

## Recomendaciones para la anestesia de pacientes afectados por la

### **Miotonía congénita recesiva (enfermedad de Becker)**

**Nombre de la enfermedad:** Miotonía congénita recesiva

**CIE 10:** G71.1

**Sinónimos:** Enfermedad de Becker

**Resumen de la enfermedad:** La enfermedad de Becker es un tipo de miotonía congénita autosómica recesiva, miotonía no distrófica, descrita por primera vez en la década de 1970 por Peter Emil Becker [1]. La prevalencia mundial de la miotonía congénita es de aproximadamente 1: 100.000, mientras que en algunos países (por ejemplo, Noruega) la incidencia puede ser 10 veces mayor [2,3]. Está vinculada a mutaciones en el gen CLCN1 (el mismo que la enfermedad de Thomsen, autosómica dominante), que codifica el canal del cloro del músculo esquelético. La mutación en la enfermedad de Becker conlleva una reducción del flujo de iones de cloro durante la repolarización lo que produce una contracción muscular sostenida [4]. En la miotonía de Becker la conductancia reducida de los iones cloro en los canales mutados causa una hiperexcitación de la membrana de la fibra muscular, lo que produce ráfagas de potenciales de acción aberrantes.

El cuadro clínico se caracteriza por una relajación más lenta de lo normal después de fuertes contracciones voluntarias (rigidez miotónica). La miotonía tiende a mejorar con el ejercicio, es el llamado fenómeno de "calentamiento". Generalmente, se presenta durante la primera o segunda década de la vida con una progresión lenta en décadas posteriores.

Los síntomas son más graves que en la enfermedad de Thomsen y suelen afectarse primero las extremidades inferiores. La hipertrofia muscular es un síntoma común. A veces se acompaña de una debilidad gradualmente progresiva, y de episodios característicos transitorios de debilidad proximal, que afectan a las manos y a los músculos del brazo, en particular, que están relacionados con tipos específicos de mutaciones [5].

Se han notificado más de 150 mutaciones diferentes en el gen CLCN1, algunas de las cuales se asocian a la enfermedad de Becker (forma recesiva, más grave) y otras a la enfermedad de Thomsen (forma dominante, más leve). El diagnóstico de laboratorio de la miotonía congénita se basa en la secuenciación del gen CLCN1. La identificación de mutaciones en el gen CLCN1 en el paciente y los padres diferencia entre las dos formas

clínicas de la enfermedad. Dado que la enfermedad comparte síntomas con la paramiotonía congénita y otras enfermedades con miotonía, el conjunto de genes involucrados en el diagnóstico diferencial es lo suficientemente grande como para secuenciarlos todos al mismo tiempo, actualmente se realiza mediante nuevas técnicas de secuenciación (NGS).

Ante la realización de una cirugía en pacientes con miotonía congénita o cualquier otro tipo de miopatía, además de buscar un diagnóstico mediante secuenciación NGS, se deben buscar algunos de los genes relacionados con la hipertermia maligna (HM, principalmente los genes RYR1 y CACNA1S).

---

La medicina evoluciona constantemente y quizá haya nuevos conocimientos no actualizados en este documento.



Las recomendaciones no son reglas estrictas, sino un marco de referencia para guiar la toma de decisiones.

Cada paciente es único y las circunstancias individuales deben guiar el cuidado médico.

El diagnóstico puede ser erróneo; en caso de duda, debe ser confirmado.

---



**Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

## **Cirugía habitual**

---

No existe una cirugía típica, a diferencia de los pacientes que padecen otros trastornos neuromusculares como la distrofia miotónica. Las posibles complicaciones de la miotonía congénita recesiva (CMR) son problemas articulares y frecuentes caídas con lesiones que pueden conllevar una cirugía ortopédica.

## **Tipo de anestesia**

---

No hay una recomendación definitiva para la elección de anestesia general o regional.

Si el procedimiento permite el uso de una anestesia neuroaxial (subaracnoidea, epidural, subaracnoidea-epidural combinada) o de un bloqueo nervioso periférico, debe considerarse estas técnicas como la primera opción, considerando la fisiopatología de la miotonía congénita y la posible susceptibilidad de HM [6].

Existe preocupación por el riesgo de la asociación con la HM en pacientes con miotonía congénita y, por lo tanto, la tendencia es administrar sólo aquellos anestésicos que no desencadenen HM en caso de realizar anestesia general. Sin embargo, las últimas investigaciones muestran que los pacientes miotónicos con crisis de HM pueden tener mutaciones en dos loci genéticos distintos, uno para la miotonía y otro para la susceptibilidad a la HM [5,7]. Con respecto a estas investigaciones, en caso de necesitar anestesia general, se recomienda el uso de anestésicos no desencadenantes, no obstante, la asociación con HM se considera altamente improbable según una revisión reciente [8].

Solo hay un caso publicado que comunica el uso de midazolam para sedación del paciente con enfermedad de Becker sin efectos adversos [6]. Sin embargo, no hay evidencia de la administración segura de benzodiazepinas para sedación. Por lo tanto, se recomienda el uso de infusiones controladas por objetivo (TCI) de propofol u opioides de acción corta para la sedación.

## **Procedimientos diagnósticos preoperatorios adicionales necesarios (además de los cuidados estándar)**

---

Debido a que los individuos con miotonía congénita de Becker pueden tener un mayor riesgo de eventos adversos relacionados con la anestesia, es apropiado realizar pruebas a individuos en riesgo durante la infancia para establecer su estado genético [9]. Los pacientes con miotonía congénita de Becker deben someterse a un examen neurológico previo a cualquier anestesia, especialmente antes de técnicas neuroaxiales y/o del bloqueo de nervios periféricos.

## **Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea**

---

La monitorización de la profundidad del bloqueo neuromuscular es muy recomendable durante la inducción de la anestesia general. Es esencial no utilizar succinilcolina para evitar todas sus posibles complicaciones, incluida la rigidez muscular, que podría imposibilitar la posterior intubación y la ventilación del paciente [10,11].

## **Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos**

Ninguno

## **Preparación especial para anticoagulación**

Ninguno

## **Precauciones para el posicionamiento, transporte o movilización del paciente**

No existe una propuesta específica para el posicionamiento, transporte o movilización postoperatoria de los pacientes con miotonía congénita recesiva. La movilización postoperatoria temprana es beneficiosa para estos pacientes. Los fisioterapeutas también deben tener en cuenta el fenómeno denominado "calentamiento", que es típico de estos pacientes.

## **Interacciones entre medicación crónica del paciente y fármacos anestésicos**

No hay interacciones entre los agentes anestésicos administrados para anestesia general y la mexiletina o la acetazolamida. La carbamazepina puede antagonizar los efectos de los relajantes musculares no despolarizantes (por ejemplo, pancuronio). Su dosis debe aumentarse y los pacientes deben ser monitorizados estrechamente debido a la recuperación más rápida del bloqueo neuromuscular. Las benzodiazepinas pueden aumentar los niveles séricos de fenitoína. La quinina potencia los efectos neuromusculares del succinilcolina. La administración de dantroleno puede potenciar el bloqueo neuromuscular inducido por vecuronio.

## **Procedimiento anestésico**

La anestesia general debe realizarse mediante anestesia intravenosa total. Se recomienda la infusión controlada por objetivo para los medicamentos elegidos con el fin de garantizar un buen control de la concentración plasmática efectiva. Como agente anestésico en un paciente con miotonía por alteración del canal del cloro, el propofol parece ser el fármaco ideal, dado su efecto antimiotónico como resultado de las modulaciones de los canales de sodio voltaje-dependientes en el sarcolema del músculo esquelético. El propofol debe administrarse a través de una vena del antebrazo, ya que reduce la incidencia de dolor [8]. Para el bloqueo neuromuscular, el rocuronio parece ser el fármaco ideal por la disponibilidad de sugammadex, como agente selectivo de la reversión del bloqueo neuromuscular en cualquier nivel al final de la cirugía [12-14].

Las técnicas neuroaxiales no necesitan un enfoque específico para el paciente con miotonía congénita de Becker.

## **Monitorización especial o adicional**

---

La monitorización estándar de los signos vitales se debe realizar en todos los tipos de anestesia, incluida la sedación. La monitorización de la profundidad del bloqueo neuromuscular es muy recomendable durante la inducción de la anestesia general, el mantenimiento de la anestesia y tras finalizar la cirugía para evitar el bloqueo neuromuscular residual. Si al final de la cirugía persiste cualquier nivel de profundidad de bloqueo neuromuscular inducido por rocuronio, debe administrarse sugammadex en la dosis apropiada. Para procedimientos más largos, hay que medir de forma adecuada de la temperatura y mantener la normotermia, ya que el frío puede empeorar la miotonía [9].

## **Complicaciones posibles**

---

Los anestesiólogos deben ser conscientes del riesgo de usar succinilcolina en pacientes con miotonía del canal del cloro en los que su administración puede causar rigidez corporal total sostenida y la consiguiente dificultad en el manejo de la vía aérea [10,11]. Los pacientes con distrofia miotónica también tienen una respuesta miotónica a la neostigmina y una mayor sensibilidad a los agentes bloqueadores neuromusculares no despolarizantes [15-20]. En tales casos, es preferible utilizar rocuronio para el bloqueo neuromuscular con reversión activa utilizando sugammadex.

En casos raros, las inyecciones de adrenalina o agonistas beta-adrenérgicos selectivos en dosis altas pueden agravar la miotonía [9].

## **Cuidados postoperatorios**

---

El riesgo de reintubación debido a debilidad muscular o la reacción miotónica se puede evitar utilizando sugammadex y la monitorización en la sala de recuperación postanestésica, incluyendo la monitorización de la profundidad del bloqueo neuromuscular residual durante al menos 2 horas tras la operación. Se debe mantener la normotermia.

## **Problemas agudos relacionados con la enfermedad que pueden confundir durante la anestesia y la recuperación**

---

### **Rigidez corporal total**

Desencadenantes: succinilcolina. Prevención: evitar la administración de succinilcolina.

La rigidez corporal total se caracteriza por una contracción generalizada del músculo esquelético. La ventilación espontánea y controlada puede verse comprometida. El tratamiento es la administración de relajantes neuromusculares y asegurar la vía aérea mediante la intubación orotraqueal y el inicio de ventilación mecánica [21].

### **Situaciones que deben ser consideradas en el diagnóstico diferencial:**

La **HM** se puede caracterizar por una hipertermia súbita y peligrosa, rigidez de los músculos esqueléticos, hipotensión, arritmias u otras complicaciones que requieren una intervención urgente inmediata. Debe haber un protocolo estandarizado para el

tratamiento de la HM en cada hospital. El tratamiento básico incluye la administración de dantroleno IV y terapia sintomática. Se describe en detalle en el Suplemento Nr. 10 - 2015 - Hipertermia maligna.

La **rigidez muscular inducida por opioides** se caracteriza por un aumento del tono muscular que progresa a veces hasta una rigidez severa. La rigidez puede disminuir la compliancia pulmonar y la capacidad residual funcional, pudiendo disminuir o impedir una ventilación adecuada y causar hipercapnia, hipoxia y un aumento de la PIC. La rigidez inducida por opioides también produce un aumento la presión arterial pulmonar, la presión venosa central y de la resistencia vascular pulmonar. Se ha demostrado que el cierre de las cuerdas vocales es el principal responsable de la dificultad ventilación manual que sigue a la administración de opioides. También puede tratarse mediante la administración de relajantes neuromusculares y asegurando las vías respiratorias mediante intubación orotraqueal y ventilación mecánica [22].

Si es necesario de nuevo el bloqueo neuromuscular tras poco tiempo de la reversión activa del mismo con sugammadex, se pueden usar relajantes musculares bencilisoquinolínicos (atracurio, cis-atracurio, mivacurio) o si es necesaria una inducción de secuencia rápida, se puede volver a usar rocuronio. Pero en ese caso es aún más importante comprobar el nivel adecuado de bloqueo neuromuscular con la monitorización objetiva de la profundidad del bloqueo.

---

### **Anestesia ambulatoria**

---

No se recomienda la anestesia ambulatoria. Debido al riesgo de crisis miotónica, es necesario realizar un seguimiento postoperatorio de los signos vitales, una analgesia adecuada y de la normotermia. Sin embargo, la cirugía con un día de ingreso es aceptable en nuestra opinión.

---

### **Anestesia obstétrica**

---

El tipo de procedimiento obstétrico con necesidad de anestesia más común es la cesárea. La primera opción para la mayoría de los procedimientos obstétricos debe ser cualquier tipo de anestesia neuroaxial: epidural, espinal, espinal-epidural. En caso de contraindicación para las técnicas neuroaxiales, existe posibilidad de anestesia general teniendo en cuenta la fisiopatología mencionada anteriormente. De acuerdo con la literatura reciente y los fármacos disponibles, el uso de la combinación de TCI propofol, rocuronio y sugammadex en dosis apropiadas es una opción [23,24].

Es importante evitar la percepción de dolor excesivo y prolongado durante el parto vaginal. Por lo tanto, debe administrarse cualquier tipo de analgesia para el parto: analgesia neuroaxial (epidural), remifentanilo en modo PCA, óxido nitroso (Entonox®) u otro enfoque analgésico sistémico o establecido en cada sala de obstetricia.

## Bibliografía y enlaces de internet

1. Becker PE. Generalized non-dystrophic myotonia. The Dominant (Thomsen) Type and the Recently Identified Recessive Type. Desmedt JE (ed): *New Concepts of the Motor Unit, Neuromuscular Disorders, Electromyographic Kinesiology*. Basel, Karger, 1973:407-412
2. Emery AE: Population frequencies of inherited neuromuscular diseases - a world survey. *Neuromuscul Disord*. 1991;1(1):19-29
3. Sun C, Tranebjaerg L, Torbergesen T, Holmgren G, Van Ghelue M. Spectrum of CLCN1 mutations in patients with myotonia congenita in Northern Scandinavia. *Eur J Hum Genet*. 2001 Dec;9(12):903-909
4. Skálová D, Zídková J, Vohánka S, Mazanec R, Mušová Z, Vondráček P, Mrázová L, Kraus J, Réblová K, Fajkusová, L. CLCN1 Mutations in Czech Patients with Myotonia Congenita, In Silico Analysis of Novel and Known Mutations in the Human Dimeric Skeletal Muscle Chloride Channel. *PLoS One*. 2013 Dec 11;8(12):e82549
5. Parness J, Bandschapp O, Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg*. 2009 Oct;109(4):1054-1064
6. Zanette G1, Facco E, Micaglio M, Armellini G, Manani G. Myotonia congenita and regional anaesthesia with peripheral nerve stimulation: a case report. *Minerva Anesthesiol*. 2007 Oct;73(10):529-531
7. Haberer JP, Fabre F, Rose E. Malignant hyperthermia and myotonia congenita (Thomsen's disease) *Anaesthesia*. 1989 Feb;44(2):166
8. Bandschapp O, Iazzo PA. Pathophysiologic and anesthetic considerations for patients with myotonia congenita or periodic paralyses. *Paediatr Anaesth*. 2013 Sep;23(9):824-33. doi: 10.1111/pan.12217. Epub 2013 Jun 27
9. Dunø M, Colding-Jørgensen E. Myotonia Congenita. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, Bird TD, Fong CT, Mefford HC, Smith RJH, Stephens K, editors. *SourceGeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. 2005 Aug 3 [updated 2015 Aug 6]
10. Farbu E, Søfteland E, Bindoff LA. Anaesthetic complications associated with myotonia congenita: case study and comparison with other myotonic disorders. *Acta Anaesthesiol Scand*. 2003 May;47(5):630-634
11. Thiel RE. The myotonic response to suxamethonium. *Br J Anaesth* 1967;39:815-821
12. European Medicines Agency. European public assessment report for Bridion. *Science Medicines Health*. [online serial]. 2012 [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/0008\\_85/human\\_med\\_000680.jsp&mid=WC0b01ac058001d124](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/0008_85/human_med_000680.jsp&mid=WC0b01ac058001d124) [Accessed 20 October 2015]
13. Suy K, Morias K, Cammu G, et al. Effective reversal of moderate rocuronium- or vecuronium- induced neuromuscular block with sugammadex, a selective relaxant binding agent. *Anesthesiology* 2007;106:283-288
14. Sorgenfrei IF, Norrild K, Larsen PB, et al. Reversal of rocuronium-induced neuromuscular block by the selective relaxant binding agent sugammadex: a dose-finding and safety study. *Anesthesiology* 2006;104 667-674
15. Russell SH, Hirsch NP. Anaesthesia and myotonia. *Br J Anaesth* 1994;72:210-216
16. Buzello W, Krieg N, Schlickewei A. Hazards of neostigmine in patients with neuromuscular disorders. Report of two cases. *Br J Anaesth* 1982;54:529-534
17. Petrun AM, Mekis D, Kamenik M. Successful use of rocuronium and sugammadex in a patient with myasthenia. *Eur J Anaesthesiol* 2010;27:917-918
18. Ording H, Nielsen VG. Atracurium and its antagonism by neostigmine (plus glycopyrrolate) in patients susceptible to malignant hyperthermia. *Br J Anaesth*. 1986 Sep;58(9):1001-1004
19. Russell SH, Hirsch NP, Anaesthesia and myotonia, *Br. J. Anaesth*. (1994) 72 (2): 210-217.
20. Barash P et al (eds.). *Clinical Anesthesia*, 6th Ed., Lippincott Williams & Wilkins, Philadelphia, USA. 2009:522-527
21. Gambling DR, Douglas MJ, and McKay RSF (eds.). *Obstetric Anesthesia and Uncommon Disorders*. 2nd Ed., Cambridge University Press, Cambridge, UK. 2006:103-104
22. Miller RD, Eriksson LI (eds.). *Miller's Anesthesia*, 7<sup>th</sup> Ed., Elsevier Health Sciences, Philadelphia, USA. 2009:781-782

23. Stourac P, Krikava I, Seidlova J, Strazevska E, Huser M, Hruban L, Janku P, Gal R. Sugammadex in a parturient with myotonic dystrophy. *Br J Anaesth.* 2013;110(4):657-658
24. Kosinova M, Stourac P, Harazim H, Janku P, Huser M, Vohanka S. Anaesthesia and orphan disease: rocuronium and sugammadex in the anaesthetic management of a parturient with Becker's myotonia congenita. *Eur J Anaesthesiol.* 2016 Jul;33(7):545-547.

---

**Fecha de la última modificación:** Diciembre 2011

---

*Estas guías han sido preparadas por:*

**Autor(es)**

**Petr Stourac**, Anestesiólogo, University Hospital Brno, Medical Faculty of Masaryk University, Brno, República Checa  
stourac.petr@fnbrno.cz

**Martina Kosinova**, Anestesióloga, University Hospital Brno, Medical Faculty of Masaryk University, Brno, República Checa  
kosinova.martina@fnbrno.cz

*Estas guías han sido revisadas por:*

**Revisor 1**

**Dipa Raja Rayan**, MRC Centre for Neuromuscular Diseases, National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londres, Reino Unido  
d.rayan@ucl.ac.uk

**Revisor 2**

**Jesus Molano**, Unidad de Genética Molecular, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, Madrid, España  
jmolano.hulp@salud.madrid.org

*La recomendación ha sido traducida al español por:*

**Traductor:**

**Dra. Carmen Reina-Giménez.**

Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia, España.  
creinag71@gmail.com

**Dr. Carlos L. Errando**, Dirección Médica de Servicios Quirúrgicos y Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia, España.  
errando013@gmail.com

---

*Nota: esta guía no ha sido revisada por anestesiólogos, sino por dos expertos en la enfermedad.*