

SINDROME DI CORNELIA DE LANGE E GESTIONE ANESTESIOLOGICA IN SALA OPERATORIA E NORA: LA NOSTRA ESPERIENZA

V.Maldifassi*, L.Del Negro*, E.Serafinelli*, F.Miglio*, G.Monza**, S.Tajè°, B.Parma°, A.Selicorni°, A.Di Francesco°, E.Balzaretti°, L.Snider^, P.Barone*.

*U.O. Anestesia e Rianimazione 1, ASST Lariana-Ospedale Sant'Anna-Como

**Direttore Dipartimento Emergenza, Rianimazione e Anestesia, ASST Lariana-Ospedale Sant'Anna-Como

°U.O. Pediatria, ASST Lariana-Ospedale Sant'Anna-Como

°°U.O. Chirurgia Maxillo-Facciale Pediatrica, ASST Lariana-Ospedale Sant'Anna-Como;

^U.O. Endoscopia Digestiva, ASST Lariana-Ospedale Sant'Anna-Como

INTRODUZIONE

La sindrome di Cornelia de Lange (CDLS) è una patologia plurimalformativa, descritta per la prima volta nel 1933. L'esatta incidenza del quadro è tutt'ora ignota e lavori recenti riportano una frequenza da 1:20.000 a 1:40.000 nati vivi, ma difficile da definire per la presenza di pazienti con fenotipo lieve, che pongono i maggiori problemi di inquadramento diagnostico.



La sindrome è caratterizzata da dismorfismi facciali tipici, da ritardo dello sviluppo cognitivo e da difetti malformativi a carico degli arti; possono essere associate altre varie malformazioni congenite importanti a carico di tutti gli organi e sono state descritte anche diverse complicazioni mediche.

I pazienti CDLS spesso richiedono procedure anestetiche multiple e ad alto rischio. L'induzione dell'anestesia in questi pazienti può essere particolarmente impegnativa. A causa della palatoschisi, della micrognazia e del collo corto, l'intubazione endotracheale può essere imprevedibilmente difficile mentre la conformazione del viso può essere causa di difficoltà durante la ventilazione in maschera facciale.

I pazienti CDLS hanno vie respiratorie altamente sensibili, spesso soggette a episodi di broncospasmo durante la manipolazione delle vie aeree o l'esposizione ad anestetici inalatori. L'ostruzione delle vie respiratorie superiori può verificarsi anche durante le sedazioni. La più importante complicazione medica è il reflusso gastroesofageo che espone questi pazienti a un maggiore rischio di insorgenza di esofago di Barrett e che aumenta notevolmente il rischio di polmonite da aspirazione.



MATERIALI E METODI

È stato studiato un campione di 10 pazienti (età $19 \pm 7,6$ aa; peso 35 ± 21 kg; altezza 125 ± 16 cm) affetti da CDLS che sono stati sottoposti a 15 procedure. Sono state eseguite 13 procedure in elezione tra cui: 10 sedazioni con approccio multiprocedurale (con una media di esecuzione di $2,5 \pm 0,6$ procedure) e, ove necessario, il paziente veniva sottoposto a EGDS con biopsie per screening di esofagite eosinofila e esofago di Barrett, visita chirurgo maxillo-facciale con detartraggio, cure dentarie e avulsioni, visita oculistica, visita chirurgo plastico, colonscopia; 1 sedazione eseguita per approccio chirurgo maxillo-facciale per cure dentarie ed estrazione; 2 sedazioni in ambiente NORA per esecuzione di una TC massiccio facciale per controllo di un granuloma di una radice dentaria e di una RMN per controllo di un adenoma ipofisario. Due procedure sono state eseguite in regime di urgenza per esecuzione di un'orchietomia di un testicolo torto e l'estrazione di un CE (batuffolo di cotone) in esofago.

I pazienti vengono preparati in elezione in regime di DH, senza l'accesso al Prericovery per una maggiore attenzione al paziente fragile, con l'esecuzione di controlli ematochimici, ECG e valutazione anestesiologica. La procedura viene solitamente eseguita in DS, l'ingresso in sala operatoria avviene previa premedicazione con midazolam e con accompagnamento di un adulto di riferimento.

All'interno della sala operatoria il paziente viene sottoposto ad un monitoraggio standard dei parametri vitali, mantenendo il respiro spontaneo, ottenendo una sedazione con fentanil e propofol 1% e con un eventuale posizionamento di LMA sempre mantenendo il drive respiratorio del paziente per migliorare il controllo delle vie aeree ed evitare importanti desaturazioni. Le procedure effettuate all'esterno della sala operatoria prevedevano sempre una premedicazione e sedazione con propofol senza utilizzo di oppiacei.



OBIETTIVI

Lo scopo di questo lavoro è di analizzare la sicurezza delle procedure anestesiologiche in sala operatoria e NORA nei pazienti affetti dalla CDLS valutando: la mortalità procedura collegata, l'incidenza di difficoltà di gestione delle vie aeree o il verificarsi di ulteriori complicazioni intraoperatorie.

BIBLIOGRAFIA

1. A.Moretto et al. Sedation and General Anesthesia for patients with Cornelia De Lange Syndrome: a case series. American Journal of Medical Genetics. 2016; 1-7.
2. A.D. Kline. Diagnosis and management of Cornelia De Lange Syndrome: first international consensus statement. Nature reviews: genetics. 2018; 1-18.
3. V.Moschini. Considerazioni anestesiologiche nella Sindrome di Cornelia De Lange. Minerva anestesiologica. 2000; 66: 799-806.

RISULTATI E CONCLUSIONI

Durante le procedure non si sono riscontrate complicanze anestesiologiche maggiori quali ACC intraoperatorio, importanti desaturazioni da impossibilità o difficoltà importanti di gestione delle vie aeree e le uniche complicanze che sono state registrate delle transitorie desaturazioni che gestite in maschera facciale con supplementazione di O₂ con FiO₂ 80% o con posizionamento di LMA. In nessun caso è stato perso il drive respiratorio del paziente.

Le sedazioni effettuate per permettere degli approcci multiprocedurali hanno permesso di diminuire il numero di sedazioni eseguite su un singolo paziente limitando così il rischio di complicanze, inoltre è stato limitato il numero di ingressi in sala operatoria con diminuzione dell'ansia del paziente e dei famigliari correlata all'elevato numero di procedure da eseguire in sedazione su questi pazienti difficilmente gestibili diversamente.