

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con

Miopatía de cuerpos centrales (Central Core disease)

Nombre de la enfermedad: Enfermedad de los cuerpos centrales (Central core disease)

CIE 10: G71.2

Sinónimos: Síndrome de Shy-McGee, Enfermedad central core

Resumen de la enfermedad: La miopatía central core (MCC) es un trastorno neuromuscular hereditario (casi siempre dominante) caracterizado por la aparición de "cuerpos centrales" en los miocitos tipo I en la biopsia muscular y que tiene las características clínicas de una miopatía congénita. Su prevalencia es desconocida debido a su expresión variable y penetrancia incompleta. En el 25% de casos está asociada a hipertermia maligna debido a la proximidad de los genes o a su solapamiento: la mutación implica en tal caso al gen RYR1 (19q13.1-13.2). En los infrecuentes casos de transmisión recesiva está implicado el gen MYH7 (14q11.1). Las miopatías "multiminicore", "minicore" y la de barras centrales o nemalínica (core-rod) están relacionadas con la MCC y probablemente conllevan el mismo riesgo de hipertermia maligna.

La MCC se suele presentar en la infancia con hipotonía y retraso del desarrollo motor y se caracteriza por debilidad predominantemente proximal -no progresiva-, más marcada en la cintura pelviana y caderas.

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

Biopsia muscular; cirugía ortopédica: corrección de pie equinovaro, escoliosis o luxación de cadera o rótula.

Tipo de anestesia

La succinilcolina y los anestésicos inhalatorios deben ser estrictamente evitados.

La anestesia general intravenosa total o la anestesia regional se pueden emplear sin problemas. Hay casos publicados sin incidencias con anestesia intradural, epidural o su combinación.

No hay contraindicaciones para la analgo-sedación aparte las consideraciones habituales.

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

La función cardíaca no suele estar alterada en pacientes con MCC, por lo que no son obligatorias pruebas de función cardíaca preoperatorias. Hay escasas comunicaciones de afectación cardíaca. Solo en estos casos así como en la escoliosis severa, se precisa ecocardiografía preoperatoria.

En algunos casos de inicio neonatal el sistema respiratorio está afectado y puede considerarse hacer pruebas de función pulmonar. También se recomiendan en caso de escoliosis grave.

Si hay debilidad muscular y se planea anestesia regional puede ser de ayuda consulta al neurólogo por motivos legales.

No es obligatoria la determinación preoperatoria de niveles de creatinquinasa, pero puede ser de ayuda en casos de complicaciones perioperatorias (por ejemplo, rabdomiolisis o hipertermia maligna).

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Puede haber hipoplasia mandibular y movilidad cervical limitada (cifoescoliosis) secundaria a la debilidad muscular. Se recomienda valorar estos signos de vía aérea difícil.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

Hay un estudio con pequeño tamaño muestral que mostró elevadas pérdidas hemáticas intraoperatorias durante cirugía de escoliosis en pacientes con enfermedades

neuromusculares en general, al compararlo con cirugía de la escoliosis idiopática. En la MCC no hay evidencia de trastornos que favorezcan el sangrado.

Preparación específica para anticoagulación

No comunicada.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

No comunicada.

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

No comunicada.

Procedimientos anestésicos

Evitar estrictamente succinilcolina y anestésicos inhalatorios por el riesgo de hipertermia maligna.

Se ha comunicado el uso de opiáceos (remifentanil, alfentanil, fentanil, morfina), anestésicos intravenosos (propofol, midazolam), óxido nitroso, anestésicos locales (ropivacaina, bupivacaina) y bloqueantes neuromusculares no despolarizantes (rocuronio, pancuronio) sin complicaciones.

Con bloqueantes neuromusculares no despolarizantes no se ha comunicado bloqueo prolongado. También se ha comunicado antagonización del bloqueo neuromuscular con neostigmina o con sugammadex (en caso de uso de rocuronio o vecuronio), con éxito.

No hay necesidad de ventilación postoperatoria preventiva.

Monitorización especial o adicional

Aunque no hay comunicaciones sobre efectos prolongados de los bloqueantes neuromusculares no despolarizantes, éstos no pueden ser excluidos desde el punto de vista fisiopatológico. Por tanto se recomienda monitorización del bloqueo neuromuscular.

Posibles complicaciones

Todos los pacientes con MCC son altamente susceptibles a hipertermia maligna.

Cuidados postoperatorios

Evitar la inmovilización prolongada. La atrofia muscular asociada puede empeorar la enfermedad.

El grado de supervisión postoperatoria dependerá del procedimiento quirúrgico y del estado preoperatorio del paciente.

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)

Si se sospecha hipertermia maligna, debe tratarse rápida y agresivamente.

La función respiratoria puede estar más fácilmente afectada si hay infección aguda del tracto respiratorio.

Anestesia ambulatoria

Si hay enfermedad estable sin afectación respiratoria, la anestesia ambulatoria es posible de acuerdo con las normas habituales.

Anestesia obstétrica

La anestesia obstétrica puede llevarse a cabo con anestesia general (sin succinilcolina ni agentes volátiles) así como con anestesia regional. Hay que recordar que en diversas enfermedades neuromusculares puede haber progresión de la enfermedad durante la gestación.

El uso de oxitocina no ha dado complicaciones.

Tras el uso de dantroleno (tratamiento en caso de hipertermia maligna) se ha comunicado atonía uterina.

Debido al tipo de herencia existe la posibilidad de que el recién nacido está afectado y tenga hipotonía muscular o distrés respiratorio.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Akiyama C, Nonaka I. A follow-up study of congenital non-progressive myopathies. *Brain Dev* 1996;18(5):404-408.
2. Almenrader N, Patel D. Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth* 2006;97(6):851-857.
3. Avila G. Intracellular Ca²⁺ dynamics in malignant hyperthermia and central core disease: established concepts, new cellular mechanisms involved. *Cell Calcium* 2005;37(2):121-127.
4. Baur CP, Schara U, Schlecht R, Georgieff M, Lehmann-Horn F. [Anesthesia in neuromuscular disorders. Part 2: specific disorders]. *Anesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 2002;37(3):125-137.
5. Brambrink AM, Kirsch JR. Perioperative care of patients with neuromuscular disease and dysfunction. *Anesthesiol Clin* 2007;25(3):483-509, viii-ix.
6. Brini M. Ryanodine receptor defects in muscle genetic diseases. *Biochem Biophys Res Commun* 2004;322(4):1245-1255.
7. Cohen ME, Duffner PK, Heffner R. Central core disease in one of identical twins. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1978;41(7):659-663.
8. Docquier MA, Veyckemans F, Prudhomme S, Rossillon R. [Anesthesia in a child presenting a anhydrotic ectodermic dysplasia associated with a multiminicore myopathy.]. *Can J Anaesth* 2000;47(5):449-453.
9. Fananapazir L, Dalakas MC, Cyran F, Cohn G, Epstein ND. Missense mutations in the b- myosin heavy chain gene cause central core disease in hypertrophic cardiomyopathy. *Proc Natl Acad Sci* 1993;90:3993-3997.
10. Finsterer J, Stollberger C. Cardiac involvement in primary myopathies. *Cardiology* 2000;94(1):1-11.
11. Flick RP, Gleich SJ, Herr MM, Wedel DJ. The risk of malignant hyperthermia in children undergoing muscle biopsy for suspected neuromuscular disorder. *Paediatr Anaesth* 2007;17(1):22-27.
12. Foster RN, Boothroyd KP. Caesarean section in a complicated case of central core disease. *Anaesthesia* 2008;63(5):544-547.
13. Georgiou AP, Gatward J. Emergency anaesthesia in central core disease. *Br J Anaesth* 2008;100(4):567.
14. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol* 2000;29(2):141-150.
15. Hackenberg T. Heart transplantation in a patient with central core disease. *J Cardiothorac Vasc Anaesth* 1992;6:386-387.
16. Harper CM, Ambler G, Edge G. The prognostic value of pre-operative predicted forced vital capacity in corrective spinal surgery for Duchenne's muscular dystrophy. *Anaesthesia* 2004;59(12):1160-1162.
17. Johi RR, Mills R, Halsall PJ, Hopkins PM. Anaesthetic management of coronary artery bypass grafting in a patient with central core disease and susceptibility to malignant hyperthermia on statin therapy. *Br J Anaesth* 2003;91(5):744-747.
18. Jungbluth H. Central core disease. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:25.
19. Loke J, MacLennan DH. Malignant hyperthermia and central core disease: disorders of Ca²⁺ release channels. *Am J Med* 1998;104(5):470-486.

20. Muenster T, Forst J, Goerlitz P, Schmitt HJ. Reversal of rocuronium-induced neuromuscular blockade by pyridostigmine in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth* 2008;18(3):251-255.
21. Otsuka H, Komura Y, Mayumi T, Yamamura T, Kemmotsu O, Mukaida K. Malignant hyperthermia during sevoflurane anesthesia in a child with central core disease. *Anesthesiology* 1991;75(4):699-701.
22. Perrot A, Spuler S, Geier C, Dietz R, Osterziel KJ. Cardiac manifestations in muscular dystrophies. *Z Kardiologie* 2005;94:312-320.
23. Polat M, Tosun A, Ay Y, Ozer E, Serdaroglu G, Aydogdu S et al. Central core disease: atypical case with respiratory insufficiency in an intensive care unit. *J Child Neurol* 2006;21(2):173-174.
24. Rudnik-Schoneborn S, Glauner B, Rohrig D, Zerres K. Obstetric aspects in women with facioscapulohumeral muscular dystrophy, limb-girdle muscular dystrophy, and congenital myopathies. *Arch Neurol* 1997;54(7):888-894.
25. Sax TW, Rosenbaum RB. Neuromuscular disorders in pregnancy. *Muscle Nerve* 2006;34(5):559-571. www.orphananesthesia.eu 5, www.orphananesthesia.eu 6
26. Shapiro F, Sethna N. Blood loss in pediatric spine surgery. *Eur Spine J* 2004;13 Suppl 1:S6- 17.
27. Waikar PV, Wadsworth R. A patient with severe central core disease. *Br J Anaesth* 2008;101(2):284.
28. Weingarten AE, Korsh JI, Neuman GG, Stern SB. Postpartum uterine atony after intravenous dantrolene. *Anesth Analg* 1987;66(3):269-270.

Fecha de la última modificación: Octubre 2019

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor(es)

Tino Münster, anestesiólogo, University-hospital Erlangen, Alemania
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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:

Revisor 1

Francis Veyckemans, anestesiólogo, University-hospital St. Luc, Bruselas, Bélgica
francis.veyckemans@uclouvain.be

Revisor 2

Maggie Walter, neuróloga, Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University of Munich, Alemania
maggie.walter@lrz.uni-muenchen.de

Benedikt Schosser, neurólogo, Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University of Munich, Alemania
benedikt.schosser@med.uni-muenchen.de

Revisión editorial 2019

Johannes Prottengeier, anestesiólogo, University-Clinic Erlangen-Nuernberg, Alemania
Johannes.Prottengeier@googlemail.com

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

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor:

Carlos L Errando, Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, Spain
errando013@gmail.com