

**TÍTULO:** Anestesia em Paciente com Síndrome de Cornélia de Lange. Relato de Caso.

**AUTORES:** MENDES, W., M.D.; ROCHA, E.

## **RESUMO ESTRUTURADO:**

**Introdução:** A Síndrome de Cornélia de Lange é uma síndrome genética heterogênea com incidência variando de 1:10000 a 1:45000 nascimentos. É caracterizada por padrões fenotípicos distintos incluindo sinais e sintomas como retardo mental, dismorfias faciais e malformações de crescimento. A experiência anestésica com pacientes portadores desta síndrome é escassa, com poucos estudos na literatura mundial. **Relato de caso:** Paciente feminino, 12 anos, branca, 39 kg, com diagnóstico de síndrome de Cornélia de Lange. Ao exame físico, apresentava entrópio, retrognatismo, limitação da abertura da boca e alterações dentárias, evidenciando Mallampati IV. Paciente sem outras comorbidades e procedimentos cirúrgicos anteriores. No setor pré-anestésico foi realizada sedação leve com Midazolam. Na sala cirúrgica, após monitorização, foi administrada lidocaína spray na cavidade oral. Após avaliação optou-se por indução pela técnica inalatória sob máscara com oxigênio, óxido nitroso e Sevoflurano em concentrações crescentes até 6%. Com a paciente em ventilação espontânea foi abordada a via aérea com broncofibroscópio, com auxílio da máscara para endoscopia, sendo introduzido sonda endotraqueal 5,5 com cuff, sem intercorrências e com confirmação por onda de capnografia. Seguiu-se então com indução anestésica venosa com propofol, fentanil e cisatracúrio. A manutenção ocorreu com Sevoflurano, óxido nitroso e oxigênio. A profundidade anestésica foi controlada pelo BIS em níveis em torno de 45-50. Procedimento cirúrgico transcorrido sem intercorrências. Paciente enviada a recuperação anestésica após extubação sem intercorrências. **Discussão:** O manejo anestésico de pacientes com Síndrome de Cornélia de Lange apresenta considerações importantes, com atenção especial para a consulta pré-anestésica, o manejo da via aérea e o cuidado intraoperatório com a administração de drogas. A paciente em questão apresentava preditores de via aérea difícil, sendo optada pela realização de broncofibroscopia, com auxílio de máscara endoscópica para manejo de via aérea. A paciente não apresentava comorbidades e não apresentou intercorrências à ação das drogas administradas.

**Palavras chave:** Cornelia de Lange syndrome, entropia, general anesthesia, anesthetic complications

## TEXTO

### JUSTIFICATIVA E OBJETIVOS:

A síndrome de Cornélia de Lange foi descrita pela primeira vez por Cornélia de Lange, pediatra holandesa, em 1933<sup>1</sup>. É uma síndrome genética rara, com incidência variando de 1:10000 a 1:45000 nascimentos<sup>1,2</sup>. Caracteriza-se por apresentar um padrão esporádico no surgimento dos casos, embora existam casos com padrão genético de herança autossômica dominante, sendo causada por alterações gênicas variadas e ainda não completamente estabelecidas, tendo as alterações nos genes NIPBL, SM1CA e SMC3 confirmadas como associadas à síndrome<sup>2</sup>.

Clinicamente, existem três padrões fenotípicos descritos como Síndrome de Cornélia de Lange leve, moderada ou grave<sup>1</sup>. Esses padrões fenotípicos são definidos de acordo com a presença e gravidade dos sinais e sintomas característicos dessa síndrome, que são o atraso no crescimento ante e pós-natal, retardo mental moderado a grave, alterações estruturais nos membros, alterações faciais distintivas como microcefalia, sinofria, orelhas de implantação baixa, nariz pequeno, micrognatia, ptose palpebral, entre outros. Além desses sinais e sintomas, o portador da síndrome pode apresentar, também, alterações musculoesqueléticas nas extremidades, alterações dentárias, oculares, cardiovasculares, gastrointestinais, geniturinárias, e neuropsiquiátricas que irão determinar o padrão fenotípico e a gravidade da doença<sup>2</sup>.

Os portadores da síndrome de Cornélia de Lange apresentam alterações orgânicas importantes que podem necessitar de intervenção cirúrgica em algum momento da vida, mas que podem gerar complicações anestésicas e cirúrgicas<sup>3,4</sup>. Por esse motivo é importante o conhecimento mais aprofundado sobre esta síndrome, porém a literatura mundial é escassa de trabalhos que correlacionem técnicas anestésicas e cirúrgicas com pacientes portadores de Síndrome de Cornélia de Lange<sup>5</sup>.

O objetivo do nosso trabalho foi descrever o manejo anestésico em uma paciente portadora de síndrome de Cornélio de Lange submetida a cirurgia oftalmológica para correção de entrópio.

#### **RELATO DE CASO:**

Paciente sexo feminino, 12 anos, branca, 39 kg, com diagnóstico de síndrome de Cornélio de Lange. Ao exame físico, apresentava entrópio bilateral, retrognatismo, limitação da abertura da boca e alterações dentárias, evidenciando Mallampati IV. Exames laboratoriais sem alterações. Eletrocardiograma e ecocardiograma normais. A paciente não fazia uso de nenhum medicamento de uso contínuo e não tinha história de alergias ou anestésias anteriores.

Foi admitida para correção cirúrgica de entrópio em pálpebra direita. Ao chegar no setor pré-anestésico foi administrado 5ml de solução oral de Midazolam (2mg/ml), obedecendo a dose de 0,25mg/Kg. Cerca de 25 minutos após a administração, a paciente foi encaminhada à sala de cirurgia, apresentando-se tranquila e cooperativa. Em sala cirúrgica, foi administrada lidocaína spray com intuito de anestésiar a cavidade oral e a hipofaringe. Em seguida, deu-se a monitorização com cardioscópio, oximetria de pulso, pressão arterial não invasiva, BIS e capnografia, sendo esta última só instituída após a intubação orotraqueal. Como indução anestésica optou-se pela técnica inalatória sob máscara com oxigênio a 50%, óxido nitroso a 50% e Sevoflurano em concentrações crescentes até 6%. Assim que a paciente perdeu a consciência e reduziu tônus motor, foi realizada venóclise no dorso da mão esquerda com cateter venoso 22G. Foi administrada 0,4mg de atropina (0,01mg/Kg) para diminuir secreções de boca e facilitar a visualização. Com a paciente em ventilação espontânea foi iniciada a abordagem da via aérea com broncofibroscópio logo após a colocação do bloqueador de mordida, esta abordagem foi feita através da máscara para endoscopia (tamanho 3 pediátrico) que permite ventilação concomitante à introdução do broncofibroscópio. Uma avaliação prévia com o broncofibroscópio foi feita para inspecionar o trajeto e identificar possíveis dificuldades da técnica. A seguir foi feita a intubação com sonda endotraqueal número 5,5 com cuff, sem

intercorrências, confirmada pela capnografia. Na sequência administrou-se 40 mg de Propofol (1mg/Kg) em bolus, 50µg de Fentanil (1,25µg/Kg) e 2mg de Cisatracúrio (0,05mg/kg) endovenosamente. A manutenção da anestesia foi feita com Sevoflurano a 3,0%, oxigênio a 50%, óxido nitroso a 50% e instalada ventilação controlada por volume (5ml/Kg). A profundidade anestésica foi controlada pelo BIS em níveis em torno de 45-50.

Ao final de aproximadamente 45 minutos, o procedimento foi concluído e a administração do Sevoflurano interrompida. Realizou-se o curativo cirúrgico e após 20 minutos, aproximadamente, a paciente apresentava-se em respiração espontânea sem pausas, BIS 90, abertura ocular espontânea, sendo realizada a extubação em sala cirúrgica. A paciente foi encaminhada à sala de recuperação pós anestésica onde permaneceu por cerca de 1 hora e meia sem apresentar intercorrências.

#### **DISCUSSÃO:**

A Síndrome de Cornélia de Lange é uma síndrome genética heterogênea na qual seus portadores apresentam variadas alterações orgânicas que podem necessitar de intervenções cirúrgicas durante a vida e que dificultam o procedimento anestésico<sup>3,4</sup>. Esses fatores, associados à escassez de trabalhos científicos sobre o manejo anestésico nos pacientes com essa síndrome, fazem com que o anestesista necessite de um conhecimento teórico mais aprimorado sobre a anestesia nesses pacientes.

A paciente foi submetida a uma cirurgia oftalmológica de correção de entrópio à direita, devido à presença de uma rotação interna da pálpebra inferior em que o epitélio e os cílios raspam no olho, podendo gerar ulcerações, definida como entrópio. Esse sintoma apresentado não se enquadra nas principais alterações oftalmológicas que os pacientes com essa síndrome podem apresentar, sendo a fenda palpebral curta, presente em 100% dos casos, blefarofimose, pigmentação peripapilar, miopia, conjuntivite crônica, blefarites, catarata congênita, nistagmo,

estrabismo e glaucoma, as alterações com maior incidência nos pacientes com Síndrome de Cornélia de Lange<sup>6</sup>.

Na consulta pré-anestésica, foi evidenciado Mallampati IV devido a retrognatismo, limitação da abertura da boca e dentes espaçados, caracterizando via aérea difícil. Além dessas características, os portadores da síndrome podem apresentar macroglossia, palato ogival, pescoço curto, micrognatia e fenda palatina como obstáculos para a intubação orotraqueal<sup>2,7</sup>. Esses fatores levaram à utilização da máscara para endoscopia, por ser possível manter a oferta de oxigênio e das drogas enquanto se introduz o broncofibroscópio para visualização da via aérea e de possíveis dificuldades em um primeiro momento, para em seguida realizar a intubação com total eficácia.

Os pacientes com síndrome de Cornélia de Lange também podem apresentar alterações sistêmicas que interferem no manejo anestésico, por esse motivo é necessária uma consulta pré-anestésica bem detalhada, pois podem apresentar anomalias cardíacas, respiratórias e renais não diagnosticadas previamente<sup>5,7</sup>. A presença de malformações congênitas renais e das câmaras cardíacas, a exemplo da hipoplasia ventricular e de bloqueios atrioventriculares, precisam de atenção por parte do anestesista, pois interferem no metabolismo e excreção das drogas administradas<sup>2,8</sup>. A presença de hipoplasia pulmonar e anomalias lobulares dificultam o manejo anestésico e aumentam o risco de complicações como bronquites e pneumonias, as quais são as principais causas de óbito nos pacientes com síndrome de Cornélia de Lange<sup>8</sup>. No caso exposto a paciente foi avaliada quanto a presença de possíveis alterações orgânicas através de exames complementares e da consulta pré-anestésica, não apresentando alterações.

A Síndrome de Cornélia de Lange é um exemplo de síndrome genética que interfere significativamente no processo anestésico. Deve-se dar atenção especial à abordagem da via aérea, utilizando equipamentos que auxiliem no ato da intubação. Os pacientes com a síndrome podem apresentar alterações sistêmicas que interferem no ato anestésico. Novos estudos sobre

a anestesia nos portadores de Síndrome de Cornélia de Lange são necessários para se criar padrões de abordagem anestésica.

## REFERÊNCIAS:

1. Anta MAZ, Manzanara PHL, Álvarez LP. Síndrome de Cornelia de Lange. Canárias Pediátrica 2014;38(3):36-41
2. Washington V, Kaye AAD. Anesthetic Management in a patient with Cornelia de Lange Syndrome. M.E.J.ANESTH. 2010;20(6):773-8
3. Moretto A, Scaravilli V, Ciceri V et al. Sedation and general anesthesia for patients with Cornelia de Lange Syndrome. American Journal of medical genetics; 2016 [acesso em 06 jun 2016]. Disponível em: [http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1002/\(ISSN\)1552-4876](http://onlinelibrary.wiley.com/journal/10.1002/(ISSN)1552-4876)
4. Ozturk E, Bozkirli F, Ozkose Z. Anaesthetic management of a patient with Cornelia de Lange syndrome. Gazi medical journal 2000;11:175-177
5. Behar N, et al. Manejo anestésico de paciente com síndrome de Cornélia de Lange. Congresso brasileiro de anestesiologia; 2015 [acesso em 04 jun 2016]. Disponível em: <http://www.congressoanestesia.com.br/temalivre/291/>
6. García AL, López MCA. Síndrome de Cornelia de Lange. Manifestações oftalmológicas. Archivo Soc. Esp. Oftalmologia 1994;67:73-78
7. Moschini V, Ambrosini MT, Sofi G. Anesthesiologic considerations in Cornelia de Lange Syndrome. Minerva Anestesiologica 2000;66(11):799-806
8. Takeshita T, Akita S, Kawahara M. Anesthetic management of a patient with Cornelia de Lange Syndrome. Anesth Prog 1987;34(2):63–65