

SINDROME DI RETT, PROBLEMATICHE ANESTESIOLOGICHE: CASE REPORT

L. Pietropaoli°, C. Di Marco°, M. Zolotaki°, G. Degan°, M. Castellani°, A. Pirolì°, A. Ciccozzi°, F. Marinangeli°

° Dipartimento di Medicina clinica, Sanità pubblica, Scienze della vita e dell'ambiente L'Aquila

Introduzione

La sindrome di Rett è una malattia neurologica ereditaria (legata al cromosoma X) che colpisce il sesso femminile e si manifesta con ritardo mentale, convulsioni, disturbi del movimento, comportamento autistico e respirazione anormale (1). Sintomi comuni sono anche bruxismo, crisi oculogire, parkinsonismo e distonia, mentre mioclono e coreoatetosi si manifestano di rado (2). Per tanto tali pazienti necessitano di particolare attenzione sia nella preparazione preoperatoria che nella gestione intraoperatoria.

Metodi

Una paziente di 29 anni, affetta da sindrome di Rett, veniva proposta per intervento di rimozione dei denti inclusi e bonifica del cavo orale in Anestesia Generale. In anamnesi riferiva tre interventi di artrodesi vertebrale per cifoscoliosi severa con ricovero in terapia intensiva a causa di ricorrenti broncopolmoniti per le quali la paziente era stata sottoposta, in quelle occasioni, a tracheostomia. All'esame fisico le vie aeree erano mal valutabili con impossibilità di eseguire laringoscopia. La paziente presentava evidente asimmetria della gabbia toracica ed un atteggiamento in flessione con mani congiunte, arti inferiori flessi e rigidità muscolare. Unica terapia assunta era la Carbamazepina 200 mg due volte al dì. La paziente arrivava in sala operatoria tranquilla benché senza premedicazione. In sala venivano somministrati 5 mg di Ipnovel e.v. sotto attento monitoraggio della saturazione d'ossigeno. Previa somministrazione di mepivacaina 50 mg endobronchiale, si eseguiva intubazione orotracheale con tubo armato spiralato 7 mm di diametro mediante fibrobroncoscopio, successivamente veniva indotta l'anestesia con 200 mg di TPS, 3 mg di Ipnovel. La paziente veniva poi curarizzata con rocuronio 30 mg e mantenuta in ventilazione meccanica controllata (AutoFlow mode: Vt di 500 ml x 12 atti/min in circuito semiaperto) con 2% in volume di sevoflurano. Incannulata arteria radiale destra si eseguiva monitoraggio IBP.

Risultati e le Conclusioni.

I pazienti con sindrome di Rett presentano una normale modalità di crescita e di sviluppo appena dopo la nascita. Tuttavia, molte delle caratteristiche cliniche insorgono già durante i primi 6-18 mesi, periodo nel quale compaiono microcefalia, diminuzione del tono muscolare, diminuzione del contatto visivo e comportamento disattento. Durante la crescita, il ritardo mentale e i tratti autistici peggiorano. Immobilità, aritmia respiratoria (iperventilazione, apnea periodica), disfunzioni intestinali (peristalsi, atonia esofageo, stitichezza, etc.), spasticità, contrazione congiunta e aritmie appaiono con il progredire della malattia (3). Sono diversi i punti da considerare per la gestione anestesiológica dei pazienti con sindrome di Rett. La presenza di scoliosi (spesso grave), la scarsa tonicità muscolare e le anomalie della respirazione che vanno da iperventilazione, mediata centralmente, fino all'apnea (4), rendono necessaria una attenta valutazione preoperatoria dello stato delle vie respiratorie e della saturazione di ossigeno (5). A tali fattori possiamo sommare l'alto rischio di polmonite ab ingestis, durante l'induzione, a causa dell'atonia dello sfintere esofageo. Non di rado si è osservato che tali pazienti tendono ad essere molto sensibili a sedativi ed anestetici, Konarzewski & Misso hanno segnalato risvegli intraoperatori nei pazienti con sindrome di Rett (6,7). In conclusione a quanto sopraccitato, nel presente caso l'intubazione prevista difficile è stata eseguita sotto guida broncoscopica e affidata a mani esperte; l'anestesia è stata condotta sotto

stretto monitoraggio dei parametri vitali e mantenendo un'adeguata profondità del piano anestesiológico, mentre, a fine intervento, la paziente veniva trasferita in Terapia Intensiva per lo svezzamento dalla ventilazione meccanica.

Bibliografia

1. Hagberg B. Rett syndrome: clinical peculiarities and biological mysteries. *Acta Paediatr.* 1995;84:971–976.
2. FitzGerald PM, Jankovic J, Percy AK. Rett syndrome and associated movement disorders. *Mov Disord.* 1990;5:195–202.
3. Jellinger KA. Rett Syndrome -- an update. *J Neural Transm.* 2003;110:681–701.(4). Pierson J, Mayhew JF. Anesthesia in a child with Rett syndrome: a case report and literature review. *AANA J.* 2001;69:395–396.
4. Dearlove OR, Walker RW. Anaesthesia for Rett syndrome. *Paediatr Anaesth.* 1996;6:155–158.
5. Konarzewski WH, Misso S. Rett syndrome and delayed recovery from anaesthesia. *Anaesthesia.* 1994;49:357.
6. Seavello J, Hammer GB. Tracheal intubation in a child with trismus pseudocamptodactyly (Hecht) syndrome. *J Clin Anesth.* 1999;11:254–256.
7. Guyuron B, Dinner MI. Bronchoscopic intubation of patients with trismus. *Ann Plast Surg.* 1983;10:386–390.