


RELATOS DE CASO

Anestesia para cesárea em gestante com síndrome de Cockayne: relato de caso



Viviane Barrada Ribeiro, Leonardo Teixeira Ribeiro Alonso de Faria, Roberta de Lima Machado, Bruno Mendonça Barcellos, Marco Antonio Cardoso de Resende e Rogério Luiz da Rocha Videira *

Universidade Federal Fluminense (UFF), Hospital Universitário Antônio Pedro, Niterói, RJ, Brasil

Recebido em 27 de fevereiro de 2019; aceito em 26 de outubro de 2019
Disponível na Internet em 19 de fevereiro de 2020

PALAVRAS-CHAVE

Síndrome de Cockayne;
Via aérea difícil;
Anestesia obstétrica;
Gravidez;
Progeria

KEYWORDS

Cockayne syndrome;
Difficult airway;
Obstetric anesthesia;
Pregnancy;
Progeria

Resumo A síndrome de Cockayne é doença multissistêmica autossômica recessiva devido à falha no reparo do DNA. Originalmente descrita em 1936 em crianças com baixa estatura, atrofia retiniana e surdez, é caracterizada por nanismo, caquexia, fotossensibilidade, envelhecimento acelerado e déficits neurológicos. O mais típico é a fácies, descrita como similar à de um pássaro: maxila proeminente, atrofia do coxim adiposo bucal, olhos profundos, orelhas grandes e nariz fino. Tem sido descrita dificuldade no manejo da via aérea com estreitamento subglótico e risco de aspiração gástrica. Embora as características clínicas da síndrome de Cockayne sejam bem relatadas em publicações pediátricas, há apenas um relato de anestesia em paciente obstétrica na literatura. Relatamos o caso de gestante com diagnóstico de síndrome de Cockayne, submetida com sucesso a raquianestesia para parto cesariano por desproporção cefalopélvica. Diante da difícil decisão entre induzir anestesia geral em paciente com provável via aérea difícil ou anestesia neuroaxial, em meio a limitações cardiovasculares, respiratórias e neurocognitivas da paciente, conduta individualizada é sugerida para alcançar os melhores resultados para a gestante e o neonato.

© 2020 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 for a cesarean section on a pregnant patient with Cockayne syndrome: case report

Abstract Cockayne syndrome is an autosomal recessive multi-systemic disorder due to DNA repair failure. It was originally described in 1936 in children of small stature, retinal atrophy and deafness, characterized by dwarfism, cachexia, photosensitivity, premature aging and neurologic deficits. The most typical feature is described as birdlike facies: protruding maxilla,

* Autor para correspondência.

E-mail: videirarogério@id.uff.br (R.L. Videira).

facial lipoatrophy, sunken eyes, large ears and thin nose. Difficult airway management with subglottic stenosis and risk of gastric content aspiration has been described. Although the clinical characteristics of Cockayne syndrome have been well described in pediatric publications, there is only one report in the literature on anesthesia for an obstetric patient. We report the case of a pregnant patient diagnosed with Cockayne syndrome, submitted successfully to spinal anesthesia for a cesarean section due to cephalopelvic disproportion. In view of the difficult decision between inducing general anesthesia in a patient with a likely difficult airway, or neuraxial anesthesia in a patient with cardiovascular, respiratory and neurocognitive limitations, we suggest tailored management to reach the best results for the mother and newborn.

© 2020 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 Cockayne (SC) é uma doença multissistêmica autossômica recessiva devido à falha no reparo do DNA. Originalmente descrita em 1936 em crianças de baixa estatura, com atrofia retiniana e surdez, é caracterizada por nanismo, caquexia, fotossensibilidade, envelhecimento acelerado e déficits neurológicos.¹ Alguns achados, como microcefalia, desenvolvimento gradual de ataxia cerebelar, coreoatetose e retardo mental, podem ser acompanhados por surdez neurossensorial e cegueira, associados à calcificação intracraniana dos gânglios da base. A característica típica é descrita como fâcies similar à de um pássaro: maxila proeminente, gordura facial diminuída, olhos profundos, orelhas grandes e nariz fino. Há também referência à possível via aérea difícil com estreitamento subglótico e risco de aspiração gástrica.² A incidência estimada é de 2,7/1.000.000 nascimentos na população da Europa Ocidental.³

Embora as características clínicas da SC sejam bem descritas em trabalhos publicados na literatura pediátrica, há apenas um relato de anestesia em paciente obstétrica na literatura.² Relatamos o caso de paciente grávida com diagnóstico de SC desde a infância, submetida a bloqueio subaracnoideo para parto cesáreo por desproporção cefalopélvica.

Relato do caso

Paciente nulípara com 26 anos de idade, 39 kg, 150 cm e Síndrome de Cockayne (SC) foi admitida em trabalho de parto com 39 semanas de idade gestacional. Solicitou-se cesariana de emergência por desproporção cefalopélvica (fig. 1). O diagnóstico de SC foi confirmado por testes genéticos, além de teste em fibroblastos cultivados, que mede a resposta da síntese de RNA diminuída após radiação ultravioleta. O exame físico na admissão revelou características típicas de SC: baixa estatura, caquexia, queixo ligeiramente retraído com fâcies de "pássaro", interação comprometida devido ao retardo mental e surdez, em uso de prótese auditiva (fig. 2). A avaliação das vias aéreas mostrou pequena abertura bucal, dentes protuberantes e classificação de Mallampati 4 (fig. 3). Na sala de cirurgia foi puncionada veia



Figura 1 Gestante de 39 semanas com síndrome de Cockayne. Baixa estatura e caquexia são evidentes.

periférica com cateter 18G e feita monitoração com cardioscopia contínua (DII e V5), pressão arterial não invasiva e oximetria de pulso periférica (SpO₂). Os valores basais revelaram pressão arterial de 140/80 mmHg, frequência cardíaca de 110 bpm em ritmo sinusal, SpO₂ de 98% em ar ambiente. Com a paciente em decúbito lateral esquerdo, após os cuidados de antisepsia e assepsia, foi realizada anestesia espinal com 8 mg de bupivacaína hiperbárica a 0,5% e 40 µg de morfina, por via paramediana no espaço L3-L4 com agulha 25G de bisel tipo Quincke. Após 10 minutos, por meio de teste de sensibilidade à ponta da agulha, foi observado nível sensitivo em T4 e bloqueio motor satisfatório, momento a partir do qual a cirurgia foi iniciada. Após seis minutos,



Figura 2 Fácies de "pássaro" (*Bird-like facies*). Provável via aérea difícil.



Figura 3 Exame da via aérea com classificação de Mallampati 4.

houve o nascimento de um menino com 3475 g (escore de Apgar 9/9). Durante o procedimento, que durou 65 minutos, foram administrados por via venosa 10 mg de efedrina, 1 L de solução de Ringer Lactato e feita infusão de 10U de ocitocina nos 30 minutos seguintes ao nascimento. Não houve complicação materna no período pós-parto e a mãe foi encaminhada da RPA para a enfermaria após 60 minutos com recuperação do bloqueio motor. A dosagem da morfina se mostrou segura e satisfatória. Devido ao retardo mental da paciente, seu irmão assinou termo de consentimento para o relato do caso e uso das imagens.

Discussão

Relatamos caso obstétrico incomum em paciente com síndrome rara, baixa expectativa de vida e baixa taxa de fertilidade. A SC está relacionada com mutações de dois genes: o "SC-A", ou Grupo de Complementação Cruzada por Excisão-Reparação 8 (ERCC8), e o "SC-B", ou Grupo de Complementação Cruzada por Excisão-Reparação 6 (ERCC6), localizados nos cromossomos 5q12 e 10q11, respectivamente. Ambos codificam proteínas que interagem com componentes do mecanismo transcricional e proteínas que realizam a excisão e reparo de nucleotídeos anormais detectados no DNA quando a transcrição para RNA é interrompida. A maioria (80%) dos casos ocorre por mutações no gene SC-B.⁴

As grandes diferenças fenotípicas descritas no grau de expressão dos sinais clínicos pelos pacientes com SC originaram a seguinte classificação: A SC Tipo I (Moderada) é considerada como a forma clássica da síndrome, com sinais de atraso no desenvolvimento psicomotor a partir do segundo ano de vida. SC Tipo II (Grave) é a forma grave, com início precoce e desenvolvimento de sinais clínicos alguns meses após o nascimento. Nesses pacientes, as alterações são rápidas e o prognóstico é muito ruim, levando à morte precoce.⁴ Por outro lado, os pacientes com SC Tipo III (Leve ou Atípica) são diagnosticados mais tarde na infância, com sinais clínicos leves, inteligência normal, taxa de crescimento e capacidade reprodutiva. É descrito não haver relação entre o genótipo e o fenótipo nessa síndrome. Ainda não foi descrito tratamento específico para essa síndrome, é feito apenas o tratamento dos sintomas e poucos indivíduos atingem a idade adulta.³

Pacientes femininas com SC têm características sexuais secundárias pouco desenvolvidas, embora algumas tenham atingido a menarca com ciclo menstrual irregular, e não está claro se a infertilidade associada a essa síndrome tem apenas base endócrina ou é também reflexo da disfunção cognitiva e neurológica produzida pela síndrome.² Alterações digestivas, como refluxo gastroesofágico, vômitos e engasgos contribuem com a anorexia muito comum nesses pacientes, que têm a aparência caquética.³ Os achados clínicos da SC são acompanhados de comorbidades e limitações para a gravidez. No exame pré-operatório desses pacientes, algumas condições associadas ao quadro de senilidade precoce podem ser encontradas, como hipertensão, disfunção renal e hepática, catarata progressiva, diabetes *mellitus* e isquemia coronariana.^{4,5}

No manejo anestésico, a boca pequena com dentes normalmente desenvolvidos e, portanto, inadequadamente grandes são preditivos de via aérea difíceis. A fácies, que se assemelha a de um "pássaro", se deve à perda do coxim adiposo bucal, com enoftalmia e nariz em bico, além de microcefalia. Alguns pacientes também apresentam limitação da abertura da boca causada pela restrição do movimento nas articulações temporomandibulares, e alguns podem apresentar estenose subglótica.¹ Os pacientes com SC frequentemente necessitam de anestesia geral para as doenças coexistentes, e suas características faciais podem levar a dificuldades na intubação traqueal.

Apesar do material disponível (máscaras, bougie, pinça de Magill, videolaringoscópio e tubos endotraqueais mais

finos com guias), devido à possibilidade de dificuldade na ventilação ou intubação traqueal, o bloqueio de neuroeixo foi a opção escolhida, para o qual não havia restrição anatômica, embora a escoliose seja predominante em alguns fenótipos. Nesse cenário, a técnica foi benéfica para paciente em questão. Diante da difícil decisão de induzir anestesia geral com manejo de provável via aérea difícil ou realizar bloqueio neuroaxial em meio a possíveis limitações hemodinâmicas, respiratórias e neurocognitivas da paciente, sugerimos que a conduta individualizada deve ser tomada com o objetivo de alcançar os melhores resultados e possibilitar interação precoce entre a gestante e o seu concepto.

Conflitos de interesse

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

Bibliografia

1. Pasquier L, Laugel V, Lazaro L, et al. Wide clinical variability among 13 new Cockayne syndrome cases confirmed by biochemical assays. *Arch Dis Child*. 2006;91:178–82.
2. Rawlinson SC, Webster VJ. Spinal anaesthesia for caesarean section in a patient with Cockayne syndrome. *Int J Obstet Anesth*. 2003;12:297–9.
3. Natale V. A Comprehensive Description of the Severity Groups in Cockayne Syndrome. *Am J Med Genet Part A*. 2011;155:1081–95.
4. Gaddam D, Thakur MS, Krothapalli N, et al. Case report dental management of a 14-year-old with Cockayne syndrome under general anesthesia. *Case Rep Dent*. 2014;2014:1–3.
5. Wilson BT, Stark Z, Sutton RE, et al. The Cockayne Syndrome Natural History (CoSyNH) study: clinical findings in 102 individuals and recommendations for care. *Genet Med*. 2016;18:483–93.