

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Neuromiotonía**

Nombre de la enfermedad: Neuromiotonía

CIE 10: G71.19

Sinónimos: Síndrome de Isaac, Síndrome de actividad continua de fibras musculares, Síndrome de Isaacs-Mertens, Síndrome de Quantal-Squander, Síndrome de Gamstorp-Wohlfar, Pseudomiotonía

Resumen de la enfermedad: La neuromiotonía es una enfermedad rara (prevalencia inferior a 1 por cada 1.000.000) caracterizada por la hiperexcitabilidad de los nervios periféricos. Existe una forma hereditaria causada por la mutación autosómica dominante del gen KCNA1, ubicado en el cromosoma 12p13. Esta forma se presenta típicamente con taquicardia, sudoración profusa y, en ocasiones, se asocia con hernia diafragmática congénita. Está descrita también una forma autosómica recesiva de la enfermedad vinculada al gen HINT1.

Existe también una forma adquirida, en la que la mayoría de pacientes presentan autoanticuerpos frente a Caspr2 y LGI1, proteínas ligadas al canal de potasio dependiente de voltaje presináptico (VGKC). Como consecuencia, se produce una hiperexcitabilidad de las membranas nerviosas. Estos autoanticuerpos pueden ser bien de origen autoinmune (asociados a miastenia, tiroiditis de Hashimoto o anemia perniciosa), o bien parte de un síndrome paraneoplásico (timoma, cáncer de pulmón, ovario o vejiga o linfoma de Hodgkin).

La neuromiotonía se presenta típicamente con mioquimia (contracciones musculares finas y repetitivas), rigidez (el 30% presenta pseudomiotonía, que se manifiesta como retraso en la relajación muscular tras la contracción) y calambres musculares. Las manifestaciones menos comunes incluyen fatigabilidad, hiperhidrosis y ataxia. El debut de la enfermedad puede ocurrir a cualquier edad y, en ocasiones, se asocia con miastenia gravis y timoma, como se indicó anteriormente. Puede presentar un curso progresivo, o bien un patrón de recaída/remisión. El diagnóstico se realiza mediante la combinación de síntomas clínicos, como la mioquimia, junto con la presencia de descargas en forma de dobletes/tripletes en la electromiografía (EMG). Se pueden utilizar otras técnicas de imagen como la tomografía computarizada (TC) o la resonancia magnética (RM) para investigar la presencia de un timoma u otras neoplasias malignas vinculadas a la forma paraneoplásica de neuromiotonía. Es frecuente el tratamiento con fármacos anticonvulsivantes, como fenitoína, carbamazepina o gabapentina, para aliviar el dolor asociado con la actividad muscular anormal. Se ha descrito también que el uso de plasmaféresis, Ig iv (inmunoglobulina intravenosa) y esteroides puede aliviar los síntomas en ciertos pacientes. La presencia de una neoplasia maligna puede requerir más estudios y tratamiento quirúrgico del paciente.

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo



Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: www.orpha.net

Cirugía típica

La edad usual de aparición es entre los 15 y los 40 años. Por tanto, los pacientes se van a someter al mismo tipo de procedimientos que el resto de personas de su grupo de edad (ortopédicos, estéticos, etc.). Si la enfermedad se presenta como un síndrome paraneoplásico, estos pacientes pueden ser sometidos a biopsias y resecciones tumorales quirúrgicas [1].

Tipo de anestesia

Las únicas modalidades anestésicas reportadas son la anestesia intravenosa total y la anestesia locoregional, ya que se ha sugerido un leve riesgo de hipertermia maligna, tal y como se describe en la sección de procedimiento anestésico. El uso de ambas modalidades ha sido descrito con ausencia de complicaciones anestésicas [1, 2]. También se recomienda evitar la succinilcolina, no sólo debido al riesgo de hipertermia maligna sugerido, sino principalmente debido al riesgo de una respuesta hiperpotasémica exagerada en los pacientes con miopatías [3].

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Aparte de las pruebas clínicamente necesarias (por ejemplo, aquellas relacionadas con una neoplasia o una enfermedad autoinmune subyacente), no se requieren otras pruebas específicas antes de la anestesia. Los niveles de CPK suelen encontrarse moderadamente elevados.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Algunas comunicaciones sugieren que la mioquimia, especialmente la de los músculos laríngeos y bulbares, puede incrementar el riesgo de broncoaspiración. Por este motivo, algunos autores recomiendan profilaxis antiácida. La hiperexcitabilidad muscular normalmente se alivia con la inducción de la anestesia, reduciendo potencialmente el riesgo de aspiración [4,5].

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

No se ha comunicado ninguna. Manejo estándar.

Preparación específica para anticoagulación

No se ha comunicado ninguna. No obstante, algunas medicaciones utilizadas en el tratamiento de esta afección (fenitoína y carbamazepina) son inductores del CYP3A4, pudiendo interferir con los medicamentos anticoagulantes crónicos como la warfarina [6].

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

No se ha comunicado ninguna. Manejo estándar.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica que toma el paciente

Algunas de las medicaciones utilizadas en el tratamiento crónico de la neuromiotonía presentan interacciones con las utilizadas en el quirófano. Las más representativas son las de la fenitoína y la carbamazepina, que son inductores del citocromo CYP3A4 [6]. Como consecuencia, estos fármacos tienen el potencial de disminuir los niveles plasmáticos de los betabloqueantes y de algunos antibióticos. Otros tratamientos, como la plasmaféresis preoperatoria, tienen un impacto muy limitado sobre los los agentes anestésicos, a menos que se realicen el día previo a la anestesia. En tal caso, se debe considerar el riesgo de hipoproteinemia [7].

También debe tenerse en cuenta el tratamiento médico para ciertas condiciones asociadas a la neuromiotonía, como una neoplasia u otra enfermedad de base.

Procedimientos anestésicos

Se ha descrito el uso de propofol, opioides, anestésicos locales, midazolam y profilaxis antiemética (ondansetrón y dexametasona), sin efectos adversos [1,2,4,5].

En algunos casos se ha mencionado el riesgo de hipertermia maligna con los agentes inhalatorios y la succinilcolina. Sin embargo, la neuromiotonía se caracteriza por un defecto en el canal de potasio dependiente de voltaje presináptico (VGKA). La hipertermia maligna está causada por un defecto en el receptor de rianodina tipo 1 (RYR1) o, más raramente, por mutaciones en los receptores CACNA1S o STAC3, ambos ligados a proteínas de los túbulos T dentro del proceso de flujo del calcio [8]. Esto conduce a un aumento masivo del calcio mioplásmico. Por lo tanto, el riesgo de hipertermia maligna no necesariamente debería ser mayor en los pacientes con neuromiotonía respecto a la población normal. No obstante, dada la escasez de información disponible y, a pesar de la ausencia de informes de rabdomiólisis inducida por anestesia en pacientes con neuromiotonía, es prudente evitar los agentes inhalatorios siempre que se disponga de una opción anestésica alternativa.

Monitorización especial o adicional

La monitorización intermitente o continua mediante "tren de cuatro estímulos" (TOF) es útil para titular la dosis del relajante muscular no despolarizante, optimizar las condiciones quirúrgicas y detener la mioquimia. De hecho, existe la posibilidad de que el paciente sea tanto sensible como resistente a la acción de los relajantes musculares en función, por ejemplo, de si la neuromiotonía está asociada a miastenia gravis o del tiempo transcurrido desde la última plasmaféresis.

Posibles complicaciones

Las complicaciones más comunes están relacionadas con el dolor asociado a la mioquimia postoperatoria. También existe riesgo de bloqueo neuromuscular prolongado en pacientes con miastenia gravis concurrente. La mioquimia también puede dificultar las condiciones quirúrgicas, aumentando el riesgo de daño a las estructuras tisulares circundantes durante la cirugía. No obstante, la mioquimia suele cesar tras el bloqueo neuromuscular farmacológico en todos los casos comunicados. Otros informes sugieren la posibilidad de un incremento del riesgo de aspiración debido a la afectación de los músculos laríngeos, pero no se ha descrito ningún caso hasta la fecha.

Cuidados postoperatorios

Se ha comunicado algunos casos de alagamiento de la estancia hospitalaria, en uno de ellos debido una mioclonia dolorosa postoperatoria en la que la estancia más prolongada se debió a la necesidad de control del dolor [4,9].

Información sobre situaciones de emergencia/diagnóstico diferencial a causa de la enfermedad (como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación propia de la enfermedad)

Ver sección previa.

Anestesia ambulatoria

Se han comunicado varios casos de pacientes con neuromiotonía que pudieron ser dados de alta hospitalaria al día siguiente [1], o incluso el mismo día de la cirugía [10]. Sin embargo, también se han descrito casos de prolongación de la estancia hospitalaria debido a complicaciones postoperatorias [4,9].

Anestesia obstétrica

Actualmente no se dispone de casos publicados sobre anestesia obstétrica en pacientes con neuromiotonía. Sin embargo, no hay razón para pensar que la anestesia epidural o intradural esté contraindicada en estas pacientes, ya que está descrito el uso de anestesia neuraxial en otras entidades que cursan con mioquimia, conduciendo en estos casos al cese de las descargas musculares anormales [11].

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Moody AE, Beutler BD, Moody CE, Chang C, Ulanja MB, Gullapalli N, et al. Anaesthesia and orphan disease: A patient with neuromyotonia undergoing single lung ventilation. *Eur J Anaesthesiol* 2020;37:731–733
2. Asai A, Kako E, Hasegawa T, Sobue K. Peripheral nerve block provides effective analgesia for a patient with peripheral nerve hyperexcitability syndrome: Isaacs syndrome case report. *A A Pract* 2018;11:268–269
3. Baraka AS, Jalbout MI. Anesthesia and myopathy. *Curr Opin Anesthesiol* 2002;15:371–376
4. Kim YM, Lee SH, Han CS, et al. Anesthetic experience using total intravenous anesthesia in a patient with Isaacs' syndrome - a case report. *Korean J Anesthesiol* 2013;64:164–167
5. Singh H, Tewari A, Bansal A, et al. Anaesthesia for a patient with Isaac's syndrome and myasthenia gravis. *Br J Anaesth* 2009;103:460–461
6. Perks A, Cheema S, Mohanraj R. Anaesthesia and epilepsy. *Br J Anaesth* 2012;108:562–571
7. Youngblood SC, Deng Y, Chen A, Collard CD. Perioperative therapeutic plasmapheresis. *Anesthesiology* 2013;118, 722–728
8. Miller DM., Daly C, Aboelsaod EM, Gardner L, Hobson SJ, Riasat K., et al. Genetic epidemiology of malignant hyperthermia in the UK. *Br J Anaesth* 2018;121:944–952
9. Okutani H, Okano Y, Hirose M. Painful myokymia after surgery in a patient with Isaacs' syndrome: a case report. *JA Clin Rep* 2020;6:1–3
10. Asai A, Kako E, Hasegawa T, Sobue K. Peripheral nerve block provides effective analgesia for a patient with peripheral nerve hyperexcitability syndrome: Isaacs syndrome case report. *A A Pract* 2018;11:268–269
11. Ashizawa T, Butler IJ, Harati Y, Roongta SM. A dominantly inherited syndrome with continuous motor neuron discharges. *Ann Neurol* 1983;13:285–290
12. Peeters K, Chamova T, Tournev I, Jordanova A. Axonal neuropathy with neuromyotonia: there is a HINT. *Brain* 2017;140:868–877
13. Zimoń M, Baets J, Almeida-Souza L, De Vriendt E, Nikodinovic J, Parman Y, et al. Loss-of-function mutations in HINT1 cause axonal neuropathy with neuromyotonia. *Nature genetics*. 2012;44:1080–1083
14. Ahmed A, Simmons Z. Isaacs syndrome: a review. *Muscle Nerve* 2015;52:5–12
15. Ginsburg G, Forde R, Martyn JA, Eikermann M. Increased sensitivity to a nondepolarizing muscle relaxant in a patient with acquired neuromyotonia. *Muscle Nerve* 2009;40:139–142
16. Parness J, Bandschapp O, Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg* 2009;109:1054–1064.

Fecha de la última modificación: **Agosto 2021**

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor(es)

Alastair E. Moody, Anestesiólogo, Department of Anaesthesiology, University of Utah, Utah, EEUU

Alastair.moody@hsc.utah.edu

Bryce D. Beutler, Departamento de Radiología. University of Southern California, CA, EEUU

Catriona E. Moody, Anestesiólogo, Department of Anaesthesiology, University of Utah, Utah, EEUU

Eric J. Moody, Anestesiólogo, University of Nevada, NV, EEUU

Declaración de conflicto de intereses. Los autores declaran que no tienen intereses económicos ni competitivos que declarar. Esta recomendación no ha recibido financiación.

Estas recomendaciones han sido revisadas por:

Revisores

Francis Veyckemans, Anestesiólogo, CHRU Lille, Francia veyckemansf@gmail.com

Teodora Chamova, Neuróloga, Department of Neurology, Sofia Medical University, University hospital "Alexandrovská", Sofia, Bulgaria

Declaración. Los revisores no tienen conflicto de intereses económico o competitivo que declarar.

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor:

Gabriela Alcaraz García-Tejedor. Anestesióloga. Hospital infantil La Paz. Madrid. España. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR.

alcaraz_gab@yahoo.es

Declaración de Intereses. La traductora no tiene ningún conflicto de interés económico o competitivo que declarar.