré-operatórias adequadas para aliviar medo e ansiedade e a pré-medicação adequada.
- Não só os relaxantes musculares, mas os agentes anestésicos voláteis, e o baclofeno, também podem potencializar a hipotonia por sua ação nos receptores GABA. A hipotonia pós-operatória requer suporte ventilatório.
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem

uma resposta exagerada e prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia/mioclonia.

Referências

- Bouw J, Leendertse K, Tijssen MAJ et al. Stiff Person Syndrome and Anesthesia: Case Report. *Anesth Analg* 2003;97(2):486-7.
- Shanthanna H. Stiff Man Syndrome and anaesthetic considerations: Successful management using combined spinal epidural anaesthesia. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol*. 2010;26(4):547-48.
- Yagana O, Özyilmaz K, Özmaden A et al. Anestesia em paciente com síndrome da pessoa rígida. *Rev Bras Anesthesiol*. 2016;66(5):543-5.
- Hylan K, Vu AN, Stammen K. Anesthetic considerations of Stiff-Person Syndrome: A case report. *AANA J*. 2016;84(3):181-7.

Sturge-Weber, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Sturge-Weber (SSW) é uma doença neurocutânea caracterizada por angiomas leptomenígeos e faciais, manifestações neurológicas e oculares. Caracterizada por nevos na parte superior do couro cabeludo ao longo da distribuição do nervo trigêmeo (angioma facial tipo “vinho do porto”), bem como outras anormalidades vasculares tanto intracranianas como em outras partes do corpo. Os angiomas podem causar hemiparesia, hemianopsia, acidentes vasculares cerebrais, calcificações intracranianas, glaucoma, cefaleia, convulsões e atraso no desenvolvimento físico e mental. A SSW é presente desde o nascimento, com uma incidência estimada em 1:230.000, não parece ser genética ou familiar.

William Allen Sturge descreveu pela primeira vez a síndrome em 1879 em uma criança de 6 anos e meio. Frederick Parkes Weber em 1922 demonstrou as calcificações intracranianas (Sturge WA. A case of partial epilepsy, apparently due to a lesion of one of the vaso-motor centres of the brain. *Transactions of the Clinical Society of London*. 1879;12:162-7. Weber FP. A note on the association of extensive haemangiomatic naevus of the skin with cerebral (meningeal) haemangioma, especially cases of facial vascular naevus with contra-lateral hemiplegia. *Proceedings of the Royal Society of Medicine*. 1929;22:431).



Fig.: Paciente portador da síndrome de Sturge-Weber.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (malformações angiomatosas da pele (angioma facial tipo “vinho do porto”).
- Alterações neurológicas (atrofia cerebral, hemiplegia, calcificações, retardo mental, convulsões).
- Angioma na distribuição da primeira divisão do nervo trigêmeo esta associado a epilepsia e glaucoma.
- Anomalias na via aérea superior (angiomas).
- Hemorragia como resultado de perfuração vascular.
- Malformações arteriovenosas da medula espinhal e do sistema nervoso central.
- Alterações respiratórias.
- Alterações cardiovasculares (coarctação da aorta).
- Alterações neuromusculares.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, pulmonar e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais. As malformações vasculares também podem envolver o nariz, palato, gengiva, língua, laringe e a traqueia, provocando desafio a ventilação adequada com máscara, laringoscopia e à intubação. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- A intubação deve ser feita de forma cuidadosa, evitando trauma sobre as lesões (uso de tubos traqueais lubrificados, estiletes maleáveis e cuidado na sucção de secreções da orofaringe). Sangramentos durante a laringoscopia e intubação são catastróficos.
- Devido as características oculares, uma indução e intubação suaves são necessárias para limitar o aumento das pressões intraoculares e intracranianas. Evitar uso de succinilcolina e cetamina. Os anticolinérgicos devem ser evitados em pacientes com glaucoma de ângulo estreito.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas. Hipoxemia perioperatória, hipoglicemia, hipotensão, isquemia e hipertermia podem precipitar convulsões.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- A variada apresentação e extensão, que varia de lesões cutâneas superficiais localizadas ao envolvimento sistêmico e aéreo extensivo, torna a gestão anestésica desafiadora.

Referências

- Micheletti LG, Halpern H, Takaoka F. Anestesia na síndrome de Sturge-Weber. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 1999;49:4:266-7.
- Yamashiro M, Furuya H. Anesthetic management of a patient with Sturge-Weber syndrome undergoing oral surgery. *Anesth Prog.* 2006;53:17-9.
- Gandhi M, Iyer H, Sehmbi H et al. Anaesthetic management of a patient with Sturge-Weber Syndrome undergoing oophorectomy. *Indian J Anaesth.* 2009;53(1):64-7.
- Mathur R, Godha M, Sharma G et al. Anesthesia management of Sturge-Weber syndrome. *Eg J Anaesth.* 2016;32:597-9.
- Chandrasiri WMSD, Fahima KMM. Anaesthetic management of a patient with Sturge-Weber Syndrome for Trabeculectomy. *Sri Lankan J Anaesthesiol.* 2016;24(2):89-91.



Takayasu, Arterite de (Doença “sem Pulso”)

Descrição

A Arterite de Takayasu (AT) é uma doença idiopática (provavelmente autoimune), crônica, inflamatória e progressiva que causa estreitamento, oclusão e aneurismas das artérias sistêmicas e pulmonares, afetando principalmente a aorta e seus ramos. O fluxo de sangue é diminuído para as áreas fornecidas por esses ramos, o que, por sua vez, leva a uma falta de pulso nas áreas braços, pernas e cabeça. Os sintomas consistem em afasia, hemiparesia transitória, ambliopia transiente unilateral ou cegueira persistente, dor de cabeça, vertigem, síncope e perda muscular. Takayasu observou a falta de pulso nas artérias do olho, assim, o nome da doença “sem pulso”. Trata-se de um transtorno de recidiva crônica que pode se prolongar desde a infância, mas raramente ocorre em pessoas com mais de 40 anos de idade. A condição é progressiva, e o prognóstico é fraco. Embora afete os dois sexos, existe uma predileção para mulheres jovens em idade fértil que representam quase 80% dos casos.

Fatores complicadores potenciais

- Vasculite crônica que acomete grandes vasos; oclusão de ramos proximais da aorta.
- Sopros vasculares.
- Ausência ou redução da amplitude dos pulsos periféricos.
- Febre, anorexia, emagrecimento.
- Dispneia.
- Hipotensão ou hipertensão
- Amaurose.
- Estenose de artérias vertebrais, renais, tronco celiaco, artéria inominada.
- Dissecção da aorta, insuficiência aórtica, insuficiência coronariana.
- Acidente vascular cerebral.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardíaca.
- Na gestação não há alteração da evolução da doença, porém deve-se estar atento à condução periparto dessas pacientes, uma vez que pode haver complicações hipertensivas, disfunção em múltiplos órgãos, estenoses dificultando o fluxo regional, dificuldade de monitoração da pressão arterial e crescimento intrauterino restrito.
- A monitoração não difere da utilizada rotineiramente, entretanto a monitoração da pressão arterial pode ser difícil nas pacientes sem pulso em artérias periféricas. Entre os membros superiores, se houver diferença da pressão arterial superior a 20 mmHg, os dois membros devem ser monitorados com monitor de pressão arterial não invasiva. A monitoração da pressão arterial invasiva deve ser reservada para casos em que não foi possível obter medidas com manguito, cirurgia prolongada e hipertensão descontrolada, uma vez que as complicações da cateterização arterial são mais frequentes em pacientes com vasculopatia periférica.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- A anestesia regional é considerada uma excelente escolha porque permite titular lentamente o nível de bloqueio, de forma a manter a estabilidade hemodinâmica, e monitorar a perfusão cerebral por meio do nível de consciência.
- Tão importante quanto prevenir hipotensão, é evitar hipertensão. A indução da anestesia geral deve ser cuidadosa para evitar um pico hipertensivo durante a intubação traqueal. Podem ocorrer complicações hemorrágicas, principalmente cerebrais.

Referências

- Buettel AC, Castro RM, Chaves IMM et al. Anestesia peridural contínua para cesariana em paciente com Arterite de Takayasu. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2002;52(3):326-9.
- Leal PC, Silveira FFM, Sadatsune EJ et al. Arterite de Takayasu na gestação. Relato de caso e revisão de literatura. Rev Bras Anesthesiol. 2011;61(4):479-85.
- Tiwari AK, Tomar GS, Chadha M et al. Takayasu's arteritis: Anesthetic significance and management of a patient for cesarean section using the epidural volume extension technique. Anesthesia, Essays and Researches. 2011;5(1):98-101.
- Poonam SG, Kalpana DH. Anesthetic considerations in a patient with Takayasu's arteritis for cesarean section. Ain-Shams J Anaesthesiol. 2015;8:681-2.

Talassemias

Descrição

As Talassemias são distúrbios hereditários caracterizados por uma redução na síntese da cadeia da globina alfa ou beta na molécula da hemoglobina. Homozigotos apresentam formas graves, heterozigotos apresentam formas brandas de anemia. É uma herança Recessiva ligada ao cromossoma X. O termo Talassemia é derivado de grego, *thalassa* (mar) e *haima* (sangue).

As Alfa-talassemias ocorrem predominantemente no Mediterrâneo, extremo Oriente e África; a Alfa-talassemia maior não é compatível com a vida; a Alfa-talassemia intermediária associa-se a esplenomegalia, anemia e imunodeficiência; a Alfa-talassemia menor não apresenta clínica, somente macrocitose.

A Beta-talassemia homozigótica maior (doença de Cooley) é a forma mais grave, caracterizada por produção prejudicada de cadeias de beta globina. Este desequilíbrio da síntese de cadeia globina resulta em hemólise intravascular, anemia profunda, hiperplasia eritroide, hematopoiese extramedular, hepatoesplenomegalia, deformidades ósseas graves, retardo de crescimento e morte na segunda ou terceira década. A Beta-talassemia homozigótica intermediária é a forma mais branda e a Beta-talassemia heterozigótica é frequentemente assintomática.

Fatores complicadores potenciais

- Anemia crônica (hemosiderose em razão de transfusões), coagulação intravascular disseminada.

- Trombocitopenia.
- Macroglossia, assimetria facial.
- Alterações vertebrais.
- Incoordenação motora, atrofia cerebral, convulsões.
- Alterações respiratórias (infecções frequentes, alteração da relação V/Q devido à doença pulmonar restritiva causada pelo hiperesplenismo).
- Alterações cardíacas (arritmias, insuficiência cardíaca, hipertensão pulmonar).
- Hipertensão intraoperatória (as transfusões de sangue ao longo da vida e a autotransfusão durante esplenectomias são consideradas como possíveis causas).
- Hepatite.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações neuromusculares.
- Alterações genitourinárias (anomalias genitais, agenesia renal).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, neurológica e renal. A avaliação pré-operatória deve se concentrar em órgãos afetados por hemosiderose após múltiplas transfusões, como coração, fígado e sistema endócrino.
- A esplenectomia é uma cirurgia comum realizada em crianças com Beta-talassemia maior para reduzir a frequência de transfusão e efeito mecânico da esplenomegalia. O manejo anestésico dessas crianças é desafiador, associado a vias aéreas difíceis não antecipadas, hipertensão arterial perioperatória, sobrecarga de ferro, anormalidades endocrinológicas, doenças cardíacas, padrão respiratório restritivo e hipertensão pulmonar.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A hematopoiese extramedular que resulta na ampliação do osso maxilar causa dificuldade no manejo das vias aéreas. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração.
- Avaliação radiológica.
- Evitar o uso de óxido nítrico.
- Transfusão de hemácias e plaquetas. Existe uma alta incidência de doenças relacionadas à transfusão de sangue, como a hepatite, pelo que devem ser tomadas precauções para evitar a exposição ao sangue e aos fluidos corporais.
- Hipertensão intraoperatória (as transfusões de sangue ao longo da vida e a autotransfusão durante a esplenectomia são consideradas

como possíveis causas). A hipertensão pode ser controlada com uma mistura criteriosa de agentes anestésicos e beta-bloqueadores. A pressão arterial invasiva e a pressão venosa central são úteis na monitorização de pacientes com hipertensão pulmonar e insuficiência ventricular.

Referências

- Kitoh T, Tanaka S, Ono K et al. Anesthetic management of a patient with beta-thalassemia intermedia undergoing splenectomy: a case report. *J Anesth.* 2005;19(3):252-6.
- Singh A, Kachwah V, Songir S et al. Anesthetic management of a patient with β -thalassemia and superimposed pneumonia. *Ain-Shams J Anaesthesiol.* 2014;7:554-6.
- Jyothi B, Sushma KS, Syeda S et al. Anaesthetic management of beta thalassemia major with hypersplenism for splenectomy in pediatric age group: Report of four cases. *Anesthesia, Essays and Researches.* 2015;9(2):266-9.
- Kallenbach T. Anaesthesia for a patient with beta thalassaemia major. *South Afr J Anaesth Analg.* 2015;21(5):140-3.

Takotsubo, Síndrome de (Coração Partido, Síndrome do)

Descrição

A síndrome de Takotsubo (STT), também conhecida como síndrome do coração partido, é uma cardiomiopatia induzida por estresse, definida como disfunção transitória e segmentar do ventrículo esquerdo ou balonamento apical transitório com alterações eletrocardiográfica sugestivas de doença coronária aguda, porém com ausência de coronariopatia obstrutiva. Clinicamente o doente pode apresentar dor no peito, sudorese, palpitações e alterações eletrocardiográficas sugestivas de infarto agudo do miocárdio. O ECG simula uma corrente de lesão miocárdica. Pode ocorrer elevação ligeira das enzimas cardíacas, porém a coronariografia é normal. O diagnóstico é feito com o ecocardiograma, que irá mostrar um movimento anormal da parede do ventrículo esquerdo. O prognóstico após a fase aguda é bom e a recuperação do ventrículo ocorre em duas a três semanas. As recorrências são raras.

Predomina em mulheres, com idade média entre 60 e 80 anos. Apresenta uma incidência, nos Estados Unidos, em torno de 7.000 a 14.000 casos ao ano. Foi inicialmente descrita no Japão em

1990 e recebeu o nome de takotsubo pois a imagem produzida pela ventriculografia é semelhante ao recipiente usado para a captura do polvo (Sato H, Tateishi H, Uchida T. Takotsubo-type cardiomyopathy due to multivessel spasm. In: Kodama K, Haze K, Hon M, eds. *Clinical aspect of myocardial injury: from ischemia to heart failure.* Tokyo, Japan:Kagakuhyouronsha; 1990).

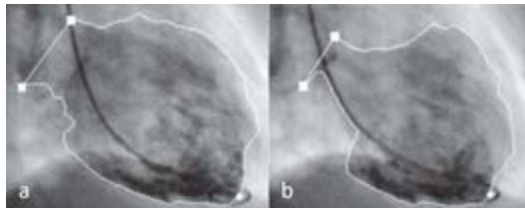


Fig.: Síndrome de Takotsubo;(a) Ventriculografia esquerda-diástole;(b) Ventriculografia esquerda-sístole. Modificado de: Cruvinel MGC, Carneiro FS, Bessa Jr RC et al. Síndrome de Tako-Tsubo em decorrência de bloqueio neuromuscular residual. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2008;58(6):623-30.

Fatores complicadores potenciais

- Precordialgia.
- Sudorese.
- Palpitações.
- Alterações eletrocardiográficas sugestivas de infarto agudo do miocárdio. O ECG simula uma corrente de lesão miocárdica, ou seja, o ECG pode apresentar supra-desnivelamento do segmento ST, ou inversão da onda T, ou aumento do intervalo QT.
- Ligeira elevação das enzimas cardíacas, porém a coronariografia é normal.
- Movimento anormal da parede do ventrículo esquerdo (ecocardiografia/ventriculografia). Discinesia transitória da parede anterior com acentuação da cinética da base ventricular, que causa um balonamento apical transitório.
- Pode evoluir com edema pulmonar, choque cardiogênico, fibrilação atrial e fibrilação ventricular.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica
- A descrição de casos da STT no intraoperatório é rara, pois está limitado ao achado eletrocardiográfico, que pode aparecer de forma transitória no intraoperatório e é difícil a sua documentação.
- Por se tratar de uma cardiomiopatia desencadeada pelo estresse (procedimento cirúrgico), o tratamento é eliminar o mais breve possível o estresse ao doente. Caso não seja possível instituir essa terapêutica, o

resultado final pode ser a instituição de um quadro irreversível, com choque cardiogênico e morte.

- No intraoperatório as situações desencadeantes estão relacionadas a dificuldades respiratórias que levam a hipercapnia. Também é descrito o aparecimento de STT durante crise asmática, pneumotórax espontâneo, após broncoscopia e relacionado a paralisia diafragmática após bloqueio do plexo braquial.
- É importante a monitorização do bloqueio neuromuscular, e a completa reversão do bloqueio, pois a curarização residual foi responsabilizada pelo aparecimento da STT.

Referência

- Jabaudon M, Bonnin M, Bolandard F et al. Takotsubo syndrome during induction of general anaesthesia. *Anaesthesia*. 2007;62:519-23.
- Cruvinel MGC, Carneiro FS, Bessa Jr RC et al. Síndrome de Tako-Tsubo em decorrência de bloqueio neuromuscular residual. Relato de caso. *Rev Bras Anestesiologia*. 2008;58(6):623-30.
- Rodrigues LB, Batista A, Monteiro F et al. Supradesnivelamento do segmento ST durante anestesia geral para cirurgia não cardíaca: um caso de takotsubo. *Rev Bras Anestesiologia*. 2015;65(5):403-6.

Treacher Collins, Síndrome de (Disostose Mandibulofacial; Franceschetti-Klein, Síndrome de)

Descrição

A síndrome de Treacher Collins (STC) também conhecida como Disostose Mandibulofacial, é uma malformação congênita dos primeiros e segundos arcos branquiais, herdada como característica autossômica dominante (mutação no gene TCOF1 mapeado no segmento 5q32-33.1).

A síndrome consiste em deformidades congênitas das orelhas, maxila e mandíbula. As alterações oftalmológicas são: fendas palpebrais antimongoloides, escavação na parte externa da pálpebra inferior principalmente, e ocasionalmente na parte superior da pálpebra, cílios ausentes ou irregulares em duas ou três linhas, ausência de glândulas lacrimais, desvio lateral ou protrusão do globo ocular e ptose congênita. Muitas vezes, é associada a surdez de condução. A fenda labial e/ou palatina esta presentes em até um terço dos pacientes; incompetência palatofaríngea e

malformações cardiovasculares também estão associadas. O desenvolvimento mental é normal. O epônimo esta relacionado ao oftalmologista inglês Edward Treacher Collins.



Fig.: Paciente portadora de Síndrome de Treacher Collins; (a) acentuada hipoplasia mandibular e deformidade da orelha; (b) limitação da abertura da boca e malformações dentárias; (c) intubação traqueal realizada com auxílio do fibrocópio. Modificado de: Boku A, Hanamoto H, Kudo C et al. Airway management for Treacher Collins Syndrome with limited mouth opening. *Open Journal of Anesthesiology*. 2013;3:90-2.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia craniofacial (aparência hipoplásica).
- Hipoplasia dos ossos faciais: maxila e mandíbula. O osso zigomático não se funde com os ossos maxilares, frontais e temporais).
- Abertura limitada da boca.
- Macroglossia.
- Macrostomia e, em alguns casos, microstomia, ocasionalmente, língua não desenvolvida.
- Retrognatia.
- Extensão reduzida da cabeça, vértebras cervicais fundidas.
- *Pectus excavatum*.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Atresia de coanas.
- Ausência congênita da orelha externa, ausência ou oclusão do meato auditivo, deformidade da orelha, com surdez parcial ou completa.
- Cardiopatias congênitas.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica
- Avaliação radiológica
- Avaliação das vias aéreas superiores. Devido as variações fenotípicas, múltiplos mecanismos podem estar presentes em um caso individual. A STC geralmente está associada à hipoplasia da faringe, hipoplasia de mandíbula, obstrução das vias aéreas superiores e intubação difícil. A abertura limitada da boca, extensão reduzida da cabeça e movimento limitado do hioide, podem tornar ainda mais difícil o gerenciamento

da via aérea. Avaliação da necessidade de traqueostomia no pré-operatório.

- A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Evitar sedação pré-operatória, a resposta individual a sedativos e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos) é necessária.
- A estenose ou atresia coanal exige intervenção de emergência, pois leva precocemente a insuficiência respiratória. O tratamento inicial consiste na manutenção da via aérea oral (intubação orotraqueal, se necessária) até a correção cirúrgica definitiva, a qual deve restabelecer o fluxo aéreo nasal.
- Durante o período pós-operatório, pode-se desenvolver edema faríngeo e laríngeo.
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.

Referências

- Lin T, Soo L, Chen T et al. Perioperative airway management in a child with Treacher Collins Syndrome. *Acta Anaesthesiol Taiwan*. 2009;47(1):44-4.
- Goel L, Bennur SK, Jambhale S. Treacher-Collins Syndrome-A challenge for anaesthesiologists. *Indian J Anaesth*. 2009;53(4):496-500.
- Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A et al. Anesthesia for Treacher Collins syndrome: a review of airway management in 240 pediatric cases. *Paediatr Anaesth*. 2012;22(8):752-8.
- Bajwa SJS, Bajwa SK, Singh A et al. Anesthetic challenges and difficulties in the management of Treacher Collins syndrome. *Anesth Essays Res*. 2011;5(1):111-3.

Trissomia do 8 (Warkany, Síndrome de)

Descrição

A Trissomia simples do 8 é fatal, levando o feto ao aborto espontâneo. Os indivíduos sobreviventes apresentam o mosaïcismo da trissomia (MT8)

que é uma desordem cromossômica devido à presença de um cromossomo 8 adicional, completo, em algumas células do corpo. Se caracteriza pelo comprometimento do desenvolvimento mental, conformação facial relativamente comum entre os portadores, rótulas ausentes ou displásicas, contrações espasmódicas, sulcos nas plantas dos pés e nas palmas das mãos o que provoca a postura distintiva anormal do dedo do pé, anomalia vertebral, pélvis estreito e anomalias das vias urinárias. O MT8 tem sido associado a opacidade da córnea, leucemia e doença trofoblástica. A Trissomia do 8 foi descoberta pelo pediatra austríaco-estadunidense Joseph Warkany.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (lábios espessos).
- Micrognatia.
- Fenda palatina.
- Micrognatia.
- Pescoço curto e alado.
- Deficiência mental, paralisia cerebral, convulsões.
- Cardiopatias congênitas.
- Alterações vertebrais (escoliose).
- Contraturas articulares.
- Anomalia esternal.
- Surdez.
- Anemia.
- Deficiência de fator VII.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares.
- Malignidades hematológicas (mielodisplasias).
- Disfunção renal.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação renal, pulmonar, cardiológica e hematológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença da dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Avaliação radiológica (anomalias articulares, vertebrais e do esterno).
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta exagerada e prolongada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Alterações renais (duplicação do sistema coletor, hidronefrose, rim ectópico ou em “ferradura”).
- Anomalias nas costelas e nas vértebras (tórax em barril).
- Hipotireoidismo (tireoidite de Hashimoto).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações hepáticas (diminuição do metabolismo hepático, esteatose, alterações da coagulação, aumento de enzimas hepáticas).
- *Diabetes mellitus*.
- Hipercolesterolemia.
- Alterações respiratórias.
- Alterações cardiovasculares (hipertensão arterial, doença arterial coronariana, prolapso da valva mitral, drenagem anômala de veias pulmonares, defeitos da condução, dissecação aórtica).
- Cardiopatias congênicas (coarctação de aorta, estenose aórtica, valva aórtica bicúspide).
- Linfedema congênito.

Referências

- Matsuda K, Yakushiji T, Ryo J et al. Anesthetic management of a patient with 8 trisomy mosaic combined with cerebral palsy. *Masui*. 2014;63(4):459-61.
- Kang MH, Sim KS, Choi YH et al. Anesthetic experience for laparoscopic cholecystectomy in a patient with myelodysplastic syndrome with trisomy 8 mosaic syndrome. *Korean J Anesthesiol*. 2014;67(Suppl):S3-S4.

Turner, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Turner (ST) é caracterizada por alterações no cromossomo sexual que ocorre em indivíduos com fenótipo feminino. A maioria das pacientes apresenta cariótipo 45,X, que é decorrente de uma não disjunção meiótica paterna. A portadora apresenta baixa estatura, órgãos sexuais e caracteres sexuais secundários poucos desenvolvidos, tórax largo em barril, pescoço alado (com pregas cutâneas bilaterais), malformação das orelhas, esterilidade e maior frequência de problemas renais e cardiovasculares.

Sua ocorrência está em torno de 1:2.500 meninas nascidas vivas. Não foram identificados fatores hereditários. Trata-se da única monossomia viável, dado que a carência de qualquer outro cromossomo na espécie humana é letal. Foi descrita em 1938 pelo endocrinologista norte-americano Henry Turner.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Pescoço curto e alado.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação radiológica (anomalias vertebrais e das costelas).
- Avaliação cardiológica, pulmonar, renal e endócrina.
- Avaliação das vias aéreas superiores. O pescoço curto e largo, hipoplasia maxilar e mandibular são frequentes. Pode ocorrer limitação acentuada da mobilidade cervical e articulação temporomandibular tornando o manejo da via aérea ainda mais difícil. Preparo para via aérea difícil.
- A bifurcação traqueal situa-se em nível mais alto, favorecendo a intubação endobrônquica e a extubação acidental quando o tubo traqueal sofre tração.
- Linfedema pode dificultar o acesso venoso.
- A presença de hipotireoidismo pode retardar o esvaziamento gástrico. A hipotermia e a hipotensão arterial, em resposta aos agentes anestésicos, podem causar prolongamento na recuperação da anestesia. É importante estabelecer uma condição eutireoideia no pré-operatório.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Portanto, nas pacientes portadoras de refluxo gastroesofágico é desejável incluir na medicação pré-anestésica fármacos que

- umentem o pH gástrico (citrato de sódio, antagonistas H₂, inibidores da bomba de prótons) e agentes gastrocinéticos (metoclopramida).
- É necessário o controle adequado dos níveis glicêmicos evitando hiperglicemia grave e, sobretudo, hipoglicemia durante o período perioperatório. Períodos de jejum prolongado devem ser evitados.
 - Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
 - Essas pacientes podem estar em uso de hormônio do crescimento, estrógeno, hormônio da tireoide, insulina, hipoglicemiantes orais e fármacos hipotensores, sendo importante o conhecimento do perfil farmacológico desses fármacos e suas possíveis interações.
 - Genericamente as drogas anestésicas são utilizadas com segurança em pacientes com ST. Nas portadoras de coarctação da aorta o uso de algumas drogas (cetamina) deveser evitado pelo risco de hipertensão arterial e complicações subseqüentes.
 - Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
 - Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
 - A anestesia regional (neuroaxial e bloqueios periféricos) é benéfica nas pacientes com ST. Entretanto, em virtude da baixa estatura dessas pacientes, as doses dos anestésicos locais deverão ser individualizadas. Pequenos volumes anestésicos produzem bloqueios extensos. A presença de escoliose está aumentada em paciente com ST, o que pode dificultar a punções no neuroeixo.

Referências

- Mashour GA, Sunder N, Acquadro MA. Anesthetic management of Turner syndrome: a systematic approach. *J Clin Anesth.* 2005;17(2):128-30.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Willians & Wilkins, Philadelphia, 2015:454-5.
- Maranhão MVM. Síndrome de Turner e anestesia. *Rev Bras Anesthesiol.* 2008;58(1):84-9.

V

VACTERL, Associação (VATER, Associação)

Descrição

É uma associação de anormalidades vertebrais, atresia anal, defeitos cardíacos, anomalias traqueoesofágicas, renais e dos membros. Esta desordem multisistêmica apresenta uma incidência estimada de 1:10.000-40.000 nascidos vivos. O diagnóstico de associação VACTERL requer a presença de pelo menos três dessas anormalidades. A incidência é aumentada em filhos de mães diabéticas, entretanto, a exata causa desse transtorno é desconhecida. Foi descrita por Quan e Smith em 1973 (Quan L, Smith DW. The VATER association. Vertebral defects, anal atresia, T-E fistula with esophageal atresia, radial and renal dysplasia: a spectrum of associated defects. J Pediatr. 1973;82:104-7).

VACTERL é o acrônimo para *Vertebral anomalies, Anal atresia, Cardiac anomalies, Tracheoesophageal fistula/esophageal atresia, Renal anomalies e Limbs anomalies*.



Fig.: Recém-nascido portador de Associação VACTERL. É possível observar a fenda labial e palatina, distensão abdominal e anomalia em membros superiores (displasia radial). Jain D, Sampley S, Kaur G. Association of difficult airway to VACTERL anomaly: An anesthetic challenge. *Anaesth Pain & Intensive Care*. 2013;17(2):192-4.

Fatores complicadores potenciais

- Anomalias nas vértebras e nas costelas (defeitos de segmentação, como hemivértebra, vértebras em "borboleta", vértebras em "cunha", fusões vertebrais, vértebras ausentes ou supranumerárias e outras formas de displasias vertebrais).
- Cardiopatias congênitas (comunicação interventricular, defeitos septais atriais, tetralogia de Fallot, *truncus arteriosus*, transposição de grandes vasos).
- Atresia de esôfago com fístula traqueoesofágica.
- Estenose laríngea.
- Micromelia.
- Alterações respiratórias.
- Alteração vascular (artéria umbilical única).
- Alterações renais (agenesia renal (bilateral em alguns casos), rim em "ferradura", cistos e/ou rins displásicos).
- Associação com a trissomia do 18.
- Anomalias nos membros (anomalias radiais, aplasia/hipoplasia do polegar e polidactilia).
- Anomalia anorretal (ânus imperfurado/atresia anal).
- Alterações neurológicas (medula ancorada, siringomielia, filamentos terminais constrictos e lipomeningomielocelo).
- Defeitos da parede abdominal, hérnia diafragmática.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação radiológica (anomalias em costelas, vértebras e fístulas).
- Avaliação das vias aéreas superiores. A limitação da mobilidade cervical dificulta a existência de uma via aérea segura. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores

neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.

- Membros malformados oferecem dificuldades no acesso vascular e escolha do manguito para mensuração da pressão arterial. Além disso, as anomalias radiais impedem a punção da artéria radial, sendo a monitorização da pressão arterial obtida através de método não invasivo, com espaçamento, evitando-se compressões repetidas em curto período de tempo.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Manutenção do volume intravascular e da resistência vascular sistêmica. A cetamina é a droga indicada por aumentar a pós-carga sistêmica.
- Plano anestésico adequado deve ser mantido antes de qualquer manipulação das vias aéreas, seja intubação, aspiração ou extubação. A hiperreatividade brônquica é outro motivo de atenção especial.
- Os pacientes podem ter doença pulmonar restritiva grave secundária a escoliose, o que pode afetar negativamente a adequação da oxigenação e ventilação durante a anestesia.
- Risco de extubação difícil.

Referências

- Costa APN, Bello CN. Transplante renal em paciente pediátrico com associação de Vater. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2003;53(3):388-91.
- Khatavkar SS, Jagtap SR. Anaesthetic Management for Cataract Surgery in VACTERL Syndrome Case Report. *Indian J Anaesth.* 2009;53(1):94-7.
- Hilton G, Mihm F, Butwick A. Anesthetic management of a parturient with VACTERL association undergoing Cesarean delivery. *Can J Anaesth.* 2013;60(6):570-6.
- Ramos JA, Shettar SS, James CF. Analgesia neuraxial em uma parturiente com síndrome de Vacterl em trabalho de parto normal. *Rev Bras Anesthesiol.* 2017; *in press.* <http://dx.doi.org/10.1016/j.bjan.2016.05.002>.

Van der Knaap, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Van der Knaap é caracterizada pela presença de leucoencefalopatia e megalencefalia,

provavelmente autossômica recessiva, ainda não bem identificada. Inicia-se no primeiro ano de vida, progredindo lentamente, podendo ocorrer deterioração neurológica e crises convulsivas. O quadro neurológico inicial é de aumento do segmento cefálico podendo evoluir com convulsões, retardo mental progressivo e hipotonia, seguindo-se de espasticidade, cegueira e morte. O epônimo está relacionado a neurologista pediátrica holandesa Marjo S. van der Knaap (Van der Knaap MS, Barth PG, Stroink H, et al. Leukoencephalopathy with swelling and a discrepantly mild clinical course eighth children. *Ann Neurol.* 1995;37:324-34).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia craniofacial (megalencefalia).
- Espasticidade.
- Bexiga neurogênica.
- Convulsões.
- Escoliose.
- Mobilidade cervical diminuída.
- Desmielinização simétrica (leucoencefalopatia).

Recomendações perioperatórias

- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios neuromusculares.
- Manutenção da medicação anticonvulsivante. Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas (etomidato, cetamina, enflurano, meperidina, metoclopramida e flumazenil).
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.

Referências

- Cavalcanti CA, Nogueira A. Van Der Knaap syndrome (megalencephaly with leukodystrophy): report of two cases in the same family. *Arq Neuropsiquiatr.* 2000;58:157-61.

Von Hippel-Lindau, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Von Hippel-Lindau (SVHL) é caracterizada pelo desenvolvimento de neoplasias (hemangioblastomas e carcinomas) e lesões císticas (cistos renais e pancreáticos). A herança é autossômica dominante com expressão clínica variável (mutação no gene VHL no cromossoma 3), os sintomas não são evidentes até a terceira década de vida.

O feocromocitoma ocorre em 7 a 19% dos casos e caracteriza a SVHL tipo II. Os sintomas podem aparecer ou exacerbar durante a gestação.

Eugen von Hippel, em 1895, relatou a angiomatose da retina; Arvid Vilhelm Lindau em 1926 reconheceu pela primeira vez a coexistência relacionada de tumores cerebelares, tumores císticos no rim, epidídimo e pâncreas. Von Hippel escolheu o termo angiomatose porque os angiomas eram muitas vezes múltiplos.

Fatores complicadores potenciais

- Feocromocitoma (SVHL tipo II).
- Alterações oculares (hemangioblastomas, descolamento de retina).
- Neoplasias no sistema nervoso (hemangioblastomas cerebelares, em raízes nervosas, vértebras ou medula espinhal).
- Alterações neurológicas. Neoplasias cervicotorácicas podem ser únicas e assintomáticas, na região lombosacra podem envolver a cauda equina, com sintomatologia. Siringomielia. Hemangiomas espinhais podem romper durante episódios hipertensivos. Disfunção do sétimo par craniano, perda auditiva, *tinitus*. Neoplasias cerebelares tipicamente se manifestam com sinais de hipertensão intracraniana.
- Alterações cardiovasculares (hipertensão arterial episódica relacionada a neoplasia

cerebelar, similar a manifestação do feocromocitoma).

- Doença policística (cistos renais, pancreáticos e ovarianos).
- Neoplasias renais (hipernefroma, carcinoma de células renais).
- Neoplasias hepáticas (adenomas, carcinoma hepatocelular).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica, cardiológica e renal.
- Seleção criteriosa de drogas anestésicas. Evitar situações de aumento da pressão intracraniana. Uso profilático de lidocaína venosa em bolus para atenuar respostas a laringoscopia e intubação traqueal.
- Documentação de possíveis déficits neurológicos prévios. Hemangiomas espinhais podem romper durante episódios hipertensivos.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico. Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados.
- Evitar anestesia no neuroeixo. Ressonância nuclear magnética pré-operatória pode delinear a incidência e a extensão do envolvimento medular.
- Hipertensão arterial episódica relacionada a neoplasia cerebelar, similar a manifestação do feocromocitoma. Da mesma forma, o feocromocitoma não é incomum, e pode ser subdiagnosticado, elevações inexplicadas da pressão arterial levam a suspeição desta neoplasia.

Referências

- Murthy T, Pratyush G, Prabhakar T et al. Anaesthetic Implication of Von Hippel Lindau Disease. *Med J Armed Forces India.* 2006;62(2):181-3.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:466-7.
- Mugawar M, Rajender Y, Purohit AK et al. Anesthetic management of von Hippel-Lindau Syndrome for excision of cerebellar hemangioblastoma and pheochromocytoma surgery. *Anesth Analg.* 1998;86:673-4.
- Sahni N, Masatkar S, Bora GS et al. Anesthetic management of patient with Von Hippel-Lindau disease undergoing Robot-assisted nephron sparing surgery. *Anaesth Pain & Intensive Care.* 2016;20(1):68-70.

Von willebrand, Doença de

Descrição

A doença de von Willebrand (DvW) ocorre após mutação no braço curto do cromossomo 12 e se caracteriza por ser uma doença com disfunção plaquetária, com prejuízo na formação do fator de von Willebrand (FvW), além de ser acompanhada por diminuição dos níveis do fator VIII (anti-hemofílico). Distintamente da hemofilia a doença tem caráter autossômico dominante na maioria dos pacientes e apresenta-se classicamente com tempo de sangramento (TS) alargado com contagem de plaquetas normais. A aderência inicial das plaquetas é estabilizada pelo FvW modificado após sua ligação com as glicoproteínas Ib/IX. Após esse evento biológico, ocorre liberação dos grânulos plaquetários e o ADP ativa e modifica a conformação do complexo IIb/IIIa. A ligação subsequente do FvW, do complexo IIb/IIIa e do fibrinogênio é responsável pela agregação plaquetária. A maioria dos casos se apresenta na forma leve e os pacientes podem apresentar exames de rotina da coagulação normais ou discretamente alterados. Esta doença foi descrita em 1926, por Erick von Willebrand, afeta ambos os sexos, sem predomínio étnico, sendo o distúrbio hemorrágico mais comum com incidência de 1% a 3% na população.

Existem quatro tipos de DvW definidos; Tipo 1: ocorre em 70 a 80% dos pacientes. É doença com padrão autossômico dominante de expressão variável. Ocorre deficiência quantitativa parcial com diminuição do nível sérico sem alteração estrutural do FvW; Tipo 2: ocorre em aproximadamente 20% dos casos. O padrão de transmissão genética é autossômica dominante. Ocorre deficiência qualitativa no FvW. O subtipo 2A apresenta-se com ausência dos multímeros de alto peso molecular. O FvW é estrutural e funcionalmente anormal. O subtipo 2B possui FvW com afinidade aumentada a glicoproteína Ib o que leva a trombocitopenia. Essa trombocitopenia é agravada pelo uso da desmopressina. O subtipo 2N possui FvW com afinidade diminuída pelo fator VIII e função plaquetária normal; Tipo 3, ocorre em 0,5% dos pacientes. É doença autossômica recessiva. As concentrações plasmáticas de FvW são indetectáveis; Pseudo-von Willebrand, é uma doença autossômica dominante que ocorre em decorrência de uma mutação no gene do complexo glicoproteico 1b situado no cromossomo 17. Fenotipicamente é semelhante ao subtipo 2B.

A DvW adquirida esta relacionada a outras patologias como doenças linfoides, mieloma múltiplo, macroglobulinemia, doenças mieloproliferativas, alguns tumores e doenças autoimunes.

Fatores complicadores potenciais

- TS alargado com número de plaquetas normais.
- Epistaxe, menorragia, sangramento gengival, equimose, hematoma, hemorragia gastrointestinal e hemartrose.
- Sangramento prolongado após trauma cirúrgico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação e aconselhamento hematológico.
- Pacientes com coagulopatias que são submetidos a bloqueios no neuroeixo têm risco elevado para formação de hematoma e compressão de estruturas neurológicas.
- A 1-desamino, 8-D-arginina vasopressina (DDAVP-desmopressina) deve ser utilizada uma hora antes do procedimento cirúrgico em pacientes tipo 1 e 2A. Após o uso da DDAVP, deve-se pesquisar a normalização do TS e a melhora dos níveis de fator VIII antes da intervenção cirúrgica. É recomendável realizar o coagulograma pelo menos uma vez ao dia no pós-operatório.
- O crioprecipitado e o plasma fresco congelado também são utilizados na profilaxia ou tratamento das complicações hemorrágicas.
- Evitar traumas durante a anestesia. A punção arterial para realização de gasometria arterial é desaconselhada. O trauma de laringe durante a intubação traqueal pode causar hematoma com possibilidade de obstrução das vias aéreas no período pós-operatório. Também está desaconselhada a via muscular para administração de medicações.
- Evitar fármacos que interferem com a função plaquetária. Alguns fármacos interferem com a função plaquetária através de mecanismos conhecidos ou de forma não completamente esclarecida, como ácido acetilsalicílico, análogos da prostaglandina, dipiridamol, clopidogrel, ticlopidina, inibidores da glicoproteína IIb/IIIa, heparina, antagonistas β -adrenérgicos, antibióticos betalactâmicos e vitamina E.
- Monitorizar a concentração sanguínea de sódio após o uso da DDAVP. Este fármaco é análogo sintético do hormônio antidiurético e aumenta a reabsorção renal de água. A hiponatremia pode levar a convulsão.

Referências

- Barbosa FT, Cunha RM, Barbosa LT. Doença de von Willebrand e anestesia. Rev Bras Anestesiologia. 2007;57(3):315-23.
- Matos Jr RM, Godoy RC, Gobbo MC et al. Rinoplastia em paciente com doença de von Willebrand. Relato de caso. Rev Bras Anestesiologia. 2007;57(6):678-83.

W

Waardenburg, Síndrome de (Klein-Waardenburg, Síndrome de; Shah-Waardenburg, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante de expressão variável; relacionada à idade dos pais. Caracteriza-se por de surdez congênita e albinismo parcial. Apresenta quatro subtipos: Tipo 1, devido a mutações no gene PAX3, tem uma mecha branca na parte da frente do cabelo, *distopia cantorum* (deslocamento lateral do canto medial dos olhos), proeminência da raiz nasal, hiperplasia da porção média das sobrancelhas e heterocromia ou íris bicolor. O tipo 2 é geneticamente heterogêneo, não tem esse deslocamento lateral. Alguns casos são devidos a mutações no gene MITF, que codifica um fator de transcrição importante para a diferenciação de melanócitos. Tipo 3, conhecido como síndrome de Klein-Waardenburg, é incomum e tem as manifestações do tipo 1 mais displasia dos membros superiores. Este tipo representa uma mutação alélica do gene PAX3. O tipo 4 (síndrome de Shah-Waardenburg), é devido a mutações em vários genes e está associado à doença de Hirschsprung. Foi descrita pelo oftalmologista Petrus Johannes Waardenburg em 1951.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (assimetria facial, fendas palpebrais pequenas, nariz de base larga e com asas hipoplásicas).
- Microcefalia.
- Prognatismo.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Albinismo parcial.
- Alterações oculares.

- Baixa estatura.
- Retardo mental.
- Cardiopatia congênita.
- Relacionada à doença de Hirschsprung (subtipo IV).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica (possibilidade de cardiopatia congênita e cardiomiopatia dilatada).
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Monitorização rigorosa da reposição volêmica, sangramento, temperatura e eletrólitos. Acessos vasculares adequados para o porte da cirurgia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Ambi US, Adarsh ES, Hatti R et al. Anesthetic management of Shah-Waardenburg syndrome: Experience of two cases and review of literature. Saudi J Anaesth. 2012;6(2):172-4.
- Peker K, Ergil J, Öztürk İ. Anaesthesia management in a patient with Waardenburg Syndrome and review of the literature. Turk J Anaesthesiol Reanim. 2015;43(5):360-2.

WAGR, Síndrome (Aniridia-Wilms, Associação)

Descrição

Atualmente, estima-se que 1% a 2% dos pacientes com aniridia também tenham tumor de Wilms. Essas alterações associadas a anomalias genitourinárias e deficiência intelectual é denominada síndrome WAGR. A síndrome de WAGR é autossômica dominante, esporádica, um exemplo clássico de síndrome de genes contíguos, pois todas anomalias são devido a mutações em genes separados, mas contíguos, em 11p13.

WAGR é acrônimo para *Wilms' tumor, Aniridia, Gonadoblastoma e mental Retardation*.

Fatores complicadores potenciais

- Tumor de Wilms.
- Aniridia.
- Atraso no desenvolvimento mental.
- Catarata congênita, amaurose.
- Microcefalia.
- Micrognatia.
- Cifoesciose.
- Cardiomiopatia.
- Cardiopatias congênitas (defeito do septo ventricular, tetralogia de Fallot).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Anomalias genitourinárias (gonadoblastoma de testículos ou ovários, hipospádia, criptorquidia).
- Alterações renais (rins policísticos).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença das anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes depressores. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Evitar bloqueio neuromuscular.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

- Pacientes com doença renal significativa precisam de titulação cuidadosa de fluidos perioperatórios e consideração quanto ao modo de metabolismo na escolha de drogas anestésicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Yanagidate F, Dohi S, Iizawa A. Anaesthetic management for a patient with WAGR syndrome. *Anaesthesia*. 2001;56:1215-6.
- Shetti AN, Dhulkhed VK, Gujrathi-Amrith D et al. Anesthetic management of a patient with Wilms tumor, aniridia, genital anomalies and mental retardation syndrome undergoing right nephrectomy. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol*. 2015;31(2):280-1.

Walker-Warburg, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Walker-Warburg (SWW) é uma herança autossômica recessiva, caracterizada pela presença de quatro critérios: distrofia muscular congênita, lisencefalia, malformação cerebelar e malformação da retina. A maioria das crianças com a síndrome morre nos primeiros três anos de vida devido a insuficiência respiratória, pneumonia, convulsões, hipertermia e fibrilação ventricular. O epônimo está relacionado a Arthur Earl Walker, que descreveu a lisencefalia em 1942, e Mette Warburg que descreveu as alterações oftalmológicas da síndrome em 1971.

Fatores complicadores potenciais

- Micrognatia.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Distrofia muscular congênita.
- Lisencefalia (agiria).
- Malformação cerebelar.
- Encefalocele occipital.
- Anomalias oculares (malformação da retina, microftalmia, coloboma, catarata congênita).
- Dilatação ventricular, com ou sem hidrocefalia.
- Associação com malformação de Dandy-Walker.
- Anomalias urogenitais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial e a limitação da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura.
- Os pacientes com SWW são propensos a desenvolver convulsões, episódios de Apneia central e obstrução, disfagia e consequente insuficiência cardiorrespiratória, pneumonia por aspiração e sepsse.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração.
- Evitar bloqueio neuromuscular.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta exagerada e prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- A temperatura corporal deve ser monitorada durante a cirurgia e no período pós-operatório.
- A manutenção adequada de líquidos deve ser feita para evitar disfunção renal e depressão cardiovascular.
- Pacientes com SWW podem estar com a pressão intracraniana aumentada; portanto, a conduta anestésica deve incluir precauções para fornecer uma circulação cerebral adequada.

Referências

- Sahajanda H, Meneges J. Anaesthesia for a child with Walker-Warburg syndrome. *Pediatr Anesth.* 2003;13:624-8.
- Kosea EA, Bakarb B, Atesa G et al. Anestesia em criança com síndrome de Walker-Warburg. *Rev Bras Anesthesiol.* 2014;64(2):128-30.

Wegener, Granulomatose de

Descrição

Doença caracterizada por resposta de hipersensibilidade a um ou mais antígenos desconhecidos com a formação de granulomas necrotizantes no trato respiratório superior ou inferior, vasculite

necrotizante envolvendo tanto as artérias quanto as veias (glomerulonefrite e panarterite e formação de granulomas no miocárdio. Acompanha a leucocitose, perda progressiva da visão e audição, astenia, rinite purulenta, sinusite, poliartralgia e ulcerações do septo nasal. O epônimo esta relacionado ao patologista alemão Friedrich Wegener que descreveu as características da doença em 1939.

A forma generalizada (com comprometimento renal) acomete principalmente homens brancos, na quarta década de vida, se não tratada apresenta prognóstico reservado.

Fatores complicadores potenciais

- Alterações respiratórias (doença pulmonar crônica obstrutiva e restritiva).
- Presença de tecido de granulação no nariz, na nasofaringe e na orofaringe podem tornar a intubação traqueal impossível.
- Estenose de traqueia (laringotraqueomalácia).
- Alterações cardiovasculares (pericardite, arterite coronária, hipertrofia ventricular esquerda).
- Uso prévio de quimioterápicos (dificuldade de acesso venoso periférico, agentes nefrotóxicos e/ou hepatotóxicos).
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações hepáticas.
- Alterações renais (falência renal).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e pulmonar.
- Avaliação radiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa e intubação em sequência rápida pode ser considerada. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário. Entretanto, uma resposta exagerada e prolongada pode ser observada em pacientes com distúrbios neuromusculares.

- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.
- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Risco de extubação difícil (obstrução infraglótica).

Referências

- Pandit JJ, Solan TG. Regional anesthesia in Wegener's granulomatosis. AANA J. 1998;66(6):538-9.
- Engel NMAA, Gramke HF, Peeters L et al. Combined spinal-epidural anaesthesia for a woman with Wegener's granulomatosis with subglottic stenosis. Int J Obstet Anesth. 2011;20 (1):94-5

Werdnig-Hoffmann, Doença de (Atrofia Muscular Espinhal)

Descrição

Herança autossômica recessiva caracterizada por Atrofia Muscular Espinhal (AME) por degeneração celular do corno anterior levando a deformidades esqueléticas, cifoescoliose e contraturas. O defeito genético está localizado nos genes SMN1, SMN2 e NAIP. Afeta 1:20.000 nascidos vivos. O epônimo está relacionado a Guido Werdnig e Johann Hoffmann.

AME tipo I (Doença de Werdnig-Hoffmann Aguda), manifesta-se *in utero*, ou nos primeiros seis meses de vida, raramente sobrevivem além dos dois anos.

AME tipo II (Doença de Werdnig-Hoffmann Crônica), manifesta-se em torno dos 6 meses de idade. Os músculos do tronco e proximais dos membros estão predominantemente envolvidos. As crianças geralmente podem se sentar sem apoio, mas somente as mais fortes poderão ficar de pé, mas não poderão deambular de forma independente. Pode haver períodos de estabilidade na progres-

são da doença, e alguns pacientes podem ter um curso estável após um período inicial de fraqueza progressiva. Pelo menos 70% sobreviverão até a idade adulta.

AME tipo III (Atrofia Muscular Espinhal Juvenil) é conhecida como doença de Kugelberg-Welander.

AME tipo IV é a forma adulta. A idade média no início dos sintomas é de 35 anos. É relativamente benigna com preservação da musculatura distal.

Fatores complicadores potenciais

- Atrofia Muscular Espinhal.
- Infecções urinárias de repetição.
- Dispneia.
- Piora da função pulmonar.
- Atrofia e fasciculações visíveis da língua.
- Alterações neuromusculares (fraqueza/ hipotonia generalizada (dificuldade para sugar, mastigar e deglutir, as crianças têm dificuldade para sentar, algumas nunca chegam a andar))
- Cifoescoliose.
- Alterações respiratórias (Dispneia).
- Refluxo gastroesofágico.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação pulmonar
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Portanto, nos pacientes portadores de refluxo gastroesofágico é desejável incluir na medicação pré-anestésica fármacos que aumentem o pH gástrico.
- Medicação antissialogoga (anticolinérgicos).
- Evitar bloqueio neuromuscular. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta exagerada e prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas, o acúmulo de secreções e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Anestesia espinhal/epidural deverá ser evitada em razão de deformidades de coluna.

- Atenção meticulosa a ventilação (modo, PEEP, volumes correntes apropriados, pressões de pico de via aérea).
- As técnicas não invasivas de suporte respiratório, como CPAP/BiPAP, facilitam o manejo pós-operatório nesses pacientes.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e monitoramento pós-operatório da função respiratória.

Referências

- Graham RJ, Athiraman U, Laubach AE et al. Anesthesia and perioperative medical management of children with spinal muscular atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2009;19(11):1054-63.
- Resende MAC, Silva EV, Nascimento OJM et al. Anestesia Venosa Total (AVT) em lactente com doença de Werdnig-Hoffmann. Relato de caso. *Rev Bras Anesthesiol.* 2010;60(2):170-5.
- Jang EH, Cho KR, Kim HT et al. General anesthesia for a spinal muscular atrophy type I patient undergoing feeding gastrostomy-A case report. *Anesth Pain Med.* 2010;5:329-32.
- Bollag L, Kent C, Richebé P et al. Anesthetic management of spinal muscle atrophy type II in a parturient. *Local Reg Anesth.* 2011;4:15-20.
- Islander G. Anesthesia and spinal muscle atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2013;23(9):804-16.

West, Síndrome de

Descrição

Encefalopatia epiléptica de origem heterogênea; em 20% dos casos é idiopática, em 80% é secundária (infecção uterina, autoimune, esclerose tuberosa, erros inatos do metabolismo, asfixia perinatal, síndrome de Aicardi, afecções pós-natais). Ocorrem espasmos em flexão que se iniciam no primeiro ano de vida, na maioria das vezes simétricos, nos quais predominam a flexão da cabeça sobre o tronco, os membros superiores se elevam e fletem diante do tronco e este se flete sobre o abdome (espasmos saudatórios, tic de Salaam, pequeno mal propulsivo).

Anormalidade eletroencefalográfica (hipsarritmia). Alteração da função cognitiva, com retardo mental em cerca de 95% dos pacientes. Existe uma propensão para infecções com alta mortalidade por broncopneumonia. Ocorre preferencialmente no sexo masculino na relação 2:1. Alguns casos são transmitidos como uma característica ligada ao cromossoma X.

O inglês William James West descreveu a síndrome em seu filho, que apresentou os primeiros sin-

tomas com quatro meses de idade (West WJ. On a peculiar form of infantile convulsions. *Lancet.* 1840-1841, 1:724-5).

Fatores complicadores potenciais

- Hipotonia.
- Epilepsia.
- Espasmos.
- Luxação de quadril.
- Alterações respiratórias decorrentes de pneumonias de repetição.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica e pulmonar.
- Manutenção da medicação anticonvulsivante (fenobarbital, fenitoína, carbamazepina, ACTH, corticosteroides).
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Portanto, nos pacientes portadores de refluxo gastroesofágico é desejável incluir na medicação pré-anestésica fármacos que aumentem o pH gástrico. Medicação antissialogoga (anticolinérgicos) pode ser utilizada.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Os benzodiazepínicos são utilizados habitualmente no tratamento de crises convulsivas agudas. Há perigo de depressão respiratória e hipoxemia, devido a drogas de uso contínuo e sedativos, associadas a pacientes de risco para obstrução das vias aéreas (malformações, hipertrofia adenoamigdaliana). Pode haver interação farmacocinética entre os opioides fenilpiperidínicos (principalmente o fentanil) e as drogas anticonvulsivantes, levando a maior necessidade de administrar opioides durante a anestesia.
- Evitar drogas anestésicas epileptogênicas. O etomidato, cetamina, enflurano, meperidina, metoclopramida e o flumazenil devem ser evitados em pacientes epilépticos. É recomendado que o sevoflurano não seja utilizado em concentrações superiores a 1,5 CAM em pacientes epilépticos, bem como na presença de hipocapnia.
- A fenitoína e a carbamazepina, quando utilizadas cronicamente, diminuem a duração de ação de bloqueadores neuromusculares (rocurônio, pancurônio, vecurônio), devido

ao aumento do metabolismo hepático dessas drogas. A administração aguda da fenitoína potencializa o bloqueio neuromuscular produzido pelo rocurônio. Embora a laudenosina, um metabólito do atracúrio, possa, em animais de experimentação, apresentar atividade epileptiforme ao EEG, é pouco provável que, nas doses usuais utilizadas em anestesia, esses efeitos sejam observados. O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes.

- Os efeitos pró-convulsivante e anticonvulsivantes dos anestésicos locais são bem conhecidos. Avaliar o risco-benefício da anestesia regional. Se o paciente apresentou crise convulsiva recente, é importante estar preparado para tratar eventual crise quando se utilizam anestésicos locais no perioperatório.
- Dada a condição respiratória coexistente, recomenda-se fisioterapia e monitoramento respiratório pós-operatório.

Referências

- Maranhão MVM, Gomes EA, Carvalho PE. Epilepsia e anestesia. Rev Bras Anesthesiol. 2011;61(2):232-54.
- Şahin SH, Çopuroğlu E, Uğur H et al. Anaesthesia management of a child with West Syndrome. Turk J Anaesthesiol Reanim. 2014;42(6):362-4.

Wildervanck, Síndrome de (Cérvico-oculoacústica, Síndrome)

Descrição

Esta síndrome esporádica consiste principalmente na associação da sequência de Klippel-Feil (vértebras cervicais fundidas), síndrome de Duane (paralisia do nervo abducente com retração do globo ocular) e surdez congênita. A etiologia desta síndrome é desconhecida. É provável que seja herança dominante ligada ao cromossoma X com letalidade em meninos, já que a maioria dos pacientes é do sexo feminino. Os pacientes podem ter torcicolos graves, que Exacerba as anormalidades craniofaciais. O epônimo esta relacionado ao geneticista holandês L.S. Wildervanck (Wildervanck LS. Een geval vanaandoening val Klippel-Feil, gecombineerd med abducensparalyse, re-tractio bulbi en doofstomheid. Nederlandsch

tijdschrift voor geneeskunde, Amsterdam, 1952;96:2751-3122).

Fatores complicadores potenciais

- Assimetria craniofacial.
- Pescoço curto.
- Implantação baixa da linha do cabelo.
- Perda auditiva.
- Sequência de Klippel-Feil.
- Síndrome de Duane (paralisia do 6º par craniano (estrabismo) com retração do globo ocular).
- Torcicolo congênito.
- Hidrocefalia.
- Cardiopatias congênicas.
- Alterações respiratórias.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação renal, pulmonar e neurológica.
- Avaliação radiológica da coluna cervical.
- Avaliação das vias aéreas superiores
- Preparo para via aérea difícil (dificuldade de adaptação de máscara facial/diminuição da mobilidade cervical dificultam a existência de uma via aérea segura).
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta exagerada e prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Apesar de muitos pacientes não serem cooperativos, a sedação pré-operatória deve ser evitada. As reservas pulmonares limitadas, a dismorfia facial e o aumento da sensibilidade à depressão respiratória são deletérios.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Schisler T, Huttunen H, Tang R et al. Ultrasound-assisted spinal anaesthesia in a patient with Wildervanck syndrome and congenital abnormalities of the lumbar spine. Br J Anaesth. 2012;109(2):290-1.
- Baum VC, O'Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:474-5.

Williams-Beuren, Síndrome de (Williams, Síndrome de; Fanconi-Schlesinger, Síndrome de)

Descrição

Herança autossômica dominante classicamente reconhecida pela fácies élfica, estenose aórtica supravalvar e hipercalcemia neonatal. É um distúrbio genético contínuo pois afeta 21 genes no braço longo do cromossomo 7, incluindo a deleção do gene da elastina. Esta qualidade explica a heterogenidade fenotípica. Esta síndrome compartilha características do autismo. Apresenta uma incidência de 1:10.000 nascidos vivos. O epônimo está relacionado ao cardiologista neozelandês John Williams.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (lábios grossos e proeminentes, fácies élfica).
- Atrasos no desenvolvimento cognitivo leve ou moderado (personalidade extremamente sociável e inocente).
- Hiperacusia.
- Baixo timbre de voz.
- Fenótipo emagrecido.
- Escoliose.
- *Pectus excavatum*.
- Hipercalcemia transitória nos primeiros anos de vida.
- Anomalias cardiovasculares (hipertensão arterial, estenose supravalvar aórtica, valva aórtica bicúspide, prolapso de valva mitral, insuficiência mitral, estenose arterial coronariana, isquemia do miocárdio, valvas aórticas displásicas obstruem os óstios coronários, estreñose de artérias pulmonares, coarctação aórtica abdominal com estreitamento de seus ramos, arteriopatía difusa de carótidas).
- Alterações neuromusculares (hipotonia, espasmo de masséter).
- Alterações renais (estenose de artérias renais, nefrocalcinose, anomalias urinárias e estenoses levam a infecções recorrentes).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica. A sintomatologia é mais grave no sexo masculino. Cerca de 3% dos acometidos apresentam morte súbita. Pacientes com obstrução a saída dos ventrículos e evidências ou sintomatologia de doença isquêmica correm maiores riscos.

- Avaliação renal (eletrólitos, malformações, infecções).
- Seleção criteriosa de drogas anestésicas, e adjuvantes, para a manutenção da estabilidade cardiovascular.
- Avaliação das vias aéreas superiores. A dificuldade de adaptação de máscara facial devido a dismorfia facial dificulta a existência de uma via aérea segura. Estimar o tamanho adequado do tubo traqueal pode ser difícil nesses pacientes. Preparo para via aérea difícil.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalcemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.

Referências

- Bird LM, Gillman GF, Lacro RV et al. Sudden death in Williams syndrome: report of ten cases. *J Pediatr*. 1996;129:926-31.
- Burch TM, McGowan Jr FX, Kussman BD et al. Congenital supravalvar aortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: what's the mystery? *Anesth Analg*. 2008;107:1848-54.
- Gupta P, Tobias JD, Goyal S et al. Sudden cardiac death under anesthesia in pediatric patient with williams syndrome: A case report and review of literature. *Ann Card Anaesth*. 2010;13:44-8.
- Hélaïne L, Kiss G. General anaesthesia for a patient with Williams-Beuren syndrome: is sevoflurane and ketamine contraindicated? *Eur J Anaesthesiol*. 2010;27(4):399-401.
- Matisoff AJ, Olivieri L, Schwartz JM et al. Risk assessment and anesthetic management of patients with Williams syndrome: a comprehensive review. *Paediatr Anaesth*. 2015;25(12):1207-15.

Wolf-Hirschhorn, Síndrome de (Deleção do 4p, Síndrome da)

Descrição

Síndrome caracterizada por múltiplas anormalidades em decorrência da deleção de parte (segmento 4p16.3) ou de todo o braço curto do cromossoma 4. Caracteriza-se por microcefalia, fácies características com micrognatia e, muitas

vezes, malformações cardíacas. Um baixo peso ao nascer, hipotonia e convulsões geralmente estão presentes no nascimento. Apresenta retardo mental e físico com uma baixa expectativa de vida, cerca de um terço de todas as crianças afetadas morrendo nos dois primeiros anos de vida. O epônimo esta relacionado a Ulrich Wolf e Kurt Hirschhorn que definiram a síndrome em na década de 1960.



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Wolf-Hirschhorn.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (assimetria craniofacial, hipertelorismo, glabella proeminente, *greek helmet facies*).
- Microcefalia.
- Fenda labial e/ou palatina.
- Micrognatia.
- Boca de “carpa”.
- Deformidade da íris.
- Estrabismo.
- Hipospádia.
- Criptorquidia.
- Cardiopatias congênicas (defeitos do septo átrio-ventricular).
- Alterações no sistema nervoso central (convulsões, agenesia do corpo caloso, cistos interventriculares).
- Escoliose.
- Refluxo gastroesofágico.
- Pneumonias de repetição.
- Alterações neuromusculares (hipotonia).
- Alterações renais (hipoplasia renal).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, renal e neurológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores

neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.

- Profilaxia da broncoaspiração.
- O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração. Profilaxia medicamentosa e intubação em sequência rápida pode ser considerada. Nesta configuração, um agente bloqueador neuromuscular de ação rápida pode ser necessário.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.
- Terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Sammartino M, Crea MA, Sbarra GM, et al. Absence of malignant hyperthermia in an infant with Wolf-Hirschhorn syndrome undergoing anesthesia for ophthalmologic surgery. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 1999;36:42-3.
- Mohiuddin S, Mayhew JF. Anesthesia for children with Wolf-Hirschhorn syndrome: a report and literature review. *Paediatr Anaesth*. 2005;15:254-255.
- Choi JH, Kim JH, Park YC et al. Anesthetic experience using total intra-venous anesthesia for a patient with Wolf-Hirschhorn syndrome -A case report. *Korean J Anesthesiol*. 2011;60(2):119-23.

Wolf-Parkinson-White, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW) é uma síndrome eletrofisiológica devido à presença de fibras de condução que correm ao longo das margens laterais das válvulas atrioventriculares (fibras de Kent), ignorando o nó atrioventricular. O *bypass* do nó atrioventricular leva a um intervalo de PR curto. A presença da via acessória cria um potencial circuito de reentra-

da aumentando o risco de desenvolvimento de taquicardia supraventricular.

A WPW é a causa mais comum de taquiarritmia no período neonatal e muitos casos regridem espontaneamente em aproximadamente 6 meses de idade.

Se não for devidamente tratada e acompanhada, a WPW pode levar à morte súbita em alguns casos vinculados ao excesso de exercícios ou esporte. A ablação do *bypass* é curativa.

A síndrome de WPW é geralmente diagnosticada com o exame do eletrocardiograma (ECG) de uma pessoa assintomática. Neste exame é manifestada uma onda delta, que é uma onda no complexo QRS em formato da letra grega delta, associada com um intervalo PR diminuído.

Existem dois tipos de WPW: O tipo A representa um *bypass* do lado esquerdo e o B do lado direito. A WPW é um pouco semelhante à síndrome de Lown-Ganong-Levine.

Em um artigo intitulado bloqueio átrio-ventricular com intervalo PR curto em jovens saudáveis propensos a taquicardia paroxística (Am Heart J. 1930;5:685-704), Louis Wolff, Sir John Parkinson e Paul Dudley White descreveram uma síndrome intrincada. O epônimo foi introduzido por Levine e Beeson (Am Heart J. 1941;22:401-9).

Fatores complicadores potenciais

- Taquicardia supraventricular paroxística.
- Cardiopatias congênitas (anomalia de Ebstein).
- Alterações eletrocardiográficas. Tipo A: ECG mostra um intervalo PR curto (<120 ms) e uma onda delta no início do QRS. Há uma onda delta e uma onda R proeminente nas derivações V1 e V2. Tipo B: onda delta negativa e uma onda S prominente nas derivações V1 e V2.
- Insuficiência cardíaca sintomática secundária à taquicardia. Morte súbita.

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- O objetivo durante o manejo perioperatório da anestesia é evitar qualquer fator que aumente a atividade simpática, como dor, ansiedade, resposta ao estresse da intubação, planos superficiais de anestesia e hipovolemia. A sedação pré-operatória é benéfica.
- A anestesia regional é técnica preferida em relação à anestesia geral por evitar a polifarmácia, estímulos nocivos de

laringoscopia e intubação. Entretanto, o bloqueio simpático na anestesia espinal pode levar a hipotensão e bradicardia repentinas. Os vasopressores utilizados para tratar essas complicações podem ser iniciadores de taquicardia e outras arritmias. O preenchimento atrial reduzido após a anestesia espinal também foi implicado na arritmogênese do coração. A anestesia epidural titulada, com bloqueio segmentar proporciona vantagem adicional de estabilidade hemodinâmica e analgesia pós-operatória.

- Para a anestesia geral, o propofol é preferido, pois não tem efeito sobre o período refratário da via acessória. Atropina, glicopirrolato e a cetamina precipitam taquicardia, portanto, devem ser evitados. Isoflurano e Sevoflurano não têm efeito sobre a condução do nódulo AV. O fentanil proporciona estabilidade hemodinâmica adequada. O vecurônio e o rocurônio são relaxantes musculares cardio-estáveis preferidos sobre o pancurônio e atracúrio. A neostigmina retarda a condução AV, e pode facilitar a transmissão através da via acessória. O cisatracúrio e o mivacúrio são seguros e não necessitam de reversão.
- A taquicardia supraventricular paroxística é uma complicação comum, e pode ser tratada com manobras vagais, adenosina ou bloqueadores beta. Os pacientes que desenvolvem fibrilação atrial com estabilidade hemodinâmica devem ser tratados farmacologicamente, enquanto os pacientes hemodinamicamente instáveis devem ser tratados com cardioversão. Os digitais e o verapamil estão contraindicados.

Referências

- Sahu S, Karna ST, Karna A et al. Anaesthetic management of Wolff-Parkinson-White syndrome for hysterectomy. Indian J Anaesth. 2011;55(4):378-380.
- Kabade SD, Sheikh S, Periyadka B. Anaesthetic management of a case of Wolff-Parkinson-White syndrome. Indian J Anaesth. 2011;55(4):381-3.
- Gupta A, Sharma J, Banerjee N et al. Anesthetic management in a patient with Wolff-Parkinson-White syndrome for laparoscopic cholecystectomy. Anesth Essays Res. 2013;7(2):270-2.
- Palaria U, Rasheed MA, Jain G et al. Anesthetic management of Wolff-Parkinson-White syndrome in a pregnant patient posted for emergency caesarean section. Anesth Essays Res. 2013;7(3):408-10.
- Namshikar V, Bharne S. Anesthesia for Wolff-Parkinson-White syndrome: A report of two cases. Saudi J Anaesth. 2013;7:354-6.

X

X Frágil, Síndrome do (Martin-Bell, Síndrome de; Escalante, Síndrome de)

Descrição

É uma síndrome que compreende o retardo mental ligado ao cromossoma X (mutação do gene FMR1 no segmento Xq27.3) em crianças com macroorquidismo, prognatismo, hipotonia e autismo. Aparece em meninos (1:4.000) no primeiro ano de vida. Na puberdade existe um crescimento anormal dos testículos, padrão de fala anormal, orelhas grandes, rosto longo, palato arqueado e má oclusão. Anormalidades adicionais podem incluir lordose, alterações cardíacas, *Pectus excavatum*, pés planos, encurtamento dos ossos das mãos e hiperextensibilidade articular. As portadoras heterozigóticas apresentam uma ampla gama de disfunções. O epônimo está relacionado aos ingleses James Purdon Martin e Julia Bell (Martin JP, Bell J. A pedigree of mental defect showing sex linkage. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, London, 1943;6:154-6).

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (fácies acromegálica).
- Palato arqueado.
- Prognatismo.
- *Pectus excavatum*.
- Retardo mental.
- Pavilhões auriculares alargados e proeminentes.
- Macroorquidia.
- Hiperextensibilidade articular.
- Escoliose.
- Torcicolo congênito.
- Apneia obstrutiva.

- Alterações cardiovasculares (arritmias cardíacas, prolapso da valva mitral, dilatação da aorta).
- Alterações neuromusculares (hipotonia).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais. As reservas pulmonares limitadas e a dismorfia facial dificultam a existência de uma via aérea segura. Avaliação radiológica da coluna cervical. Evitar manobras de hiperextensão e hiperflexão da coluna cervical. Preparo para via aérea difícil.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes pacientes. O uso de bloqueador neuromuscular não despolarizante prolonga o bloqueio neuromuscular em pacientes com hipotonia.
- Monitorização invasiva na dependência da gravidade do comprometimento cardiovascular e da magnitude do procedimento cirúrgico.
- Profilaxia antibiótica da endocardite bacteriana.

Referências

- Baum VC, O'Flaherty JE. *Anesthesia for genetic, metabolic & dysmorphic syndromes of childhood*. 3rd ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, 2015:162-3.
- Prottengeier J, Münster T, Pohmer S et al. Anaesthesia and orphan disease: fragile X syndrome (Martin-Bell syndrome). *Eur J Anaesthesiol*. 2015;32(3):215-7.

Xeroderma Pigmentoso

Descrição

O Xeroderma Pigmentoso (XP) é uma doença autossômica recessiva, na qual o paciente apresenta extrema sensibilidade a radiação ultravioleta, devido à falha no mecanismo de excisão e reparo do DNA. Se caracteriza principalmente por manifestações dermatológicas, tais como, atrofia, queratose, telangiectasias, hiperpigmentação e neoplasias pré-malignas e malignas em áreas expostas à luz solar. Foi descrita inicialmente por Kaposi em 1870, inicia-se na infância e progride determinando lesões que geralmente levam os indivíduos acometidos ao óbito no início da vida adulta. Ocorre em cerca de 1:250.000 nascimentos nos Estados Unidos e 1:40.000 no Japão, podendo tornar-se frequente em grupos raciais em que existe consanguinidade.

A síndrome de De Sanctis-Cacchione é a forma mais rara e grave do XP e é caracterizada por microcefalia, hipogonadismo, alterações neurológicas e retardo mental e de crescimento.



Fig.: Paciente do sexo feminino, 7 anos de idade, portadora de Xeroderma Pimentoso, agendada para procedimento oftalmológico em olho direito; (a) devido as múltiplas intervenções a paciente reconhece o equipamento (máscara) e o leva a face, notar a pele atrófica e hiperpigmentada; (b) hemiface mostrando lesões ativas e sequelas de lesões anteriores, devido a exposição da córnea, a paciente foi submetida a tarsorrafia do olho esquerdo em procedimento anterior. Modificado de: Oliveira CRD, Elias L, Barros ACM et al. Anestesia em paciente com xeroderma pigmentoso. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2003;53(1):46-51.

Fatores complicadores potenciais

- Sensibilidade à radiação/luz solar.
- Fotofobia.
- Pele atrófica e hiperpigmentada, pele actínica, neoplasias de pele.

- Alterações neurológicas progressivas (retardo mental, síndrome piramidal, neuropatia periférica).
- Disfunção auditiva.
- Atrofia da pele, com lesões e sequelas levando a retração e limitação da mobilidade cervical e articulação temporomandibular.
- Dificuldade de acesso venoso.
- Alterações neuromusculares (ataxia, espasticidade).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação neurológica.
- Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de lesões mutilantes na face, dentição e no pescoço, que possam dificultar o acesso à via aérea.
- Preparo para via aérea difícil. As múltiplas lesões faciais e retrações cicatriciais, que levam a microstomia, prejudicam a adaptação da máscara facial e a intubação traqueal.
- A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta.
- Cuidado com o posicionamento e adequada proteção em áreas de pressão.
- Risco de extubação difícil.

Referências

- Oliveira CRD, Elias L, Barros ACM et al. Anestesia em paciente com xeroderma pigmentoso. Relato de caso. Rev Bras Anesthesiol. 2003;53(1):46-51.
- Mulimani SM, Talikoti DG. A child with xeroderma pigmentosum for excision of basal cell carcinoma. Saudi J Anaesth. 2013;7:467-9.
- Ubale P, Baldwa N, Katariya K et al. Anesthetic management in a case of xeroderma pigmentosum. Anaesth Pain & Intensive Care 2015;19(4):524-6.
- Shah SB, Hariharan U, Naithani BK et al. Clinical pearls in anesthesia for Xeroderma Pigmentosum: A Case report. The Open Anesthesiology Journal. 2015;9:36-8.

Z

Zellweger, Síndrome de

Descrição

A síndrome de Zellweger (SZ) pertencem ao grupo das doenças da biogênese do peroxissoma, são doenças muito graves, autossômicas recessivas, clínica e geneticamente heterogêneas. São causadas por mutações em, pelo menos, 11 genes diferentes (PEX), que codificam proteínas, as peroxinas, necessárias para a biogênese normal do peroxissoma. A SZ é caracterizada por anormalidades craniofaciais, hepatomegalia e desenvolvimento cerebral anormal. No início da vida, os sintomas podem parecer uma síndrome de má absorção. A expectativa de vida é de aproximadamente 6 meses. Ocorre em 0,5-1:50.000 nascidos vivos. O epônimo está relacionado ao pediatra suíço Hans Ulrich Zellweger.

A Síndrome de Zellweger e as suas variantes menos graves, como a adrenoleucodistrofia neonatal e a doença de Refsum, constituem um *continuum* clínico de doenças do espectro de Zellweger.



Fig.: Fácies típica de paciente portador da síndrome de Zellweger.

Fatores complicadores potenciais

- Dismorfia facial (hipertelorismo, região frontal ampla, epicanto, narinas antevertidas).
- Micrognatia.
- Palato arqueado.
- Alterações no sistema nervoso central (dificuldade de deglutição, convulsões, hipotonia grave, surdez).
- Albuminúria, aminoacidúria, aumento do ferro e do cobre sérico.
- Hipotonia.
- Cardiopatias congênitas (*ducto arteriosus* patente, defeitos septais, anormalidades aórticas).
- Hemorragias.
- Refluxo gastroesofágico.
- Alterações hepáticas (disfunção hepatoesplenomegalia).
- Alterações urogenitais (malformações, cistos renais).

Recomendações perioperatórias

- Avaliação cardiológica, neurológica e renal.
- Avaliação das vias aéreas superiores. Antever as potenciais dificuldades de manejo das vias aéreas devido à presença de anomalias craniofaciais. A capacidade de realizar uma ventilação adequada com máscara deve ser avaliada antes do uso de agentes bloqueadores neuromusculares. O equipamento apropriado para lidar com a via aérea difícil deve estar prontamente disponível, incluindo dispositivos de laringoscopia indireta. Preparo para via aérea difícil.
- Profilaxia da broncoaspiração. O gerenciamento de uma via aérea pode ser ainda mais complicado pelo refluxo gastroesofágico, resultando em um risco aumentado de aspiração.
- O uso da succinilcolina apresenta risco potencial de hipercalemia nestes

pacientes. Relaxantes musculares não despolarizantes produzem uma resposta prolongada em pacientes com distúrbios do SNC com hipotonia.

- Manutenção da medicação anticonvulsivante (fenobarbital, fenitoina, carbamazepina). A terapia anticonvulsivante poderá alterar o metabolismo de determinadas drogas. Evitar drogas anestésicas epileptogênicas.
- Nos casos de comprometimento da função hepática e renal, fármacos metabolizados pelo fígado e excretados pelos rins devem ser utilizados com cautela. Deve ser realizada avaliação pré-operatória da coagulação e, se necessário, a utilização de vitamina K.

Referências

- Platis CM, Kachko L, Peled E et al. Anesthesia for the child with Zellweger syndrome: a case report. *Paediatr Anaesth.* 2006;16(3):361-2.
- Oc B, Arun O, Simsek M et al. Anesthetic management of an infant with Zellweger syndrome undergoing closure of patent *ductus arteriosus* and pulmonary artery banding: A case report. *Journal-Cardiovascular Surgery.* 2015;3(2):45-7.

ANESTESIA E DOENÇAS INCOMUNS COEXISTENTES

www.sbahq.org

 **CRISTÁLIA**
PRODUTOS QUÍMICOS FARMACÊUTICOS LTDA.



ISBN 978-85-98632-37-7



9 788598 632377

