

DOI: <https://doi.org/10.5554/22562087.e1057>

Síndrome de Escobar, manejo de vía aérea difícil pediátrica: a propósito de un caso

Escobar syndrome, difficult airway management in pediatrics: A case report

Angelina Lippi Quiñones^a , Nathalie López Jaque^{a,b} , Verónica Maureira Moreno^{a,b} ^a Cátedra de Anestesiología y Reanimación, Escuela de Medicina, Universidad de Valparaíso. Valparaíso, Chile.^b Servicio Anestesiología, Hospital Carlos Van Buren. Valparaíso, Chile.**Correspondencia:** Álvarez N.º 228 esquina Jackson, Viña del Mar, Chile.. **Email:** veronica.maureira@uv.cl**Cómo citar este artículo:** Lippi Quiñones A, López Jaque N, Maureira Moreno V. Escobar syndrome, difficult airway management in pediatrics: A case report. Colombian Journal of Anesthesiology. 2023;51:e1057.

Resumen

El síndrome de Escobar es una enfermedad rara, autosómica recesiva, de incidencia desconocida. Se caracteriza por múltiples anomalías esqueléticas, genitourinarias y orofaciales. Las múltiples malformaciones (principalmente orofaciales) y la restricción de la movilidad de estos pacientes determinan un desafío para el equipo anestésico, especialmente en el manejo de la vía aérea. Se describe el caso clínico de una paciente pediátrica con diagnóstico de síndrome de Escobar que fue sometida a dos anestесias consecutivas, en el que se evidencia una progresión de las anomalías de la vía aérea propias del síndrome, por lo que se requiere adecuar, según el estadio clínico de la enfermedad, los algoritmos actuales de abordaje de vía aérea difícil pediátrica anticipada y la incorporación de nuevos dispositivos en la planificación y ejecución para su manejo que no han sido descritos en pacientes con esta patología.

Palabras clave

Síndrome de Escobar; Vía aérea difícil; Pediatría; Anestesia; Síndrome de pterigium múltiple; Reporte de caso.

Abstract

Escobar syndrome is a rare, autosomal recessive disease of unknown incidence. It is characterized by multiple skeletal, genitourinary and orofacial abnormalities. The multiple malformations (mainly orofacial) and restricted mobility of these patients pose a challenge to the anesthesia team, especially as regards airway management. We describe the clinical case of a pediatric patient diagnosed with Escobar syndrome who underwent two consecutive anesthesia interventions, with evidence of progressive airway anomalies that characterize this syndrome. The case required adaptation, according to the clinical stage of the disease, of the current algorithms used to approach an anticipated difficult airway in pediatrics, and the incorporation of new devices, not described so far in patients with this pathology, as part of the planning and execution phases.

Key words

Escobar Syndrome; Difficult airway; Pediatrics; Anesthesia; Multiple Pterygium syndrome; Case report.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de pterigión múltiple, cuya variante no letal corresponde al síndrome de Escobar, es una enfermedad rara, autosómica recesiva, de incidencia desconocida. Se caracteriza por múltiples anomalías esqueléticas, genitourinarias y orofaciales⁽¹⁾. Las bandas de contractura (pterigion) alrededor de las articulaciones causa la restricción de la movilidad en estos pacientes, además de la asociación a paladar hendido, anquiloglosia, signatia, micrognatia, restricción de la apertura bucal y anomalías de la columna vertebral, entre otros^(2,3), que constituyen un desafío para el equipo anestésico, especialmente en el manejo de la vía aérea. Hay pocos reportes en la literatura y este caso clínico destaca por mostrar anestесias consecutivas en una misma paciente, evidenciando una progresión de la enfermedad que condiciona un abordaje individualizado de la vía aérea, según el estadio clínico de la paciente, adecuando los algoritmos actuales^(4,5) e incorporando dispositivos como el videolaringoscopio y máscaras laríngeas (ML) para intubación, no descritos anteriormente en pacientes con esta patología.

CASO CLÍNICO

Es el caso de una paciente de 11 meses de edad, sexo femenino, diagnosticada con síndrome de Escobar, con peso de 6.200 g y talla de 50 cm, programada para una gastrostomía endoscópica y hernioplastia inguinal bilateral.

En la evaluación prequirúrgica destacó el uso de sonda nasogástrica desde el nacimiento para alimentación, tórax en tonel, pie equinovaro, artrogriposis, disrafia espinal y contracturas en la flexión de las articulaciones que causan una movilidad limitada.

El examen de la vía aérea mostró micrognatia, fisura palatina, disminución de la apertura bucal y rigidez cervical por pterigion (Figura 1).

Figura 1. Primera intervención. 11 meses de edad. Visión lateral de paciente en decúbito supino, en posición neutra, que muestra tórax en tonel, pterigion cervical, micrognatia y orejas de implantación baja.



Fuente. Autores.

En el estudio ecocardiográfico se observó un foramen oval permeable de 3,5 mm; la ecografía renal, el estudio hematológico y de coagulación fueron normales.

El día de la intervención y debido al diagnóstico de vía aérea difícil anticipada se coordinó la asistencia de un otorrinolaringólogo (ORL) para el manejo de vía aérea y posibilidad de abordaje infraglotico de emergencia. El quirófano fue preparado para el manejo de una vía aérea difícil, contando con todos los dispositivos según los planes de manejo propuestos.

La paciente ingresó al quirófano sin premedicación. Se instaló monitorización no invasiva, se realizó inducción inhalatoria con O₂ 100 % y sevoflurano con progresión gradual hasta 7 %, manteniendo la ventilación espontánea. Tras lograr una adecuada profundidad anestésica, se instaló un acceso venoso periférico.

Se comprobó la ventilación adecuada con máscara facial, tras lo cual se le administraron 20 µg/kg de atropina, 1 mg/kg de lidocaína, 2 mg/kg de ketamina y se inició una infusión de 0,2 µg/kg/min de remifentanilo.

Se realizó una nasofibroscopia diagnóstica por ORL en ventilación espontánea con difícil acceso nasofaríngeo, con nasofibroscopio de 2,8 mm, para visualizar la glotis, luego de maniobras de tracción mandibular.

Luego se realizó una videolaringoscopia diagnóstica con CMAC® hoja hiperangulada D-Blade pediátrica (Karl Storz, Modelo 8403 ZX, Alemania), que fue difícil de introducir, pero que permitió una visualización glótica Cormack-Lehane 2, tras reposicionamiento de la paciente y movilización laríngea externa. Se intentó intubación con tubo endotraqueal (TET) de 3,5 mm con balón y conductor, sin lograr pasar las cuerdas vocales. Al segundo intento se logró intubar con TET de 3,0 mm con balón y conductor.

La cirugía se llevó a cabo sin dificultad. Para analgesia posoperatoria se utilizó bloqueio TAP bilateral ecoguiado. Se realizó extubación en quirófano sin incidentes y se trasladó a recuperación posanestésica.

La paciente reingresó a los 2 años de edad para cambio de gastrostomía. Peso 7.500 g y talla 53 cm. El examen físico dirigido de la vía aérea fue de similares características, pero destacó mayor restricción en

Figura 2. Segunda intervención. 2 años de edad. Apertura oral restringida de 12 mm.



Fuente. Autores.

la distancia interincisivos (apertura oral), que era de 12 mm (Figura 2).

El quirófano se preparó de manera similar anticipándose una vía aérea difícil, con ORL presente ante la necesidad de abordaje infraglotico de emergencia. Ingresó al quirófano sin premedicación y se instaló monitorización no invasiva. Se realizó inducción inhalatoria con sevoflurano y FiO₂

100 %, manteniendo ventilación espontánea y se comprobó la correcta ventilación con máscara facial. Se instaló un acceso venoso periférico y se administraron 2 mg/kg de ketamina, 1,3 mg/kg de lidocaína y 2,5 mg/kg de propofol (fraccionado).

La apertura oral restringida no permitió la entrada de la hoja del videolaringoscopio, por lo que se decidió intubación guiada

por fibrobroncoscopio a través de ML para intubación. Se utilizó ML AirQ® #1,5 que entró con dificultad. Se comprobó ventilación adecuada. Se introdujo fibrobroncoscopio FIVE® (Karl Storz) de 3,0 mm con TET 3,5 de mm sin balón enhebrado.

Se visualizó la glotis y se desplazó el TET a través del fibrobroncoscopio, observando la tráquea en todo momento durante su trayecto. Se conectó TET a la capnografía para su verificación. Se retiró la ML usando un estilete tras empujar el TET. Se verificó capnografía y se conectó a ventilación mecánica. La anestesia se mantuvo con sevoflurano y FiO₂ 50 %. El procedimiento se realizó sin dificultad.

La paciente fue extubada en quirófano sin incidentes y trasladada a recuperación.

A los 4 años de edad la paciente fue reevaluada para una nueva intervención, destacando al examen físico mayor restricción de la apertura oral (< 10 mm) y de la movilidad cervical (Figura 3a y 3b).

DISCUSIÓN

El síndrome de Escobar fue descrito por primera vez en 1902 por Bussiere y Fowley; sin embargo, en 1978, Víctor Escobar des-

Figura 3. Tercera evaluación preanestésica a los 4 años de edad. (a) Distancia interincisivos < 10 mm. (b) Visión facial lateral. Apertura oral restringida, micrognatia, rigidez cervical.



Fuente. Autores.

cribió ampliamente sus características clínicas(6,7). Su patogenia es desconocida; no obstante, se ha encontrado una mutación del gen *CHRNA3*, involucrado en la formación de la subunidad gamma del receptor de acetilcolina. Este receptor es fundamental para la señalización entre el nervio y el músculo, por lo que la alteración en la transmisión nerviosa resulta en acinesia o hipocinesia fetal y la subsecuente formación de pterigion y contracturas de las extremidades(2). No está descrita debilidad muscular ni síntomas miasténicos durante el desarrollo en estos pacientes(8).

Las características clínicas son variables, y las más destacables son los pterigion cervicales (95 % de los casos), axilares, en la fosa antecubital, en el área poplitea e intercrural y la sindactilia. También pueden presentar retardo del crecimiento, anquiloglosia (adhesiones entre la lengua y paladar), signatia (bandas congénitas de tejido entre el maxilar y la mandíbula), paladar hendido, lordosis lumbar y escoliosis(7).

El principal desafío para el anestesiólogo radica en el manejo de la vía aérea, así como el potencial acceso venoso difícil, tanto central como periférico, debido a la rigidez y contractura de las extremidades que generan posiciones viciosas. Estos pacientes pueden tener también algún grado de hipoplasia pulmonar y enfermedad restrictiva pulmonar secundaria a cifoescoliosis, cuya severidad aumenta con la edad(3).

La evaluación preanestésica debe estar enfocada por tanto, en la búsqueda activa de factores que puedan dificultar la ventilación con máscara facial, dispositivo supraglótico, intubación o el acceso quirúrgico a la vía aérea. En el caso aquí descrito se destaca micrognatia, fisura palatina, apertura oral disminuida y rigidez cervical. En la primera intervención no existían antecedentes quirúrgicos ni de intervenciones anestésicas previas.

Los planes para el manejo de la vía aérea difícil fueron preparados y revisados por todo el equipo. La Sociedad de Vía Aérea Difícil (DAS)(9) considera tres secciones para el manejo de la vía aérea difícil inesperada: (A) Oxigenación, (B) Intubación, (C) Rescate. En este caso, pese a ser vía aérea difícil anticipada, se intentó seguir el mismo or-

den lógico propuesto por la DAS. En la primera anestesia, para mantener la oxigenación, se mantuvo la ventilación espontánea; una vez se aseguró que la paciente se podía ventilar con máscara facial, se realizó una nasofibroscoopia diagnóstica y una videolaringoscopia con CMAC® hoja hiperangulada tipo D-Blade pediátrica para proceder a la intubación, la cual se logró al segundo intento. Este es el primer caso descrito que utilizó este dispositivo como primera opción. En caso de no haber podido lograr una ventilación adecuada con máscara facial, se consideró la ML como plan B. En caso de lograr ventilar, pero no intubar, se planteó un segundo intento de intubación optimizando la posición y la técnica. De no ser posible, se programó como plan C la intubación a través de ML guiada por fibrobroncoscopio. En caso de no lograr ventilar ni intubar, se planteó el abordaje infraglótico de emergencia por ORL.

En la literatura hay reseñas de población pediátrica en quienes se realizó un intento de intubación por fibrobroncoscopia despierta que no resultó, luego de lo cual se instaló una ML no diseñada para intubación y mediante fibrobroncoscopio se logró pasar TET por ella, asegurando ambos dispositivos como una unidad(10), estrategia que ha sido descrita por otros autores(3); del mismo modo, hay un reporte de intubación con laringoscopia directa(9) y un manejo de vía aérea con ML(2). La disponibilidad de nuevos dispositivos de vía aérea permitió utilizar elementos no descritos en estudios previos, tales como el videolaringoscopio con hoja hiperangulada tipo D-Blade® pediátrica y ML para intubación tipo AirQ® que ya han sido incluidos en algoritmos de manejo de vía aérea pediátrica más actuales(4,5).

Hay reportes de intubación despierta en pacientes adultos con fibrobroncoscopio como primera opción(6,11), técnica descrita en el manejo de vía aérea difícil anticipada. Esto no es aplicable a la población pediátrica, debido a que sus características fisiológicas y la falta de colaboración, sumadas a procedimientos que necesitan intubación, lo cual enfatiza el desafío para el equipo anestésico. Otros estudios consideran la ventilación con ML como una opción razo-

nable cuando no es necesaria la intubación para la cirugía(2).

Estos pacientes pueden requerir múltiples intervenciones a lo largo de su vida, y a diferencia de otros síndromes congénitos en los que el manejo de la vía aérea se facilita con la edad, en estos casos la dificultad es progresiva por el aumento de la rigidez y contractura de las articulaciones(10). Hay un estudio que describe dos casos en que los mismos pacientes presentaron mayor dificultad en el manejo de la vía aérea en intervenciones posteriores; de hecho, en ambos casos se describe, para la segunda anestesia, el uso de la misma estrategia de manejo que resultó efectiva en la primera intervención; sin embargo, en la segunda anestesia su ejecución fue más dificultosa(10). En el caso de este artículo, la posición del tórax y una apertura oral mucho más restringida en la segunda intervención, sumadas a las características físicas de la hoja hiperangulada tipo D-Blade®, la cual, por tener un mayor ángulo, hizo que su inserción fuera imposible, consideración que se debe tener en cuenta en los pacientes con síndrome de Escobar, motivos por los cuales se anticipó el uso de ML con fibrobroncoscopio. Esto refleja que la progresión de la enfermedad puede requerir una nueva aproximación de manejo para cada evento anestésico, ya que un dispositivo que fue exitoso en una ocasión puede no serlo después, como en este caso.

En cuanto a la asociación de este síndrome e hipertermia maligna, hay un estudio con el uso de halotano(12); sin embargo, en todos los otros casos descritos se utilizaron halogenados y no hubo aparición de eventos adversos(2,13,14). A su vez, no se han reseñado incidentes asociados al uso de bloqueadores neuromusculares(3,15).

CONCLUSIONES

En suma, los pacientes con síndrome de Escobar representan un desafío para el equipo anestésico. La planificación en el manejo de la vía aérea requiere un especial cuidado, se deben tener planes claros, con papeles definidos previamente, y una secuencia por seguir que debe ser conocida por todo

el equipo. Estos pacientes pueden requerir múltiples intervenciones, y la dificultad progresiva en el manejo de la vía aérea puede condicionar un abordaje distinto en las anestесias subsiguientes.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Protección de personas y animales

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado

Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes. La representante legal de nuestra paciente ha dado su consentimiento escrito para publicación de este artículo, obtención de antecedentes de ficha clínica y uso de fotografías, resguardando la privacidad de la paciente. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

RECONOCIMIENTOS

Contribución de los autores

ALQ: búsqueda bibliográfica, diseño del artículo, redacción inicial y final del manuscrito, aprobación final del manuscrito.

NLJ: obtención de los datos, búsqueda bibliográfica, redacción final del manuscrito, aprobación final del manuscrito.

VMM: obtención de los datos, redacción final del manuscrito, aprobación final del manuscrito.

Agradecimientos

Ninguno declarado.

Conflictos de interés

Los autores no declaran conflictos de interés.

Apoyo financiero y patrocinio

Ninguno declarado.

REFERENCIAS

1. Arpacı AH, Bozkırlı F, Konuk O. Anesthetic management for escobar syndrome: Case report. *Case Reports Med.* 2011;515719. doi: <https://doi.org/10.1155/2011/515719>.
2. Sethi P, Bhatia PK, Gupta N, Singh K. Multiple pterygium syndrome: Challenge for anesthesiologist. *Saudi J Anaesthesia.* 2016;10:350-2. doi: <https://doi.org/10.4103/1658-354X.174901>.
3. Mathew S, Chaudhuri S, Arun Kumar HD, Joseph TT. Airway management in Escobar syndrome: A formidable challenge. *Indian J Anaesthesia.* 2013;57:603-5. doi: <https://doi.org/10.4103/0019-5049.123336>.
4. Echeverry Marín PC, Engelhardt T. Algoritmo para el manejo de la vía aérea difícil en pediatría. *Colombian Journal of Anesthesiology.* 2014;42:325-34. doi: <https://doi.org/10.1016/j.rca.2014.05.008>.
5. Schmucker Agudelo E, Farré Pinilla M, Andreu Riobello E, Franco Castanyes T, Villaverde Castillo I, Monclus Diaz E, et al. Actualización en el manejo de la vía aérea difícil en pediatría. *Rev Esp Anest Reanim.* 2021;69(8):472-86. doi: <https://doi.org/10.1016/j.redar.2021.05.012>.
6. Daga V, Mendonca C, Choksey F, Elton J, Radhakrishna S. Anaesthetic management of a patient with multiple pterygium syndrome for elective caesarean section. *Int J Obstetric Anesthesia.* 2017;31:96-100. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ijoa.2017.04.005>.
7. Escobar V, Bixler D, Gleiser S, Weaver DD, Gibbs T. Multiple Pterygium syndrome. *American J Diseases Children.* 1978;132:609-11. doi: <https://doi.org/10.1001/archpedi.1978.02120310073016>.
8. Brooke J. Multiple pterygium syndrome, Escobar variant. *Anesthesiologie Und Intensivmedizin.* 2021;62. doi: <https://doi.org/10.19224/ai2021.s183>.
9. Weiss M, Engelhardt T. Proposal for the management of the unexpected difficult pediatric airway. *Paediatric Anaesthesia.* 2010;20(5):454-64. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2010.03284.x>.
10. Kuzma PJ, Calkins MD, Kline MD, Karan SM, Matson MD. The anesthetic management of patients with multiple pterygium syndrome. *Anesthesia Analgesia.* 1996;83(2):430-2. doi: <https://doi.org/10.1097/00000539-199608000-00041>.
11. Stoll WD, Hebbbar L, Marica LS. Anesthetic management of a pregnant patient with multiple pterygium syndrome (Escobar type). *Int J Obstetric Anesthesia.* 2012;21:197-99. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ijoa.2011.12.002>.
12. Robinson LK, O'Brien NC, Puckett MC, Cox MA. Multiple pterygium syndrome: a case complicated by malignant hyperthermia. *Clinical Genetics.* 1987;32(1):5-9. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1987.tb03315.x>.
13. Brooke J, Stoll D W, Kariminejad Ariana. Anaesthesia recommendations for patients suffering from Multiple pterygium syndrome, Escobar variant (internet). (citado 2022 mar 13). Disponible en: <https://www.Orphananesthesia.Eu/En/Rare-Diseases/Published-Guidelines/Escobar-Syndrome/272-Escobar-Syndrome/FileHtml>.
14. Mayhew JF, Mychaskiw G. Escobar syndrome: Is this child prone to malignant hyperthermia? *Paediatric Anaesthesia.* 2009;19(1):69-70. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2008.02856.x>.
15. Ghaffar W, Haq IU, Shahid A, Ismail S. Anaesthetic challenges in a paediatric patient with Escobar syndrome-difficult airway and postoperative pneumothorax. *Turkish J Anesthesiology Reanimation.* 2021;49:486-9. doi: <https://doi.org/10.5152/TJAR.2021.955>.