



REVISTA BRASILEIRA DE ANESTESIOLOGIA

Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Anestesiologia
www.sba.com.br



INFORMAÇÃO CLÍNICA

Anestesia em criança operada para lábio leporino associado à síndrome de Patau



Manoj Kamal^a, Don Varghese^{b,*}, Jeet Bhagde^b, Geeta Singariya^a, Annie Miju Simon^b e Amar Singh^c

^a Dr. S.N. Medical College, Department of Anesthesia, Jodhpur, Rajasthan, Índia

^b Jodhpur Dental College, Department of Oral and Maxillofacial Surgery, Jodhpur, Rajasthan, Índia

^c Raj Hospital, Jodhpur, Rajasthan, Índia

Recebido em 18 de novembro de 2015; aceito em 7 de janeiro de 2016

Disponível na Internet em 16 de maio de 2017

PALAVRAS-CHAVE

Síndrome de Patau;
Lábio leporino;
Fenda palatina;
Anestesia pediátrica

KEYWORDS

Patau's syndrome;
Cleft lip;
Cleft palate;
Paediatric anesthesia

Resumo Os pacientes com síndrome de Patau (trissomia 13) apresentam várias anomalias craniofaciais, cardíacas, neurológicas e renais, com expectativa de vida bem menor. Entre as anomalias craniofaciais, o lábio leporino e a fenda palatina são comuns. Essas anomalias craniofaciais e cardíacas apresentam dificuldades na anestesia. Portanto, descrevemos o manejo anestésico em uma criança de 10 meses com trissomia 13 submetida à cirurgia de lábio leporino. © 2017 Publicado por Elsevier Editora Ltda. em nome de Sociedade Brasileira de Anestesiologia. Este é um artigo Open Access sob uma licença CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Anesthesia in a child operated for cleft lip associated with Patau's syndrome

Abstract Patients with Patau's syndrome (Trisomy 13) have multiple craniofacial, cardiac, neurological and renal anomalies with very less life expectancy. Among craniofacial anomalies cleft lip and palate are common. These craniofacial and cardiac anomalies present difficulties with anesthesia. We therefore describe the anesthetic management in the case of a Trisomy 13 child for operated for cleft lip at 10 months of age.

© 2017 Published by Elsevier Editora Ltda. on behalf of Sociedade Brasileira de Anestesiologia. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introdução

A síndrome de Patau, ou trissomia 13 autossômica, foi descrita pela primeira vez em 1960 por Patau et al.¹ Trata-se

* Autor para correspondência.
E-mail: drdonvarghese@gmail.com (D. Varghese).

de uma doença rara, cuja incidência é de 1:6.000 nascidos vivos, com anomalias múltiplas craniofaciais, cardíacas, neurológicas e renais.² A média de sobrevivência é inferior a três meses; 75% dos casos de síndrome de Patau têm como causa principal a não disjunção do cromossomo 13 durante a primeira divisão meiótica (trissomia livre; 47, xx ou XY, +13); os restantes 25% têm como causa a translocação Robertsoniana, que envolve um dos braços longos do cromossomo 13 e um do 14; por exemplo, 46, xx ou XY, +t (13q14q).

As alterações do número ou estrutura dos cromossomos são uma das principais causas de anomalias congênicas e deficiência intelectual. A trissomia 13 é a terceira trissomia autossômica mais comum ao nascimento, após a trissomia 21, seguida por trissomia 18, e ocorre com mais frequência.^{3,4} A restrição de crescimento intrauterino, juntamente com anomalias faciais, cardíacas e dos membros são as características mais marcantes. A anomalia craniana mais comum, diagnosticada com testes de imagem craniana em crianças com trissomia 13, é a holoprosencefalia.⁴ Retardo mental grave é um traço característico em crianças que sobrevivem.

Apresentação clínica usual de pacientes com síndrome de Patau^{5,6}

Muitos fetos não sobrevivem a termo e são natimortos ou abortados espontaneamente. As características incluem:

Restrição de crescimento intrauterino e baixo peso ao nascer.

Cardiopatias congênicas que ocorrem em 80% dos casos, inclusive comunicação interatrial, defeito do septo ventricular, persistência do canal arterial, dextrocardia.

Holoprosencefalia: o cérebro não se divide em duas metades; essa pode apresentar-se com defeitos faciais na linha média, inclusive:

- Lábio leporino e fenda palatina.
- Microftalmia e anoftalmia.
- Malformação nasal.
- Hipertelorismo (distância reduzida entre os olhos) ou ciclope.

Outras anomalias cerebrais e do sistema nervoso central incluem:

- Defeitos do tubo neural.
- Outros defeitos anatômicos do cérebro.
- Dificuldade séria de aprendizado.
- Problemas com o controle da respiração (apneia central).

Outras anomalias craniofaciais incluem:

- Microcefalia.
- Defeitos do couro cabeludo (aplasia cútis: falta de pele no couro cabeludo).
- Malformações do ouvido e surdez.
- Hemangioma capilar.
- Anormalidades gastrointestinais (onfalocele, hérnias).
- Malformações urogenitais (rins policísticos, micropênis ou hipertrofia do clitóris).
- Anormalidades das mãos e pés (polidactilia, pés em mata-borrão).

Portanto, as crianças com trissomia 13 podem não ser submetidas a cirurgias para as malformações não fatais, como lábio leporino e fenda palatina. Neste artigo relatamos um caso de cirurgia feita para reparação de lábio leporino unilateral completo e palato em um paciente com diagnóstico de trissomia 13 e holoprosencefalia.

Relato de caso

Paciente, denominado Maahi, com 10 meses, 8 kg, deu entrada em nosso departamento para reparação de lábio leporino. O paciente apresentava blefarofimose, telecanto, microtia e microftalmia do lado direito, sem movimento da coluna cervical. O exame da face, em geral, confirmou arco zigomático deficiente, fenda esquelética (tessier 13, 14). O paciente apresentava fissura unilateral completa de lábio e palato, hipoplasia do nariz, aplasia da columela, *prolabium* curto. Um ECG mostrou ritmo sinusal, com onda *p pulmonale* e sobrecarga ventricular direita/hipertrofia. O hemograma de rotina estava normal. Radiografia de tórax, eletrocardiograma e ultrassonografia do tórax sugeriram dextrocardia. Ultrassonografia de abdome não revelou achado significativo. Não detectamos cardiopatias congênicas no ecocardiograma, exceto dextrocardia. Ressonância magnética de crânio não mostrou anormalidades óbvias. Tomografia computadorizada do pescoço sugestiva de vértebras C5-C6 em forma de borboleta e espinha bífida posterior nos níveis C3-C6. O laudo do cariótipo desse paciente sugere síndrome de Patau.

O paciente não havia sido submetido a grandes cirurgias e, portanto, não tinha prontuário médico relativo à anestesia disponível. Devido à deficiência física e restrição do movimento do pescoço que previam intubação difícil no pré-operatório, após conectar os monitores padrão ASA (ECG, PANI e SPO₂), anestesia geral foi planejada para corrigir o lábio leporino. No dia da cirurgia, o paciente ficou em jejum durante 4 horas e atropina (0,02 mg.kg⁻¹) foi aplicada por via intramuscular e xarope de prometazina (7,5 mL) administrado como pré-medicação uma hora antes da indução da anestesia na área pré-operatória. A anestesia foi induzida com sevoflurano em 100% de oxigênio. Enquanto mantido em respiração espontânea, uma avaliação inicial das vias aéreas por laringoscopia direta revelou fenda palatina altamente arqueada no palato duro com apenas as bordas da fenda do palato mole visíveis, sem visualização da epiglote e abertura da glote (Cormack-Lehane, grau 4), tentamos a intubação endotraqueal, mas devido à rigidez da coluna cervical não conseguimos intubar a criança. Como a ventilação era possível, a criança recebeu injeção de succinilcolina (15 mg), mas mesmo assim a intubação não foi possível. Contávamos com broncoscópio pediátrico de fibra óptica e cirurgião otorrinolaringologista para a traqueostomia. O broncoscópio pediátrico de fibra óptica disponível não era adequado para o paciente. Então, inserimos um fio-guia urológico na traqueia através do canal de trabalho do fibroscópio e o tubo de intubação (TET) com balão (4,0 mm) sobre o fio-guia. Após confirmar a posição do TET com ausculta, elevação do tórax e ETCO₂, a anestesia foi mantida com sevoflurano em ventilação espontânea e incrementos de 2 µg.kg⁻¹ de fentanil e infiltração local de lidocaína a 1% com adrenalina (1:200.000) no sítio cirúrgico. A reposição hídrica foi administrada de acordo com a fórmula padrão (4,

2, 1). Após o término da cirurgia, o paciente foi extubado depois de atingir o nível adequado de consciência e foi transferido para a sala de recuperação pós-anestesia.

Discussão

Trissomia 13 (síndrome de Patau) é uma desordem congênita primeiramente descrita por Patau em 1960 e tem como causa um 13^o cromossomo extra.¹ Crianças com síndrome de Patau, ou trissomia 13, geralmente apresentam retardo mental sério devido à falha no desenvolvimento dos hemisférios cerebrais separados e dos ventrículos laterais (holoprosencefalia). Há relatos de que a frequência dessa síndrome fica entre 1:3.000 e 1:29.000 nascidos vivos^{7,8} e que a taxa de incidência e sobrevida em mulheres é maior do que em homens em todas as idades.^{9,10}

Anomalias cardíacas ocorrem em mais de 80% dos casos¹¹⁻¹³ e geralmente são múltiplas. Dextroposição da aorta foi relatada em 50% dos casos, resulta em dupla via de saída de ventrículo direito e tetralogia de Fallot.¹⁴ As lesões mais frequentes são defeitos septais atriais e ventriculares, persistência do canal arterial e dextrocardia.¹¹

A presença de pescoço curto e boca pequena, com palato altamente arqueado, pode dificultar a intubação traqueal ou inserção de máscara laríngea. Considerando essas possíveis dificuldades, recursos que auxiliam a intubação, inclusive o broncoscópio de fibra óptica, devem estar disponíveis para esses casos. Episódios de apneia também foram relatados como uma característica da síndrome de Patau em 50% dos casos;¹² portanto, analgésicos opioides devem ser usados com cautela. Recomendamos também, especialmente em casos de cirurgias de grande porte, que as instalações para ventilação eletiva no pós-operatório estejam disponíveis.

A combinação do requisito de estabilidade cardiovascular e do manejo de via aérea difícil muitas vezes dificulta a escolha da técnica anestésica. A função cardiovascular também é adicionalmente comprometida pelos agentes anestésicos venosos e inalatórios, que devem ser usados com cautela para evitar o desenvolvimento de alterações da resistência vascular sistêmica ou pulmonar.

Há poucos relatos sobre cirurgias de fenda palatina e lábio leporino em casos de trissomia 13,¹⁵ apesar de haver muitos relatos sobre procedimentos cardíacos.^{9,16} Baty et al. relataram que a porcentagem de pacientes com trissomia 13 submetidos à cirurgia no período neonatal foi de 23%.⁹ Nelson et al. relataram que a cirurgia de fenda palatina representou 3,2% ($n=1.075$) do total dos grandes procedimentos terapêuticos em crianças com trissomia 13 feitos entre 1997 e 2009.¹⁶ Era esperado que o prognóstico para o caso que relatamos de cirurgia para reparação de lábio leporino fosse melhor que o de outros pacientes com trissomia 13, que apresentaram problemas semelhantes como microcefalia, fendas faciais, pescoço curto, holoprosencefalia etc. As características do lábio leporino de nossa paciente, como hipoplasia do *prolabium* ou aplasia da columela (como mencionado anteriormente), dificultaram a cirurgia de reparação do lábio. Porém, terminamos a operação no tempo adequado (aproximadamente 45 min) devido a um planejamento cuidadoso no pré-operatório. A paciente tem apresentado progressos constantes desde a cirurgia.

Conclusão

Apesar das complicações relacionadas à trissomia 13, procedimentos curtos e pouco invasivos que sejam cuidadosamente pré-planejados são possíveis. Correções cirúrgicas e outras cirurgias em pacientes com trissomia 13 tendem a apresentar dificuldades no que se refere à anestesia geral, mas essas complicações podem ser contornadas se uma pré-avaliação cuidadosa do paciente for feita.

Conflitos de interesse

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

Referências

1. Patau K, Smith DW, Therman E, et al. Multiple congenital anomaly caused by an extra autosome. *Lancet*. 1960;1:790-3.
2. Matthews AL. Chromosomal abnormalities: Trisomy 18, Trisomy 13, deletions, and microdeletions. *J Perinat Neonat Nurs*. 1999;13:59-75.
3. Sanders RC, Blackmon LR, Hogge WA, et al. Structural fetal abnormalities: the total picture. St. Louis, MO: Mosby; 1996. p. 3-5.
4. Driscoll DA, Mennuti MT. Genetic defects and gene therapy. In: Spitzer AR, editor. *Intensive care of the fetus and neonate*. St. Louis, MO: Mosby; 1996. p. 164-77.
5. Tsukada K, Imataka G, Suzumura H, et al. Better prognosis in newborns with trisomy 13 who received intensive treatments: a retrospective study of 16 patients. *Cell Biochem Biophys*. 2012;63:191-8, <http://dx.doi.org/10.1007/s12013-012-9355-0>
6. Plaiasu V, Ochiana D, Motei G, et al. Clinical relevance of cytogenetics to pediatric practice. Postnatal findings of Patau syndrome - review of 5 cases. *Maedica (Buchar)*. 2010;5:178-85.
7. Tunca Y, Kadandale JS, Pivnick EK. Long-term survival in Patau syndrome. *Clin Dysmorphol*. 2001;10:149-50.
8. Hook EB. Rates of 47, +13 and 46 translocation D/13 Patau syndrome in live births and comparison with rates in fetal deaths and at amniocentesis. *Am J Hum Genet*. 1980;32:849-58.
9. Baty BJ, Blackburn BL, Carey JC. Natural history of trisomy 18 and trisomy 13. I: Growth, physical assessment, medical histories, survival, and recurrence risk. *Am J Med Genet*. 1994;49:175-88.
10. Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, et al. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111:777-84.
11. Warkany J, Passarge E, Smith LB. Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. *Am J Dis Child*. 1966;112:502-17.
12. Hodes ME, Cole J, Palmer CG, et al. Clinical experience with trisomies 18 and 13. *J Med Genet*. 1978;15.
13. Addor C, Cox JN, Cabrol C, et al. Patau's syndrome: a pathological and cytogenetic study of 2 cases I. Anatomorphological aspects. *J Gen Hum*. 1975;2:83-109.
14. Moreman P, Fryns J-P, Van Der Steen K, et al. The pathology of trisomy 13 syndrome. *Hum Gen*. 1988;80:349-56.
15. Pollard RC, Beasley JM. Anaesthesia for patients with trisomy 13 (Patau's syndrome). *Paediatr Anaesth*. 1996;6:151-3.
16. Nelson KE, Hexem KR, Feudtner C. Inpatient hospital care of children with trisomy 13 and trisomy 18 in the United States. *Pediatrics*. 2012;129:869-76.