



## Caso Clínico

### Traumatismo craneoencefálico: Síndrome Richieri-Costa-Pereira

<sup>1</sup>Juan Carlos Gutiérrez-Martínez <sup>2</sup>Cecilia Rojo-López. <sup>3</sup> Jorge Antonio Chávez-Ávila. <sup>12</sup>Medico Anestesiólogo, adscrito al Hospital General del Instituto Mexicano del Seguro Social de Aguascalientes. México. <sup>3</sup>Medico adscrito a la Unidad de Terapia Intensiva. Hospital General del Instituto Mexicano del Seguro Social de Aguascalientes, México.

#### Resumen

Masculino de 25 años de edad, el cual ingresa al servicio de urgencias del hospital, por sufrir accidente en motocicleta. El paciente se impacta sobre un camión. El paciente es portador de un síndrome poco frecuente llamado Síndrome Richieri-Costa-Pereira. Que consiste en múltiples malformaciones de mandíbula y laringe; los huesos de la mandíbula no se unen, dificultades en la comunicación oral. En casos más graves los pacientes no pueden respirar adecuadamente y frecuentemente son candidatos a una traqueotomía. A su ingreso al hospital el paciente no se pudo ventilar, no se pudo intubar, fue rescatado con una mascarilla laríngea y finalmente intubado mediante una intubación retrograda.

**Palabras clave.** Traumatismo craneoencefálico: Síndrome Richieri-Costa-Pereira. Vía aérea difícil, no ventilación no intubación.

#### Abstract

A male overview of 25 years old, who was admitted to the emergency room of the hospital, by accident on a motorcycle. The patient had impacted on a truck. The patient is a carrier of a rare syndrome called syndrome Richieri-Costa-Pereira, consisting of multiple malformations of jaw and larynx; the bones of the jaw do not bind, difficulties in oral communication. In more severe cases patients can not breathe properly and are often candidates for a tracheotomy. Upon arrival at the hospital the patient couldn't be ventilated and, intubation failed, he was rescued with a laryngeal mask and was finally intubated through a retrograded intubation.

**Keywords.** Traumatic brain injury: Richieri-Costa-Pereira syndrome. Difficult airway, no ventilation no intubation.

#### Introducción

El síndrome Richieri-Costa-Pereira fue descrito por primera vez en cinco mujeres consanguíneas, en 1992, por el equipo del médico Antonio Da Costa Pereira, del Hospital de Rehabilitación de anomalías craneofaciales de Bauru, se descubrió en pobladores de la zona de Vale do Paraíba, en el interior Paulista. Los pacientes diagnosticados con esta enfermedad, pertenecen a 17 familias de la región. Aunque formalmente no se encuentran emparentadas, es muy probable que las familias descienden de un ancestro común. La mayoría de las familias afectadas provienen de familias ancestrales del Brasil, (São Paulo State) en donde se han descubierto la mayoría de estos casos.

El síndrome de *Richieri-Costa-Pereira* es una disostosis craneofacial autosómica recesiva, caracterizada por estatura baja, secuencia Robín mandíbula hendida, anomalías de las manos y pies. La hendidura se encuentra en la parte media de la mandíbula, y va acompañada de malformaciones laríngeas, y defectos severos de las extremidades (deficiencias radiales y tibiales). El lado cubital también se ve afectado, desde *clinodactilia* de cinco dedos hasta hipoplasia de quinto dedo, fusión metacarpiana IV/V e hipoplasia del cúbito. También se observa la fusión de los huesos del carpo. La tibia y el peroné pueden ser cortos, resultando en acortamiento *mesomélico* de la extremidad. Pies torcidos y pequeños (figura 2). Sobresale el aspecto de hipoplasia de los pulgares. Los enfermos presentan dedos curvados o de menor tamaño.

*Tabith y Bento-Goncalves* en 1996 informaron de malformación laríngeas. La laringe resulta en obstrucción de las vías respiratorias, debido a una epiglottis ausente o



anormal o pliegues *aritenopiglóticos*. En algunos casos ausencia de cuerdas vocales. Derivado de ello hay persistencia de ronquera además de respiraciones a horcajadas y la sonoridad de la voz se rompe durante el habla (1).

El fenotipo facial se caracteriza por una hendidura media de la mandíbula, *microstomía* (100%), *micrognatia* (100%), paladar hendido (*secuencia de Robin*), ausencia de los incisivos centrales inferiores y oídos prominentes de baja altura (figura 1). La discapacidad en el aprendizaje y el lenguaje se encuentran presente en más del 50% de la población afectada.

El rasgo más característico del síndrome, es la malformación de la mandíbula y de la laringe. Los huesos que normalmente se funden para formar la mandíbula, tienen la forma de una U, no llegan a unirse completamente (2,3).

Figura 1: Tomada de AJMG 2011;155:323-331



Figura 2: Tomada de AJMG 2011;155:323-331



## Caso clínico

**(3:30 h)** Masculino de 25 años de edad, recogido en la vía pública por personal paramédico, al sufrir accidente, manejando su motocicleta se impacta contra camión y es atropellado. Ingresa con ventilación por medio de mascarilla laríngea y ambú, anisocórico, con herida cortante en región temporal derecha, campos pulmonares con crepitaciones bilaterales. Brazo derecho con herida cortante a nivel de codo. Diagnóstico de traumatismo craneoencefálico.

Se le administro midazolam 5 mg/h y difenilhidantoína 1 g, se retira mascarilla laríngea. Múltiples intentos de intubación traqueal (al menos 10), requiere maniobras de reanimación cardiopulmonar con aplicación de atropina y adrenalina a las cuales responde. Se recoloca mascarilla laríngea y se mantiene con ventilación mecánica. Los datos de laboratorio a su ingreso se muestra en (Tabla 1).



Tabla 1. Datos de laboratorio

Horario	Hb G/dL	Hto%	Plaquetas Mm3	Leucositos Mil/mm3	Linfositos %	Tp seg	Tpt seg	Glucosa Mg/dL	Creatinina Mg/dL
3.30 h	15.3	46.6	268	11.6	173	14.1	26.2	125	0.8
Amilasa	Lipasa U/L	Tgp	Tgo	Cl	Na	K	Mg		
53	105	431	576	105	142	34	142		
Signos Vitales	Frecuencia cardiaca	Frecuencia respiratoria	Tensión arterial	Temperatura					
	145 Por min.	22 Por min.	140/90 Mm Hg	36.5°C					
Gasometría	Ph	PCO2	PO2	CO2	HCO3	EB	Saturación		
	717	411	315	162	149	-12	0.47		
Signos vitales 7.30H	Frecuencia cardiaca	Frecuencia respiratoria	Tensión arterial	Temperatura	Saturación de O2				
	140 Por min.	20 Por min.	100/50 Mm HG	36°C	0.93				

La tomografía axial computarizada mostro, edema cerebral severo, contusión hemorrágica temporal derecha, fractura temporal, maxilar con pérdida de continuidad ósea, enfisema subcutáneo en cuello, fractura del esternón en su tercio superior y contusión pulmonar izquierda, (Figura 7), abdomen sin lesiones ni liquido libre.

A las **7:30 h**, Se observó disociación toracoabdominal, rudeza respiratoria. Se retira nuevamente mascarilla laríngea se intenta nuevamente intubación traqueal, encontrando *macroglosia*, no es posible intubación, se intenta intubación retrograda sin éxito.

**9:00 h**, se solicita apoyo anestesiología para intubación de paciente. *Ramsay* de seis, *Glasgow* tres. Se observa malformación *craneofacial con micrognatia*, ausencia de pabellón auricular izquierdo, valoración **LEMON** (con abrasiones en labios, restos sanguíneos, sonda nasogástrica, distancia interincisivos tres, distancia mentohioidea uno, tiroioidea uno, mallampati no valorable, hipertrofia amigdalina no hay presencia de collarin), clasificación Hans (ventilación difícil con ambú y dos operadores).

Figura 3: Mascarilla laríngea con videocámara (Intubación fallida)



Ventilación manual con mascarilla facial y ambú a cuatro manos. Se realiza primer intento de intubación otrotraqueal con *videolaringoscopio totaltrack* con introducción difícil, la ventilación fue adecuada, pero no se logró ver epiglotis a través del *totaltrack*, anatomía distorsionada, por lo que se aborta intento (Figura 3,4).



El segundo intento se realizó con un *vividtraq*, observando hipertrofia amigdalina, múltiples restos sanguíneos, y no es posible visualizar estructuras faríngeas. Tercer intento de intubación pero ahora por vía retrograda, con equipo *Arrow* de cateterismo venoso central. Se localiza cartílago cricoides, se llena jeringa con tres mL de solución salina, se inserta aguja cefálica hasta aspirar aire, luego se insertó la guía metálica con técnica de *Seldinger*, hasta verla por boca. Posteriormente se montó un tubo traqueal del número seis con neumotaponador sobre la guía metálica, y se desplazó caudalmente hasta entrar a la tráquea y se retiró la guía metálica. (Figura 5,6).

Figura 4: Datos clínicos de vía aérea difícil



Figura 5: Intubación retrograda



Figura 6: Paso del tubo traqueal a través de la guía metálica



Posteriormente y ya con la vía aérea (VA) asegurada se decidió realizar **traqueotomía** en la misma área de urgencias, la cual resultó efectiva. El paciente pasó a la Unidad de Cuidados Intensivos del mismo hospital. Luego de cinco días de manejo médico el paciente pasó al pabellón de neurocirugía.

Neumología reportó los siguientes datos en la *broncoscopia*, para valoración de estoma y de VA. No se observa epiglotis, inserción baja de la lengua, *macroglosia*, en el fondo edema brillante en sitio donde deberían verse cuerdas bucales, sin identificar anatomía ni movilidad, a nivel de estoma sin sangrado, carina sin residuos sanguíneos, solo secreción bronquial, árbol traqueo bronquial sin lesiones ni malformaciones, por lo que se hace el diagnóstico de síndrome de *Richieri Costa Pereira*.



Figura 7: Rx que muestra contusión de tórax



## Discusión

La VA se define como aquella situación clínica en la que un anestesiólogo convencionalmente entrenado, experimenta dificultad para ventilar a un paciente vía mascarilla facial o para la colocación de un tubo en la tráquea o ambos. La intubación fallida puede ocurrir en cerca de uno por cada 2000 pacientes en situaciones de urgencia. El manejo fallido de la VA es el factor más importante para morbilidad por anestesia, la cual involucra desde, daño dental, aspiración del contenido gástrico, traumatismos de la vía respiratoria, VA quirúrgica imprevista, hipoxia, lesión cerebral, paro cardíaco y muerte. La dificultad para ventilar a un paciente con mascarilla facial es rara, varía en un rango de 0.9% a 7.8% y obedece a varias causas como, mascarilla facial inadecuada, sellado facial incorrecto, excesiva cantidad de gas, excesiva resistencia al paso del oxígeno, abundantes pliegues orofaríngeos, cuello corto, lengua grande, aumento de tejido graso en cuello y cara, etc (4).

El desconocimiento de las escalas de valoración de la VA, la falta de aplicación de las mismas, el enfermo inconsciente, y la ausencia de familiares cercanos para obtener datos clínicos del paciente, nos hace más complicado identificar aquellos pacientes con potenciales predictores positivos de VA difícil. El mantenimiento de la oxigenación es primordial y básico en cualquier paciente en quien se manipule la VA. Algunas maniobras básicas para mejorar la oxigenación son: subluxación mandibular, colocación de una cánula de *Guedel*, una sonda nasofaríngea, la utilización de un supraglóticos con acceso

gástrico, un videolarinoscopio, un fibroscopio con un acceso *infraglótico* que nos permite mantener el aporte necesario de oxígeno, con lo cual podemos evitar que el paciente llegue a escenarios de hipoxia severa, lo cual puede dejar como secuela daño cerebral permanente, paro cardiorrespiratorio y/o muerte.

La intubación traqueal sigue siendo el “estándar de oro” en situaciones de urgencia donde está comprometida la VA y la vida del paciente. Existen otros métodos de intubación alternativos que son empleados de acuerdo al estado de conciencia del paciente, la cooperación y la urgencia del caso (5).

En el manejo de este paciente nos enfrentamos a una VA complicada de urgencia fuera de quirófano en donde la intubación traqueal es indispensable para conservar la vida. El paciente portador de un collarín incrementa la incidencia de complicaciones para la intubación, un ejemplo claro de ellos es que un *Cormack-Lehane* de III puede pasar a IV. La dificultad para intubar un paciente en las salas de urgencia ha sido descrita como diez veces más frecuente, por las razones que ya mencionamos anteriormente.

Presentamos el caso de un paciente con una VA complicada no ventilable no intubable en donde una mascarilla laríngea con videocámara, permitió rescatar al paciente de eventos de hipoxia grave. Situación que ha sido descrita, aunque la intubación no fue posible (6).

La colocación de una mascarilla laríngea (ML) desde el inicio fue bien indicada como lo marcan la mayoría de los algoritmos de manejo de la VA. El mismo algoritmo describe que el paciente puede ser intubado pasando un fibroscopio a través de la ML, pero el tipo de ML utilizada es solo de ventilación y no de ventilación e intubación, sin embargo en la mayoría de los hospitales de nuestro medio, el fibroscopio están fuera del alcance del anestesiólogo. En nuestra unidad existe un fibroscopio que esta solo a cargo del al servicio de neumología, por lo tanto esta posibilidad fue descartada.

Sin embargo el número de intentos de intubación realizados en este paciente, superan con mucho lo permitido actualmente, hoy solo se permite hacer dos o tres maniobras de laringoscopias convencionales, antes de pasar a otro método de intubación. Prioritariamente en este paciente con posible daño cervical en donde la intubación traqueal debe realizarse asumiendo una posible lesión cervical. Se ha descrito que la tracción del laringoscopio produce desplazamientos entre C1 y C4,



Por lo que hay que considerar que bajo estas circunstancias existe 2-3% de posibilidades de tener una lesión cervical mediante la manipulación intempestiva de la vía aérea (7).

La última posibilidad en un caso como este y al no disponer de un fibroscopio y después de tres intentos fallidos, o de agotar otras posibilidades, se procede a una VA quirúrgica. El acceso quirúrgico consiste en realizar una cricotiroidotomía por punción. Situación que fue realizada con éxito.

## Referencias

1. Tabith A, Guedes de Azevedo Bento-Goncalves C, Laryngeal malformation in the Richieri-Costa-Pereira acrofacial dysostosis: Description of two new patients. *AJMG* 2003;122A:133-138.
2. Favaro FP, Alvizi L, Zechi-Ceide RM, Bertola D, Felix TM, De Souza J, et al. A noncoding expansion in EIF4A3 causes Richieri-Costa Pereira Syndrome a craniofacial disorder associated with limb defects. *The American Journal of Human Genetics* 2014;94:120128.
3. Pinheiro Favaro F, Zechi-Ceide R, Wenceslau Alvarez C, Luciana PM, Antunes LFB, Richieri-Costa A. Richieri-Costa-Pereira syndrome: A unique acrofacial dysostosis type. An overview of the Brazilian cases. *Figura 1: Tomada de AJMG* 2011;155:323-331
4. Practice Guidelines for management of the difficult airway. An updated report by the American Society of Anesthesiologists. Task Force on management of the difficult Airway. American Society of Anesthesiologists, Inc. Lippincott Williams & Wilkins. *Anesthesiology* 2013;118:251-270.
5. Dunham CM, Barraco RD, Clark DE, Daley BJ, Davis FE, Gibbs MA, et al; For the EAST practice management guidelines work group. Guidelines for emergency tracheal intubation immediately after traumatic injury. *J Trauma* 2003;55:162-179.
6. Benger J. NAP4 Chapter 10: Airway management in the emergency department and remote hospital locations. Report and findings of the 4th National Audit Project (NAP4) of The Royal College of Anaesthetists. (2013)
7. Benger J. NAP4 Chapter 10: Airway management in the emergency department and remote hospital locations. Report and findings of the 4th National Audit Project (NAP4) of The Royal College of Anaesthetists. (2013)