

# MANEJO ANESTÉSICO DEL PACIENTE PEDIÁTRICO CON SÍNDROME DE MARSHALL-SMITH

Dra. Elena Simón Polo<sup>1</sup> / Dr. Gustavo Adolfo Armas Tovar<sup>2</sup> / Dr. Luis Belmonte Bayo<sup>2</sup> / Dra. Laura Sancho Iñigo<sup>2</sup> / Dr. Alejandro Lucas Luesma<sup>3</sup>

<sup>1</sup> F.E.A. Área Anestesiología y Reanimación. Hospital San Pedro. Logroño

<sup>2</sup> F.E.A. Área Anestesiología y Reanimación. Hospital Obispo Polanco. Teruel

<sup>3</sup> F.E.A. Área Anestesiología y Reanimación. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

## PALABRAS CLAVE

Marshall-Smith, síndrome, pediatría, vía aérea, anestesia, manejo.

## KEYWORDS

Marshall-Smith, syndrome, paediatrics, airway, anesthesia, management.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Marshall-Smith (MSS) es una rara entidad embrionaria de etiología desconocida que incluye anomalías craneofaciales, maduración ósea acelerada y alteraciones en el desarrollo neurológico y en las vías respiratorias. La complicación más grave de estos pacientes son los problemas asociados a la vía respiratoria, que constituyen una causa relevante de mortalidad en la primera infancia<sup>2,3</sup>. El dismorfismo orofacial, la inestabilidad atlanto-axoidea y las alteraciones respiratorias requieren de una correcta evaluación para el manejo y control de la vía aérea en estos pacientes al realizar una anestesia general, identificando los predictores de vía aérea difícil (VAD) y adecuando su manejo a los algoritmos de VAD establecidos para evitar complicaciones graves.

A continuación, presentamos el manejo anestésico de un paciente pediátrico con síndrome de Marshall-Smith diagnosticado de apendicitis aguda.

## CASO CLÍNICO

Paciente varón de 13 años de edad y 50 kilogramos de peso, que ingresa por Urgencias por cuadro de dolor abdominal agudo, náuseas y vómitos de 12 horas de evolución. La exploración clínica y la ecografía abdominal muestran hallazgos compatibles con apendicitis aguda. Como antecedentes médicos destaca el diagnóstico de síndrome de Mars-

hall Smith en la infancia, con reiterados ingresos por episodios febriles y amigdalitis sin complicaciones.

Se lleva a cabo una minuciosa evaluación de la vía aérea debido a los posibles riesgos de vía aérea difícil (VAD) asociados a dicho síndrome, presentando una apertura bucal de 4,5 cm, Mallampati I, distancia tiromentoniana 6 cm y test de Khan 1. No se objetiva dismorfia u otras anomalías del macizo craneofacial.

A su llegada a quirófano se monitoriza con electrocardiograma continuo, pulsioxímetro y mediciones seriadas de la presión arterial (PA), presentando las siguientes constantes: saturación de oxígeno basal 96%, PA 100/57 mmHg y frecuencia cardíaca de 95 latidos por minuto. Se administran 2 miligramos (mg) de midazolam, 50 microgramos (mcg) de fentanilo y una perfusión continua de remifentanilo a 0.05 mcg/kg/min intravenoso manteniendo el paciente la respiración espontánea. A los 10 minutos de iniciar la sedación, se introduce el videolaringoscopio C-MAC, visualizando epiglotis, glotis y aritenoides (Cormack Lehane I) y se instilan 30 mg de lidocaína sobre las cuerdas vocales para introducir posteriormente un tubo endotraqueal tipo Shiley número 6,5, sin incidencias. Tras comprobar el correcto posicionamiento del tubo endotraqueal mediante capnografía, se realiza la inducción anestésica con 50 mcg de fentanilo, 120 mg de propofol y 50 mg de rocuronio. El mantenimiento anestésico se lleva a cabo con propofol y

# Notas Clínicas

remifentanilo en perfusión continua. Se realiza la apendicectomía laparoscópica empleando unas presiones de 10-12 cmH<sub>2</sub>O que fueron bien toleradas.

Tras la intervención quirúrgica se explora con fibrobroncoscopio a través de la fosa nasal derecha, que muestra una ligera estenosis de coanas, y tras avanzar unos centímetros se visualiza el tubo endotraqueal correctamente posicionado. No se observa edema glótico ni otras alteraciones sugestivas de alteración de la vía aérea.

Se revierte el bloqueo neuromuscular con 4 mg/kg de sugammadex y se extuba al paciente, que presenta un leve laringoespasma que mejora con la aplicación de ventilación con presión positiva (PEEP) durante dos minutos.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Marshall-Smith fue descrito por primera vez por el Dr Gary Marshall en 1971<sup>2</sup>. En 1989 fue descrito en la literatura como un síndrome caracterizado por fiebre recurrente asociado con faringitis, adenopatías cervicales y estomatitis aftosa. Estos síntomas se presentan a intervalos entre 3 y 8 semanas y a veces puede estar asociado con la presencia de depósitos amigdalinos blancos. Durante los episodios febriles, los pacientes presentan leucocitosis y elevación de los reactantes de fase aguda en el estudio analítico<sup>2</sup>.

Estos pacientes se caracterizan por presentar maduración ósea acelerada, dismorfismo orofacial y retraso del crecimiento, con frecuencia asociado a retraso mental. El dismorfismo facial incluye frecuentemente ojos y frente prominente, megalocornea, micrognatia y fosas nasales antevertidas<sup>3</sup>.

Las principales causas de mortalidad de estos pacientes son las infecciones pulmonares recurrentes causadas por la incompetencia laríngea y la hipertensión pulmonar secundaria a la propia enfermedad pulmonar crónica con obstrucción de las vías respiratorias superiores<sup>3</sup>.

La causa de este síndrome no ha sido correctamente filiada<sup>1</sup>, sin embargo existen estudios que muestran delecciones, inserciones, empalmes y mutaciones en el exón 54 de la región c-terminal del gen COL11A1, que codifica la cadena pro-alfa-1 del colágeno XI<sup>4,5</sup>.

Existe escasa evidencia en la literatura médica sobre el manejo anestésico de estos pacientes<sup>6</sup>. La evaluación exhaustiva de la vía aérea para identificar predictores de VAD resulta imprescindible, ya que el dismorfismo orofacial puede causar dificultad durante la ventilación con mascarilla facial, por lo que resulta muy útil disponer de cánulas orofaríngeas y contar con la presencia de dos reanimadores para las maniobras de ventilación. Además, se debe asumir la presencia de VAD conocida en la intubación, siendo de elección la intubación en ventilación espontánea con el paciente despierto o bajo sedación a través de fibrobroncoscopio o videolaringoscopia directa<sup>3</sup>. Respecto a la modalidad de anestesia, tanto el uso de la anestesia total intravenosa (TIVA), como la anestesia inhalatoria son opciones seguras<sup>6</sup>, no existiendo efectos secundarios ni contraindicaciones absolutas sobre el uso de fármacos anestésicos.

En nuestro paciente, aunque no se apreciaba una clara dismorfia orofacial ni otras alteraciones anatómicas relevantes, se decidió realizar una intubación bajo sedoanalgesia dada la alta incidencia de VAD. Se realizó una anestesia general balanceada con midazolam, propofol, fentanilo, remifentanilo, rocuronio y sevofluorano, utilizándose sugammadex como agente de curarizante. sin objetivarse incidencias.

# Notas Clínicas

## BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández Pérez AB, Quesada Garcia C, González Hernández O, Calvo Falcón R. Implicaciones anestésicas en el síndrome de Marshall Smith. *Rev Esp Anesthesiol Reanim.* 2011; 58(3):191-2. doi: 10.1016/s0034-9356(11)70033-0. PMID: 21534299.
2. Marshall RE, Graham CB, Scott CR, Smith DW. Syndrome of accelerated skeletal maturation and relative failure to thrive: a newly recognized clinical growth disorder. *J Pediatr.* 1971; 78: 95-101.
3. Dervede G, Pendeville P, Veyckemans F, Verellen G, Gillerot Y. Anaesthetic management of a child with Marshall-Smith syndrome. *Can J Anaesth.* 1998; 45(7):660-3. doi: 10.1007/BF03012097. PMID: 9717599.
4. Priya J, Joshi S. Marshall syndrome. *Indian Pediatr.* 2005; 42(2):177-8. PMID: 15767717.
5. Khalifa O, Imtiaz F, Ramzan K, Allam R, Hemidan AA, Faqeih E, Abuharb G, Balobaid A, Sakati N, Owain MA. Marshall syndrome: further evidence of a distinct phenotypic entity and report of new findings. *Am J Med Genet A.* 2014; 164A(10):2601-6. doi: 10.1002/ajmg.a.36681. PMID: 25073711.
6. Noguchi S, Saito J, Kawaguchi J, Kushikata T, Hirota K. Successful respiratory management of a Marshall-Smith syndrome patient with a tracheo-innominate artery fistula. *JA Clin Rep.* 2020; 6: 37. doi: 10.1186/s40981-020-00343-6