

Síndrome de Joubert y anestesia

Anesthesia and Joubert syndrome

Franco I. Velásquez^{1,*} , Juan P. Olivos^{1,2}, Rodrigo N. Araya¹, Alberto Blanco¹

¹ Universidad Católica del Maule. Talca, Chile.

² Hospital Regional de Talca. Talca, Chile.

Fecha de recepción: 08 de junio de 2024 / Fecha de aceptación: 22 de septiembre de 2024

ABSTRACT

Joubert syndrome (JS) is a rare multisystem disorder characterized by congenital malformations of the brainstem and hypoplasia of the cerebellar vermis, causing respiratory problems, hypotonia, and psychomotor delay. There is no curative treatment, highlighting the importance of early diagnosis and multidisciplinary follow-up to improve the patient's quality of life. Anesthesia in JS is complex due to susceptibility to respiratory depression and anatomical abnormalities that complicate airway management. It is recommended to use regional anesthesia and appropriate monitoring, avoiding opioids and muscle relaxants. Postoperative respiratory control is crucial to avoid complications. We present the case of a 2-year-old boy with JS, hydrocephalus, and severe psychomotor delay, who suffered a trauma to the upper lip secondary to a fall from bed and the anesthesia management provided.

Keywords: Joubert syndrome, anesthesia, ketamine.

RESUMEN

El síndrome de Joubert (SJ) es una rara enfermedad multisistémica caracterizada por malformaciones congénitas del tronco cerebral e hipoplasia del vermis cerebeloso, causando problemas respiratorios, hipotonía y retraso psicomotor. No tiene tratamiento curativo, lo que resalta la importancia del diagnóstico precoz y el seguimiento multidisciplinario para mejorar la calidad de vida del paciente. La anestesia en SJ es compleja debido a la susceptibilidad a la depresión respiratoria y las anomalías anatómicas que dificultan el manejo de la vía aérea. Se recomienda utilizar anestesia regional y monitorización adecuada, evitar opioides y relajantes musculares. Control posoperatorio de la respiración es crucial para evitar complicaciones. Se presenta el caso de un niño de 2 años con SJ, hidrocefalia y retraso psicomotor severo, que sufre traumatismo de labio superior secundario a caída de altura desde la cama y el manejo anestésico entregado.

Palabras clave: Síndrome de Joubert, anestesia, ketamina.

Introducción

El síndrome de Joubert (SJ) corresponde a una enfermedad multisistémica poco frecuente, caracterizada por malformaciones congénitas del tronco cerebral e hipoplasia del vermis cerebeloso. Dichas alteraciones provocan problemas respiratorios, hipotonía y retraso del desarrollo psicomotor. También, pueden asociarse alteraciones a nivel renal, hepático, ocular, entre otras. Actualmente, no existe tratamiento curativo,

por lo cual es importante el diagnóstico precoz y el seguimiento multidisciplinario con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida del paciente y su familia[1]-[3].

Caso clínico

Paciente masculino de 2 años, 7 kg. Antecedentes de síndrome de Joubert asociado a hidrocefalia, retraso del desarrollo

Franco I. Velásquez
francovelasquezlopez@gmail.com

*ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-3669-4451>

ISSN: 0716-4076



psicomotor severo, síndrome hipotónico central severo; meningocle occipital operado y traqueostomía desde el mes de vida. Acude al servicio de urgencias traído por madre, por traumatismo en labio superior secundario a caída de altura desde su cama. Ingresa vigil y con signos vitales estables. Al examen físico se observa herida irregular y sangrante de 5 cm de largo, profunda y con colgajo, por lo que se decide resolución quirúrgica en pabellón. Posterior a aceptación de consentimiento informado por la madre y cumplidas normativas de ayuno es llevado a quirófano.

Al ingresar al pabellón se utiliza calentador de aire para regular temperatura de cama quirúrgica y se instala monitorización básica según estándar ASA. Al examen físico destaca cabeza prominente, alteraciones de estructura facial con leve micrognatia, traqueostomía *in situ* y funcional, y cuerpo enflequecido. Dada su condición de base, se plantea evitar aquellos fármacos que pudiesen aumentar el riesgo de apnea central o periférica (hipotonía), como los opioides, benzodiazepinas, halogenados y relajantes musculares. Se administran 10 mg de ketamina intravenosa (IV) para lograr sedación con mantención de ventilación espontánea. Durante el procedimiento se mantiene estable, con los siguientes signos vitales: presión arterial no invasiva (PANI) en 95/45 mmHg; electrocardiograma con frecuencia cardíaca alrededor de 104 latidos/minuto; oximetría de pulso con saturación de 99%. Previo a la rafia por parte de la cirujana, se administran 10 mg más de ketamina IV. Se realiza cierre con vicryl 4-0 sin incidentes. Durante el posoperatorio, el paciente evoluciona favorablemente, sin presencia de apnea, taquipnea ni desaturación con FiO_2 ambiental, siendo dado de alta al día siguiente en buenas condiciones.

Discusión

El síndrome de Joubert fue descrito por primera vez por la neuróloga Marie Joubert, en Montreal en 1969. Corresponde a una enfermedad neurológica congénita que implica malformación del tronco encefálico y del cerebelo[1],[2].

Es un raro trastorno autosómico recesivo, con incidencia de 1 cada 100.000 nacidos vivos. Además de las alteraciones del cerebelo y tronco encefálico (vermis cerebeloso es hipo o aplásico) se asocia a hipotonía, retraso en el desarrollo psicomotor, crisis de taquipnea o apnea, convulsiones y movimientos oculares atípicos[2],[3].

Entre las características físicas que presentan estos pacientes destacan: cabeza grande, frente prominente, cejas altas y redondeadas, pliegues epicánticos, nariz respingada con fosas nasales prominentes, malformaciones en el paladar, laringomalacia, micrognatia, boca romboidal o triangular, protrusión y movimientos rítmicos de la lengua y ocasionalmente orejas bajas e inclinadas; también, puede incluir distrofia retiniana y polidactilia[2].

Las imágenes de resonancia magnética muestran apariencia de signo de diente molar y una apariencia en ala de murciélago en las secciones craneales axiales y coronales[1],[4].

Suelen ser más susceptibles a depresión respiratoria a causa de los anestésicos (especialmente opioides y bloqueantes neuromusculares), por lo cual, el manejo en estos pacientes es desafiante[2]-[4].

Manejo anestésico

Los pacientes con SJ pueden necesitar sedación para una variedad de procedimientos, siendo más comunes los relacionados con atención dental. Dadas sus conocidas anomalías estructurales del tronco encefálico, problemas de control respiratorio central, hipotonía de las vías respiratorias y disfunción de la deglución, deben considerarse pacientes con alto riesgo de complicaciones. En al menos 20 casos reportados en la literatura, la apnea es una complicación común, la cual puede requerir manejo avanzado de la vía aérea, como intubación traqueal o instalación de una máscara laríngea[1]-[5].

A pesar de que estos patrones respiratorios (taquipnea y/o apnea) suelen desaparecer con el paso de los años, existe la posibilidad de que puedan desencadenarse nuevamente por estrés quirúrgico, debido a la persistencia de las alteraciones del tronco cerebral en edad adulta[3].

A menudo los pacientes con SJ tienen antecedentes médicos complejos, por lo que es importante que sean evaluados por un anestesiólogo antes de una sedación o de una anestesia electiva. Esto da tiempo para una evaluación clínica adecuada y eventualmente solicitar algún examen adicional y, a su vez, para que el especialista se prepare y tenga el equipamiento necesario a su disposición para realizar un manejo adecuado del caso[1],[2].

Permitir que el cuidador pueda acompañar al paciente previo a la inducción puede ser útil para evitar que el paciente se agite y disminuir el uso de sedantes[2].

En la visita preanestésica se debe prestar especial atención a la historia clínica (taquipnea/apnea) y al examen físico, como: apertura bucal, movilidad de columna cervical; cabeza alargada, malformaciones palatinas, laringomalacia, micrognatia y macroglosia y protrusión lingual, los cuales pueden dificultar el manejo de la vía aérea[2]-[4].

No se recomienda la intubación vigil con fibra óptica debido a la escasa o nula colaboración de los pacientes[2].

Respecto a los estudios preoperatorios, éstos dependerán de las comorbilidades de los pacientes; en general, no se requieren pruebas complementarias particulares. Si existe daño renal o hepático, debe evaluarse dicha función antes de la intervención[2].

En cuanto al manejo anestésico, la literatura enfatiza que, en lo posible, deben evitarse los opioides y los relajantes musculares (sobre todo en casos asociados a hipotonía muscular)[4].

En caso de requerir bloqueo neuromuscular se debe evitar la succinilcolina, y los relajantes musculares no despolarizantes (RMND) deben ser administrados con precaución, asociado a monitorización adecuada[2],[4].

A su vez, se ha descrito que los anestésicos volátiles y los opioides pueden potenciar las alteraciones respiratorias, aumentando el riesgo de apneas potencialmente mortales durante el posoperatorio, sobre todo cuando se utiliza la inducción anestésica inhalatoria[2],[3].

Se sugiere evitar los sedantes que producen depresión respiratoria central, así como evitar la sedación innecesaria para procedimientos breves y de bajo riesgo (por ejemplo, resonancia magnética). Sin embargo, no existe evidencia suficiente para proporcionar pautas específicas para pacientes con SJ[4].

En general, se prefieren fármacos de vida media corta para este tipo de pacientes.

Siempre que sea posible, es recomendable utilizar anestesia regional en combinación con sedación titulada, ya que el estrés emocional podría desencadenar alteraciones respiratorias como crisis de taquipnea y/o apnea[2].

Para la analgesia posoperatoria se recomienda la utilización de anestesia local y/o regional y evitar los opiáceos, especialmente los de vida media larga.

La clonidina podría aumentar la incidencia de episodios de apnea y sólo debería usarse en casos excepcionales y con monitorización adecuada[2].

La teofilina podría disminuir la incidencia de episodios de apnea, pero los datos son limitados[2].

Hay publicaciones sobre la administración exitosa de dexmedetomidina[3],[6].

En los cuidados posoperatorios se debe controlar la frecuencia respiratoria y la saturación arterial de oxígeno, ya que los episodios de taquipnea y apnea son comunes y pueden prolongar la estancia posoperatoria. La duración del seguimiento dependerá del tipo de cirugía, los fármacos administrados y el tratamiento para controlar el dolor posoperatorio[2].

Dentro de la literatura existen reportes de anestesia total intravenosa con remifentanilo y propofol[7],[8]; anestesia inhalatoria con sevoflurano para inducción, e isoflurano para mantención[9]; uso de dexmedetomidina y remifentanyl en cirugía cardíaca, y uso de rocuronio seguido de sugammadex como reversor del bloqueo neuromuscular[10].

El primer reporte de anestesia total intravenosa libre de opioides y sin uso de bloqueo neuromuscular es de origen nacional: corresponde a un caso de mastoidectomía más timpanoplastia con monitoreo del nervio facial bajo anestesia general; se realizó mediante inducción con propofol, sulfato de magnesio y midazolam, y mantención con propofol, ketamina, dexmedetomidina y lidocaína[3].

Conclusiones

El síndrome de Joubert es una rara patología de origen genético. Conlleva implicancias anestesiológicas relevantes, dentro de las cuales destacan el alto riesgo de presentar apnea y/o taquipnea, para lo cual debe evitarse el uso de relajantes neuromusculares y los anestésicos volátiles. Además, estos pacientes presentan alteraciones anatómicas faciales, lo cual puede dificultar la ventilación y la intubación, por lo cual debemos estar preparados para una eventual vía aérea difícil.

Referencias

1. Marquina Cintora S, Sánchez Suárez A, Herrero Álvarez M, et al. Síndrome de Joubert. Rev Pediatr Aten Primaria [Internet]. 2021 Jun [citado 2024 Abr 01]; 23 (90) : 191-194. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322021000200015&lng=es. Epub 09-Mayo-2022.
2. Síndrome de Joubert N. Recomendaciones para la anestesia con Síndrome de Joubert. Orphan Anesthesia.eu. Disponible en: <https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/joubert-syndrome/1603-sindrome-de-joubert/file.html>
3. Ezequiel L, Fernández MD, Gonzalo M, et al. Anestesia total intravenosa libre de opioides en un paciente con síndrome de Joubert: caso clínico. Revista Chilena de Anestesia. 2020. Disponible en: <https://revistachilenadeanestesia.cl/revchilanes-tv49n05-18/https://doi.org/10.25237/revchilanes-tv49n05-18>
4. Ed B, Bilial B, Ahmet Y. Anesthesia management in Joubert Syndrome: a Case Report. Surg Case Rep Rev. 2017;1(1). Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/324183971_Anesthesia_management_in_Joubert_Syndrome_a_Case_Report <https://doi.org/10.15761/SCRR.1000105>.
5. Bachmann-Gagescu R, Dempsey JC, Bulgheroni S, Chen ML, D'Arrigo S, et al. Healthcare recommendations for Joubert syndrome. Am J Med Genet A. 2020;182(1):229-49. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61399>.
6. Luthra A, Singh V. Dexmedetomidine and propofol based total intravenous anesthesia in a case of Joubert syndrome. J Dent Anesth Pain Med. 2020;20(2):101-3. Disponible en: <https://jdapm.org/DOIx.php?id=10.17245/jdapm.2020.20.2.101> <https://doi.org/10.17245/jdapm.2020.20.2.101>.
7. Buntenbroich S, Dullenkopf A. Total intravenous anesthesia in a patient with Joubert-Boltshauser syndrome. Paediatr Anaesth. 2013;23(2):204-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pan.12087>.
8. Kloka J, Blum LV, Piekarski F, et al. Total Intravenous Anesthesia in Joubert Syndrome Patient for Otorhinolaryngology Surgery: A Case Report and Mini Review of the Literature. Am J Case Rep. 2020;21:0-0. Disponible en: <https://amjcaserep.com/download/index/idArt/923018> <https://doi.org/10.12659/AJCR.923018>.
9. Vodopich DJ, Gordon GJ. Anesthetic management in Joubert syndrome. Paediatr Anaesth. 2004;14(10):871-3. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2004.01286.x>.
10. Sriganesh K, Vinay B, Jena S, Sudhir V, Saini J, Umamaheswara Rao GS. Anesthetic management of patients with Joubert syndrome: a retrospective analysis of a single-institutional case series. Paediatr Anaesth. 2014;24(11):1180-4. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/pan.12472>.