



MANEJO DE VÍA AÉREA DIFÍCIL EN NIÑO CON RUBINSTEIN TAYBI A GRAN ALTURA: REPORTE DE CASO.

DIFFICULT AIRWAY MANAGEMENT IN A PEDIATRIC RUBINSTEIN TAYBI PATIENT AT HIGH ALTITUDE: CASE REPORT

Carla Daniela Choque Pardo*^{ip}, Roxana Sullca Torrez**^{ip}

*Médico Anestesiólogo Pediatra. Hospital del Niño Dr. Ovidio Aliaga Uría, La Paz - Bolivia.

**Médico Residente Anestesiología. Hospital General San Juan de Dios Corea, Oruro - Bolivia.

Correspondencia: draroxanamedicare@gmail.com, (591) 67698387.

Recibido: 24/04/2026

Aprobado: 15/05/2026

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es una entidad genética autosómica dominante infrecuente (1:100.000–125.000 recién nacidos vivos). Sus rasgos craneofaciales (macroglosia, retrognatia, paladar ojival y dismorfias nasales) configuran una vía aérea difícil anticipada. Lo distintivo de este caso radica en el manejo en altura (La Paz, 3.640 msnm), escenario escasamente documentado en la literatura latinoamericana. **Presentación del caso:** Niña de 9 años, 25,2 kg, ASA II, con SRT, pectus excavatum sin repercusión hemodinámica y caries múltiple, programada para tratamiento dental integral bajo anestesia general. La vía aérea evidenció macroglosia franca; Mallampati no aplicable. Se realizó inducción inhalatoria con sevoflurano preservando ventilación espontánea, complementada con propofol, lidocaína y remifentanilo. La intubación nasotraqueal requirió tres intentos con calibres decrecientes (TET 5,0–4,5–4,0), exitosa por fosa nasal izquierda con TET 4,0, sin sangrado. **Discusión:** El caso ilustra los retos anestésicos propios del SRT y la necesidad de individualizar la evaluación preoperatoria. Las limitada aplicabilidad de escalas predictivas en pediatría obligan a basar la estrategia en los rasgos sindrómicos. La inducción inhalatoria con sevoflurano asociada a infusión endovenosa de remifentanilo, manteniendo la ventilación espontánea, junto con la disponibilidad de material para vía aérea difícil, permitió una intubación exitosa mediante el uso de tubos de calibres decrecientes.

ABSTRACT

Introduction: Rubinstein-Taybi syndrome (RTS) is a rare autosomal dominant genetic condition (incidence: 1:100,000–125,000 live births). Its craniofacial features (macroglossia, retrognathia, high-arched palate, and nasal dysmorphism) suggest a potentially difficult airway. This case is notable for its management at high altitude (La Paz, 3,640 meters above sea level), a setting rarely documented in Latin American literature. **Case presentation:** A 9-year-old girl (25.2 kg, ASA physical status II) with RTS, pectus excavatum (without hemodynamic impact), and multiple dental caries was scheduled for comprehensive dental treatment under general anesthesia. Airway assessment revealed marked macroglossia; the Mallampati score was not applicable. An inhalational induction with sevoflurane was performed while preserving spontaneous ventilation, supplemented by propofol, lidocaine, and remifentanyl. Nasotracheal intubation required three attempts using progressively smaller tube sizes (endotracheal tube [ETT] sizes 5.0, 4.5, and 4.0); the procedure was successfully completed via the left nostril using a size 4.0 ETT, without bleeding. **Discussion:** This case illustrates the anesthetic challenges associated with RTS and the need to tailor the preoperative assessment to the individual patient. Inhalational induction while maintaining spontaneous ventilation, along with the availability of difficult airway equipment, enabled successful intubation using progressively smaller tube sizes.

Palabras clave: Síndrome de Rubinstein Taybi; Anestesia; Vía aérea difícil; Intubación nasotraqueal.

Keywords: Rubinstein Taybi syndrome; Anesthesia; Difficult airway; Nasotracheal intubation.

Introducción

El síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es un trastorno del desarrollo multisistémico causado por variantes heterocigotas patogénicas en el gen CREBBP (cromosoma 16p13.3, tipo RTS1) o en el gen EP300 (cromosoma 22q12.2, tipo RTS2), ambos codificantes de coactivadores transcripcionales con función acetiltransferasa de histonas (1,2). La mayor parte de los casos corresponde a mutaciones de novo, con una prevalencia estimada de 1 en 100.000 a 125.000 recién nacidos vivos (3). La descripción original data de 1963, cuando Jack Rubinstein y Hooshang Taybi identificaron una constelación fenotípica que incluía pulgares y primeros dedos del pie anchos, alteraciones faciales específicas y discapacidad intelectual de grado variable (4).

El fenotipo clásico comprende rasgos craneofaciales como cejas arqueadas con pestañas largas, nariz en pico con columela baja, fisuras palpebrales hacia abajo, paladar ojival, macroglosia y micrognatia o retrognatia variable (1,2). A nivel sistémico, alrededor de un tercio de los pacientes presenta cardiopatías congénitas, y son frecuentes las infecciones respiratorias recurrentes atribuibles a microaspiraciones o reflujo gastroesofágico (5). El primer consenso internacional sobre diagnóstico y manejo del SRT, publicado en 2024 en el Journal of Medical Genetics, estableció criterios cardinales y de apoyo, además de recomendaciones de seguimiento multidisciplinario (1).

Desde la perspectiva anestésica, el SRT plantea retos que emanan de las anomalías craneofaciales: la macroglosia franca, la posible retrognatia, el paladar alto y las variaciones nasales dificultan la ventilación con mascarilla, la laringoscopia directa y la intubación nasotraqueal (5, 6, 7). A ello se suma la imposibilidad frecuente de aplicar escalas predictivas como Mallampati en pacientes pediátricos no colaboradores, lo que obliga a fundamentar la estrategia en los rasgos clínicos del síndrome más que en índices cuantitativos (8). Otros hallazgos relevantes, como el pectus excavatum (presente en una fracción de los pacientes), pueden requerir evaluación cardio-

lógica y respiratoria adicional antes de la intervención (9).

La cirugía dental bajo anestesia general es una indicación recurrente en este síndrome, dado que las anomalías dentales y la cooperación limitada impiden el tratamiento ambulatorio convencional (7). Se presenta el caso de una paciente pediátrica con SRT y pectus excavatum sin repercusión hemodinámica, sometida a tratamiento dental integral bajo anestesia general, con manejo exitoso de vía aérea difícil nasotraqueal en tres intentos.

El aporte de este caso reporte radica en documentar el abordaje en altura (La Paz, 3.640 msnm) escenario con escasa representación en la literatura anestésica latinoamericana.

Presentación del caso

Paciente femenina de 9 años, procedente de La Paz, Bolivia, cuenta con diagnóstico de síndrome de Rubinstein Taybi establecido por fenotipo clínico característico, sin confirmación genética previa por limitaciones de acceso a estudios moleculares en el sistema público. La madre niega alergias medicamentosas conocidas y refiere anestesia general previa para tratamiento dental integral cuatro años antes, sin complicaciones. Sin medicación habitual al momento de la intervención.



Figura 1. *Facies del paciente en el período preoperatorio. Se aprecian rasgos fenotípicos del SRT: cejas arqueadas con pestañas largas, nariz en pico con columela proyectada y boca entreabierta con protrusión lingual compatible con macroglosia.*

Evaluación preanestésica y hallazgos clínicos: Clasificación ASA II. Peso: 25,2 kg. Laboratorios preoperatorios: hemoglobina 13,6 g/dL, hematocrito 41%. Presión arterial basal: 83/54 mmHg. Valoración cardiológica: riesgo quirúrgico habitual, sin evidencia de compromiso hemodinámico significativo ni cardiopatía estructural relevante a pesar del pectus excavatum. Volumen sanguíneo circulante (VSC) calculado: 1.750 mL; pérdida sanguínea aceptable (PSA): 466 mL. La evaluación específica de la vía aérea arrojó los hallazgos resumidos en la Tabla 1.

Tabla 1. Evaluación clínica de la vía aérea en la paciente con SRT.

PARÁMETRO EVALUADO	HALLAZGOS
Perfil facial	Sin micrognatia severa evidente; no se descarta retrognatia leve
Relación maxilomandibular	Aparentemente conservada
Lengua	Macroglosia franca, con posible impacto en ventilación con mascarilla y laringoscopia.
Paladar	No valorable directamente; asociado frecuentemente a paladar ojival/alto en SRT.
Dentición	Mal estado general, con múltiples caries.
Distancia tiromentoniana	No valorable por cooperación limitada
Protrusión mandibular	No valorable por edad y falta de cooperación
Movilidad cervical	Conservada, sin limitación aparente
Implantación auricular y rasgos sindrómicos	Sin alteraciones evidentes adicionales
Mallampati	No aplicable en paciente pediátrica no colaboradora

Ante la imposibilidad de aplicar escalas predictivas convencionales, la planificación se fundamentó en los rasgos craneofaciales y en la experiencia previa registrada. Se decidió intubación nasotraqueal con disponibilidad de tubos de calibres decrecientes y equipamiento de rescate para vía aérea difícil (8,9).



Figura 2. Pectus excavatum de la paciente con rasgos cardinales del SRT.

Razonamiento diagnóstico, barreras y pronóstico Los métodos diagnósticos aplicados incluyeron exploración física dirigida, revisión de antecedentes anestésicos previos, hemograma preoperatorio y valoración cardiológica con electrocardiograma y evaluación clínica.

La confirmación genética mediante secuenciación de CREBBP o EP300 no se realizó por limitaciones de acceso y costo en el sistema público de salud, aunque el fenotipo observado es consistente con los criterios cardinales del consenso internacional de 2024 (1,12).

Se identificó 1 barrera relevante durante la evaluación. La barrera cognitiva, derivada de la discapacidad intelectual inherente al síndrome, impidió la colaboración para escalas predictivas de vía aérea y limitó la valoración subjetiva del dolor.

En el razonamiento diagnóstico preoperatorio se consideraron diagnósticos diferenciales compatibles con fenotipos sindrómicos superpuestos (como Cornelia de Lange, Floating Harbor y Say Barber Biesecker), descartados clínicamente por la presencia combinada de pulgares y primeros dedos anchos, rasgos faciales característicos y retraso psicomotor global (1,3).

Desde el punto de vista pronóstico, la expectativa de vida en SRT es cercana a la de la población general cuando se mantiene un seguimiento multidisciplinario adecuado (1,3). Los riesgos a mediano y largo plazo incluyen infecciones respiratorias recurrentes, obesidad, trastornos del sueño, queloides y un riesgo aumentado de tumores benignos y malignos de baja frecuencia (1,3). En el plano anestésico, cada intervención futura debe considerarse como vía aérea difícil anticipada, y requerirá reevaluación preanestésica exhaustiva, especialmente si aparecen cambios en el pectus excavatum, nueva patología cardiovascular o desarrollo de obesidad.

Manejo transanestésico: La paciente ingresó tranquila al quirófano. Se efectuó monitorización básica tipo I (ECG, SpO₂, presión arterial no invasiva). Signos vitales basales: frecuencia cardíaca 89 lpm, frecuencia respiratoria 20 rpm, saturación de oxígeno 93% (valor esperado para la altitud de La Paz, 3.640 msnm 88 %-94%), presión arterial 84/54 mmHg. No se administró premedicación previa. Se inició inducción inhalatoria con sevoflurano a 2, 4 y 6 vol% en volumen inhalatorio, manteniendo ventilación espontánea durante todo el proceso de inducción. Alcanzada la profundidad anestésica adecuada, se canalizó vía venosa periférica en miembro superior izquierdo con catéter N° 22. Se completó la inducción con lidocaína 1 mg/kg intravenosa, propofol 2 mg/kg y remifentanilo en infusión a 0,2–0,3 mcg/kg/min. Se verificó la permeabilidad de ambas fosas nasales mediante hisopos estériles y se evidenció mayor permeabilidad en la fosa nasal izquierda. Se realizó laringoscopia directa con hoja Macintosh N.º 3. Previa lubricación de la fosa nasal con lidocaína en gel, se efectuaron tres intentos de intubación nasotraqueal: el

primero, con tubo endotraqueal (TET) N° 5,0, fue fallido al no poder avanzar a través de la fosa nasal izquierda; el segundo intento, con TET N.º 4,5, tampoco tuvo éxito por la misma fosa. En el tercer intento, con TET N° 4,0 con globo, se logró la intubación nasotraqueal a través de la fosa nasal izquierda. Durante el procedimiento se evidenció paladar en ojiva, sin sangrado. La intubación se completó exitosamente, con signos vitales estables en todo momento. El tubo fue fijado con técnica cruzada, y se inició ventilación mecánica en modo presión controlada (PCV): presión inspiratoria 12–15 cmHO, frecuencia respiratoria programada 16–20 rpm, PEEP 4 cmHO.

El mantenimiento anestésico se realizó con sevoflurano 1–2% en volumen inhalatorio y remifentanilo en perfusión continua a 0,1–0,15 mcg/kg/min. Los fármacos adyuvantes administrados durante el procedimiento fueron: cefazolina 30 mg/kg (profilaxis antibiótica), dexametasona 0,15 mg/kg (prevención de edema de la vía aérea superior y antiemético), Metamizol 20 mg/kg (analgesia perioperatoria), ondansetrón 0,15 mg/kg (profilaxis antiemética) y ácido tranexámico 10 mg/kg (profilaxis hemostática en cirugía oral).

La emersión fue espontánea, con recuperación adecuada del automatismo ventilatorio, lo que permitió la extubación sin complicaciones. Durante el traslado a la unidad de recuperación posanestésica (URPA) se administró oxígeno suplementario por cánula nasal a 2 L/min. En la URPA se mantuvo monitorización por 30 minutos con aporte de oxígeno suplementario por cánula nasal a 1–2 L/min titulado para mantener SpO₂ ≥92%, valor consistente con los rangos basales esperados para la población pediátrica residente en altura. La saturación se mantuvo estable en 93–96% durante todo el período, sin episodios de desaturación significativa ni laringoespasma. El oxígeno suplementario se retiró progresivamente antes del egreso de la URPA, manteniendo la paciente SpO₂ basal (93%) al aire ambiente. El dolor posoperatorio, valorado con escala conductual FLACC dada la limitación cognitiva, se mantuvo en rangos leve fue menor a 2 sin presencia de náuseas o vómitos.

Discusión

El SRT representa uno de los síndromes genéticos con mayor implicación anestésica en la práctica pediátrica. Las anomalías craneofaciales características (macroglia, retrognatia variable, paladar ojival y dismorfias nasales) son el sustrato anatómico de una vía aérea difícil que puede presentarse tanto en la ventilación con mascarilla como en la laringoscopia e intubación (5,6). En el caso presentado, la macroglia franca visible fue el hallazgo dominante de la evaluación preanestésica y condicionó la selección de la técnica anestésica desde el inicio.

Un aspecto relevante en la evaluación de estos pacientes es la imposibilidad práctica de aplicar escalas predictivas convencionales de vía aérea difícil, como la clasificación de Mallampati, en niños no colaboradores. Esta limitación, reconocida en las guías actuales de vía aérea difícil pediátrica, obliga a fundamentar la predicción en los rasgos sindrómicos y en la revisión de antecedentes anestésicos previos (8,9). En este caso, el antecedente de una anestesia general sin complicaciones cuatro años antes aportó información valiosa (aunque no garantizaba condiciones idénticas) y motivó la elección de un abordaje similar con medidas de seguridad adicionales.

La inducción inhalatoria con sevoflurano asociada a infusión endovenosa de remifentanilo es la técnica ampliamente utilizada en pediatría cuando se anticipa dificultad para el manejo de la vía aérea, porque preserva la ventilación espontánea hasta alcanzar la profundidad anestésica suficiente (5, 6,10). A diferencia de la inducción intravenosa con relajantes neuromusculares, el sevoflurano permite interrumpir la inducción si se detecta obstrucción o si la ventilación resulta imposible, lo que otorga un margen de seguridad en escenarios de vía aérea incierta (9,10). El perfil hemodinámico favorable y la rápida recuperación de la conciencia en caso de abortar el procedimiento son ventajas adicionales en este contexto (10).

La intubación nasotraqueal requirió tres intentos con calibres decrecientes. Este patrón (que refleja variaciones anatómicas en las fosas

nasales más que dificultad laringoscópica) está documentado en casos de SRT y en síndromes con dismorfias nasales similares (5, 6, 7). La selección progresiva de calibres menores es una conducta correcta, y la resolución en tres intentos con material convencional fue un resultado favorable. Las guías de la Sociedad Americana de Anestesiología de 2022 recomiendan limitar los intentos de intubación y considerar de manera temprana dispositivos alternativos (videolaringoscopia, fibroscopio flexible) cuando el primer o segundo intento fracasan (9). En el caso analizado, la disponibilidad de este equipamiento como respaldo, aunque no fue necesario utilizarlo, es parte de la preparación estándar ante vía aérea difícil anticipada (13).

El pectus excavatum, presente en la paciente, es una anomalía de la pared torácica anterior que puede asociarse a compresión cardiopulmonar variable según su gravedad. La evaluación preoperatoria mediante valoración cardiológica (que en este caso descartó compromiso hemodinámico significativo) es obligatoria antes de cualquier intervención quirúrgica bajo anestesia general (11). En el contexto del SRT, la coexistencia de pectus excavatum añade una capa adicional de complejidad a la evaluación perioperatoria, que debe abordarse con un enfoque multidisciplinario (1).

La macroglia, además de su impacto en la vía aérea, puede dificultar el retiro del tubo endotraqueal si hay edema lingual posoperatorio. La dexametasona administrada en este caso cumple un doble propósito: reducir el edema de la vía aérea superior (especialmente relevante tras maniobras de intubación múltiple) y contribuir a la profilaxis antiemética (5). El uso de ácido tranexámico se consideró adecuado por el riesgo hemorrágico asociado a la cirugía oral con extracciones dentarias, mientras que la cefazolina proporcionó la profilaxis antibiótica estándar para este tipo de procedimiento. El elemento que distingue este caso de otros reportes publicados sobre manejo anestésico en SRT es el escenario de altura (La Paz, 3.640 msnm), donde la presión barométrica reducida (alrededor de 495 mmHg) y la consecuente

menor presión parcial de oxígeno inspirado condicionan una hipoxia hipobárica crónica fisiológicamente compensada en la población residente. Los valores basales de SpO₂ en niños sanos a esta altitud se sitúan habitualmente entre 88% y 94%, cifras que serían interpretadas como hipoxemia significativa al nivel del mar. En el SRT, esta condición ambiental se superpone a una vía aérea anatómicamente comprometida y al riesgo aumentado de eventos respiratorios perioperatorios descritos en el síndrome (5,6). El manejo anestésico en altura exige, por tanto, ajustar la oxigenoterapia perioperatoria (incluida la preoxigenación, el aporte intraoperatorio y el oxígeno suplementario durante el traslado y la URPA), redefinir los umbrales de alarma de los monitores para evitar falsas señales de desaturación y mantener una vigilancia estrecha durante la fase de emersión, momento en el que la disminución del estímulo ventilatorio puede precipitar desaturaciones más profundas que en pacientes a baja altitud.

Desde la perspectiva del manejo integral, la comunicación preoperatoria del equipo de anestesiología con el servicio de odontopediatría, la planificación anticipada del material necesario y la participación de un anestesiólogo con experiencia en vía aérea difícil pediátrica fueron factores determinantes. El consenso internacional de 2024 sobre SRT subraya la importancia del abordaje multidisciplinario y de la anticipación de los riesgos anestésicos en cada intervención (1,2).

Como conclusiones podemos decir que este caso deja cuatro lecciones principales. Primero, que en el SRT la sola presencia de rasgos sindrómicos craneofaciales obliga a tratar cada acto anestésico como una vía aérea difícil anticipada, incluso cuando existe antecedente de anestesia previa sin complicaciones. Segundo, que la inducción inhalatoria con preservación de la ventilación espontánea sigue siendo la técnica más segura cuando la dificultad se anticipa y las escalas predictivas no son aplicables. Tercero, que la preparación escalonada del material (tubos de calibres decrecientes, dispositivos de vía aérea difícil ala mano y equipo multidisciplina-

rio presente transforma un escenario potencialmente crítico en un procedimiento seguro.

Agradecimientos: Las autoras agradecen al equipo del Hospital del Niño Dr. Ovidio Aliaga Uría por su colaboración en el manejo de este caso.

Conflicto de intereses: Las autoras declaran no tener conflictos de intereses.

Declaración de uso de IA generativa: Se utilizó asistencia de IA generativa para el apoyo en la redacción y estructuración del manuscrito. Las autoras revisaron, verificaron y asumen la responsabilidad del contenido final publicado.

Referencias Bibliográficas

1. Lacombe D, Bloch-Zupan A, Bredrup C, Cooper EB, Houge SD, García-Miñaur S, et al. Diagnosis and management in Rubinstein-Taybi syndrome: first international consensus statement. *J Med Genet.* 2024;61(6):503-519. doi: 10.1136/jmg-2023-109438.
2. Van Gils J, Magdinier F, Fergelot P, Lacombe D. Rubinstein-Taybi Syndrome: A Model of Epigenetic Disorder. *Genes (Basel).* 2021;12(7):968. doi: 10.3390/genes12070968.
3. Stevens CA. Rubinstein-Taybi Syndrome. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington; 2002 [Updated 2023 Nov 9]. Available from:
4. Rubinstein JH, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities: a possible mental retardation syndrome. *Am J Dis Child.* 1963;105(6):588-608. doi: 10.1001/archpedi.1963.02080040590010.
5. Kocamanoglu IS, Uzun S, Eti Z, Gogus FY. Anaesthetic management of children with Rubinstein-Taybi syndrome. *J Anesth.* 2010;24(3):429-432. doi: 10.1007/s00540-010-0909-9.
6. Patel SM, Hakim M, Krishna SG, Tobias JD. Anesthetic implications in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Med Cases.* 2015;6(11):534-536. doi: 10.14740/jmc2310w.

7. Yamashita S, Yoshida K, Kaneda T, Yoshida T. General anesthetic management for dental surgery in an adult patient with Rubinstein-Taybi syndrome. *JA Clin Rep*. 2023;9:28. doi: 10.1186/s40981-023-00621-z.
8. Apfelbaum JL, Hagberg CA, Connis RT, Abdelmalak BB, Agarkar M, Dutton RP, et al. 2022 American Society of Anesthesiologists Practice Guidelines for Management of the Difficult Airway. *Anesthesiology*. 2022;136(1):31-81. doi: 10.1097/ALN.0000000000004002.
9. Oliveira FR, Barreto CKE, Lima LC, Neves ML, Sá RA, Tenório SB, et al. Recommendations from the Brazilian Society of Anesthesiology (SBA) for difficult airway management in pediatric care. *Braz J Anesthesiol*. 2024;74(1):101. doi: 10.1016/j.bjane.2023.08.003.
10. Au Yong PS, Evangeline Lim HL. Anesthetic management of an Asian pediatric patient with Rubinstein-Taybi syndrome for dental surgery. *J Med Cases*. 2021;11(5):148-151. doi: 10.14740/jmc3406.
11. Stein ML, Sarmiento Argüello LA, Staffa SJ, Heunis J, Egbuta C, Flynn SG, et al. Airway management in the paediatric difficult intubation registry: a propensity score matched analysis of outcomes over time. *EClinicalMedicine*. 2024;69:102461. doi: 10.1016/j.eclinm.2024.102461.
12. Lee YR, Lin YC, Chang YH, Huang HY, Hong YK, Aala WJF, et al. Genetic diagnosis of Rubinstein-Taybi syndrome with multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) and whole-exome sequencing (WES): case series with a novel CREBBP variant. *Front Genet*. 2022;13:848879. doi: 10.3389/fgene.2022.848879.
13. Low A, Hunter D, Baboolal HA. Methodical control of the difficult pediatric airway: two case reports. *J Med Case Rep*. 2023;17:98. doi: 10.1186/s13256-023-03788-2.

Dilor

Paracetamol I.V. 1 g

Paracetamol infusión 1 g/100 mL

Para el control del dolor intrahospitalario



Primera línea en el manejo del dolor postquirúrgico



Eficaz para el control del dolor clínico



Indicado para la reducción de la fiebre en niños y adultos



Vía IV

Solución estéril para infusión

