

Raccomandazioni per l'anestesia in pazienti affetti da

Sindrome di Treacher Collins

Nome della Malattia: Sindrome di Treacher Collins

ICD 10: Q 75.4

Sinonimi: Disostosi mandibolo-facciale, Sindrome di Franceschetti-Zwahlen-Klein

La Sindrome di Treacher Collins (TCS) è un raro disordine dello sviluppo cranio-facciale, ha un'incidenza approssimativa di 1:50.000 nati vivi ed è dovuto a mutazioni del gene TCOF1 (1).

Nonostante Thomson (2) e Berry (3) siano probabilmente stati i primi a descrivere i segni associati a questa sindrome, fu il dott. Edward Treacher Collins, un chirurgo ed oculista inglese, che caratterizzò per primo questa condizione nel 1900 (4,5). La sindrome si trasmette in maniera autosomica dominante con penetranza variabile. Circa il 60% dei casi deriva da mutazioni de novo del gene TCOF1 senza casi precedenti in famiglia. Si tratta di un disordine della proliferazione delle cellule della cresta neurale e coinvolge il primo e il secondo arco branchiale. Per questo le manifestazioni cliniche, di gravità variabile, sono bilaterali, simmetriche e limitate alla regione della testa e del collo.



La medicina è in continuo progresso

Sono disponibili nuove conoscenze

Ogni paziente è unico

Considerare diagnosi errata



Per ulteriori informazioni sulla malattia, sui centri di riferimento e associazioni dei pazienti consultare Orphanet: www.orpha.net

Descrizione della Malattia

Le principali caratteristiche rilevanti per l'anestesia e l'intubazione sono l'ipoplasia dell'osso mascellare, zigomatico e mandibolare, l'apertura limitata della bocca, il palato ogivale e le severe anomalie dell'articolazione temporo-mandibolare.

Si osserva inoltre una ipoplasia predominante dei tessuti molli della guancia, della regione orbitaria inferiore e della mascella, piega anti mongolica delle rime palpebrali, il coloboma del terzo laterale della rima palpebrale con assenza delle ciglia. Sono presenti inoltre anomalie dell'orecchio esterno che includono anotia, atresia del condotto uditivo esterno e anomalie della catena ossicolare. E comune anche la presenza di retro- e micrognazia.

Il 35% dei pazienti è affetto da palatoschisi e il 30-40% ha un'insufficienza velo-faringea congenita.

Altre manifestazioni associate sono l'insufficienza respiratoria cronica, apnea ostruttiva durante il sonno (OSA) e morte improvvisa .

Manifestazioni meno comuni sono anomalie spinali e cardiache. Le persone con TCS in genere non hanno deficit intellettivi.

L'anestesia in questi pazienti è impegnativa in quanto la ventilazione in maschera e l'intubazione possono essere difficili usando le metodiche consuete (6,7). Questo aspetto venne per la prima volta descritto da Ross nel 1963 (8).

Chirurgia tipica

Chirurgia delle vie aeree: distrazione mandibolare, tracheotomia.

Craniofacciale: palatoplastica, chirurgia orbito-zigomatica (incluso innesto osseo), chirurgia ortognatica della mascella (es. osteotomia di Le Fort I) e/o della mandibola (9).

ENT: inserzione di drenaggio timpanico, otoplastica.

Tipo di Anestesia

Prevedere una difficile gestione delle vie aeree è la considerazione anestesiológica di base (vedi oltre). Non ci sono controindicazioni conosciute ad alcun farmaco anestesiológico specifico né ad alcuna tecnica specifica al di là di queste considerazioni.

Ad ogni modo, in pazienti adulti potrebbe essere preferibile, quando possibile, usare tecniche di anestesia loco-regionale, in modo da evitare di dover gestire delle vie aeree difficili. L'anestesia/analgesia loco-regionale può inoltre ridurre il rischio di ostruzione delle vie aeree nel periodo postoperatorio, riducendo il consumo di oppioidi.

Procedure diagnostiche aggiuntive (preoperatorie)

I pazienti possono presentare apnee nel sonno (OSA) e la polisonnografia è giustificabile in casi selezionati).

Accorgimenti particolari riguardo la gestione delle vie aeree

Il principale problema nel corso dell'anestesia è rappresentato da una difficile gestione delle vie aeree ed è consigliabile prepararsi in anticipo per questa situazione.

In un terzo dei pazienti la ventilazione con maschera facciale, con o senza cannula orofaringea, dopo induzione dell'anestesia, è stata descritta come difficile (6). Una grande percentuale dei bambini con TCS viene intubato usando tecniche alternative alla laringoscopia convenzionale.

La laringoscopia diretta diventa più difficile con l'aumentare dell'età (6). Per questo motivo, la preparazione anticipata per una via aerea difficile dovrebbe essere sempre preso in considerazione per un paziente affetto da TCS, anche se precedenti intubazioni non sono state segnalate come difficili.

Inoltre, a differenza dei pazienti con la sequenza Pierre Robin, i pazienti con TCS, anche dopo la correzione chirurgica della retrognazia con distrazione mandibolare, potrebbero essere difficili da intubare (10).

La preparazione anticipata per una difficile gestione delle vie aeree include:

- Anamnesi positiva per precedente intubazione difficile
- Esame clinico delle vie aeree, compreso la valutazione dell'apertura della bocca, mobilità dell'articolazione temporo-mandibolare e impianto dentario.
- Disponibilità in sala operatoria di tutti i presidi necessari per un' intubazione difficile e di un'equipe qualificata. Questo include la disponibilità di presidi alternativi per la gestione delle vie aeree in accordo con gli algoritmi per le vie aeree difficili (11,12) come ad es.: mandrino rigido, bougie, videolaringoscopio, fibroscopio, presenza di un secondo anestesista, tecnica di approccio paraglottico con lama retta (13). La maschera laringea (LMA) (6) o i presidi sopraglottici di seconda generazione come la l-gel (14), sono stati usati con successo per permettere una adeguata assicurazione delle vie aeree in pazienti con TCS quando l'intubazione si era resa difficile. Tutti i presidi necessari e l'equipe esperta per lo scenario "non intubabile, non ossigenabile" devono essere disponibili in sala operatoria (11, 12, 15).

Accorgimenti particolari per la trasfusione o la somministrazione di emoderivati

Non riportati.

Accorgimenti particolari per la somministrazione di anticoagulanti

Non riportati.

Accorgimenti particolari riguardo il posizionamento, il trasporto e la mobilizzazione

E opportuno assicurare la protezione degli occhi durante la chirurgia craniofacciale e Otorinolaringoiatrica – p.e. lubrificazione e chiusura palpebrale.

Probabili interazioni tra agenti anestetici e terapia abituale del paziente

Non riportate.

Procedura anestesiológica

Evitare premedicazione sedativa quando possibile. L'eccessivo uso di oppioidi nel periodo post operatorio dovrebbe essere evitato per il rischio di ostruzione delle vie aeree. Considerare l'uso dell'anestesia loco-regionale e di tecniche in grado di ridurre il consumo di oppioidi.

Prepararsi sempre anticipatamente per una difficile gestione delle vie aeree (vedi la sezione "Accorgimenti particolari per la gestione delle vie aeree"). Tecniche anestesiológicas per una difficile gestione delle vie aeree solitamente includono il mantenimento della respirazione spontanea per quanto possibile. Un induzione inalatoria, l'infusione di remifentanil o dexmedetomidina possono permettere l'intubazione mantenendo il respiro spontaneo. La capacità di ventilare il paziente con pallone e maschera facciale dovrebbe essere confermata prima di somministrare bloccanti neuromuscolari (a meno che non sia presente laringospasmo).

Il paziente dovrebbe essere estubato solo quando è completamente sveglio rimanendo comunque pronti per una eventuale reintubazione (16).

Monitoraggio specifico o aggiuntivo

Il tipo di chirurgia condiziona il tipo di monitoraggio.

Il tubo endotracheale deve essere fissato con grande cura (tenendo conto del campo operatorio) perché si potrebbe dislocare durante l'intervento (6).

Il monitoraggio dell'ETCO₂ è indispensabile per confermare l'intubazione e riconoscere il dislocamento del presidio.

Nel postoperatorio, è importante monitorare i segni di ostruzione delle vie aeree.

Possibili Complicazioni

Le manovre ed i presidi usati durante la gestione di una via aerea difficile possono causare complicazioni come traumi dentari, lacerazioni delle labbra e delle gengive, edema post-estubazione e stridore.

La dislocazione intraoperatoria del tubo endotracheale è stata descritta (6).

E' stata descritta una rottura gastrica in un bambino in seguito ad uno scenario "Can't intubate, can't oxygenate (CICO) (17).

Assistenza postoperatoria

Nel postoperatorio, è importante monitorare i segni di ostruzione delle vie aeree (compreso lo stridore), particolarmente in pazienti con apnee nel sonno (OSA). La CPAP può essere necessaria per mantenere un'adeguata ossigenazione nel periodo postoperatorio.

La scelta del reparto postoperatorio più appropriato dipende dal tipo di chirurgia e dalle vie aeree del paziente. Un ricovero in Terapia Intensiva (ICU) potrebbe essere indicato. Se il paziente non viene ammesso in ICU, il monitoraggio della SpO₂ è indispensabile nella sala risveglio in modo da riconoscere precocemente problemi respiratori.

Informazioni riguardo a situazioni di emergenza / diagnosi differenziale

Il più comune scenario d'emergenza incontrato nell'anestesia della TCS è il "can't intubate, can't oxygenate" (CICO).

Anestesia ambulatoriale

E' consigliabile basarsi, caso per caso, sull'impatto della chirurgia e dell'anestesia sulle vie aeree del paziente.

Anestesia ostetrica

Il trasferimento in un centro idoneo e l'uso dell'anestesia loco-regionale sono preferibili, dove possibile. Nell'urgenza, dopo un'intubazione fallita, la maschera laringea (LMA) (18) o un dispositivo sopraglottico di seconda generazione come la i-gel (14) sono stati utilizzati con successo per assicurare le vie aeree anche uno scenario di taglio cesareo d'emergenza (18).

Bibliografia e links esterni

1. Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: Etiology, pathogenesis and prevention. *Eur J Hum Genet* 2009;17:275-283
2. Thomson A. Notice of several cases of malformation of the external ear, together with experiments on the state of hearing in such persons. *Monthly J Med Sci* 1846;7:420
3. Berry GA. Note on a congenital defect (coloboma) of the lower lid. *R Lond Oph- thal Hosp Rep* 1889;12:255-257
4. Collins T. Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol-Soc UK* 1900;20:190
5. Rogers BO. Berry-Treacher Collins syndrome: a review of 200 cases. *Br J Plast Surg* 1964;17:109-137
6. Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A, Costi D. Anesthesia for Treacher Collins syndrome: A review of airway management in 240 pediatric cases. *Paediatr Anaesth* 2012;22: 752-758
7. Sinkueakunkit A, Chowchuen B, Kantanabat C, et al. Outcome of anesthetic management for children with craniofacial deformities. *Pediatr Int* 2013;55:360-365
8. Ross ED. Treacher Collins syndrome. An anaesthetic hazard. *Anaesthesia* 1963;18: 350-354
9. Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: Protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg* 2009;20:2028-35
10. Frawley G, Espenell A, Howe P, Shand J, Heggie A. Anesthetic implications of infants with mandibular hypoplasia treated with mandibular distraction osteogenesis. *Ped Anesth* 2013;23:342-348
11. Weiss M, Engelhardt T. Proposal for the management of the unexpected difficult pediatric airway. *Ped Anesth* 2010;20:454-464
12. <http://www.das.uk.com/guidelines>
13. S Agrawal, V Asthana, J Sharma, U Sharma, R Meher. *Alternative intubation technique in a case of Treacher Collins syndrome*. *The Internet Journal of Anesthesiology*. 2005 Volume 11 Number 1
14. Soh J, Shin HW, Choi SU, Lim CH, Lee HW. Easy airway management using the i-geITM supraglottic airway in a patient with Treacher Collins syndrome. *Korean J Anesthesiol* 2014 ;67(Suppl):S17-S18
15. Heard AM, Green RJ, Eakins P. The formulation and introduction of a 'can't intubate, can't ventilate' algorithm into clinical practice. *Anaesthesia* 2009;64:601-608
16. Difficult Airway Society Guidelines for the management of tracheal extubation. Membership of the Difficult Airway Society Extubation Guidelines Group: Popat M, Mitchell V, Dravid R, Patel A, Swampillai C, Higgs A. *Anaesthesia* 2012;67:318-340
17. Wołoszczuk-Gębicka B, Zawadzka-Głós L, Lenarczyk J, et al. Two cases of the "cannot ventilate, cannot intubate" scenario in children in view of recent recommendations. *Anaesthesiology Intensive Therapy* 2014;46:88-91
18. Morillas P, Fornet I, De Miguel, et al. Airway management in a patient with Treacher Collins syndrome requiring emergent cesarean section. *Anesth Analg* 2007;105:294.

Last date of modification: October 2015

This guideline has been prepared by:

Authors

David Costi, Anaesthesiologist, Children's Anaesthesia Department, Women's & Children's Hospital Campus, North Adelaide, Australia

David.Costi@sa.gov.au

Yasmin Endlich, Anaesthesiologist, Children's Anaesthesia Department, Women's & Children's Hospital Campus, North Adelaide, Australia

Yasmin.Endlich@sa.gov.au

Peer revision 1

Sanjay Agrawal, Anaesthesiologist, Himalayan Institute of Medical Sciences, Jollygrant, Dehradun, Uttaranchal, India

drumstix1972@yahoo.co.in

Peer revision 2

Marie-Paule Vazquez, Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique, CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

marie-paule.vazquez@nck.aphp.fr

Italian Translation

SARNePI Gruppo di Studio sulle Malattie Rare
