

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Artrogriposis distal tipo 3**

Nombre de la enfermedad: Artrogriposis distal tipo 3

CIE 10: Q74.3

Sinónimos: Síndrome de Gordon; artrogriposis múltiple congénita distal tipo IIA; camptodactilia, paladar hendido y pie equino varo (pie zambo).

Resumen de la enfermedad: Descrita por primera vez por Gordon (1969) [1], la artrogriposis distal tipo 3 (DA3; MIM 114300) es una miopatía congénita no progresiva que incluye contracturas de las manos y el complejo tobillo-pie más paladar hendido, blefaroptosis y curvaturas raquídeas anormales [2]. La DA3 no tiene hallazgos craneofaciales específicos como los de los síndromes de Freeman-Burian (FBS) [3-4] o Sheldon-Hall (SHS)[5], pero incluye hallazgos no presentes en la DA1, que en general, manifiesta solo contracturas distales de las extremidades. Las malformaciones de los miembros en común a FBS, SHS y DA3 incluyen dos o más de los siguientes: pies equinovaros, metatarso varo, astrágalo vertical, pies equinovalgos, calcáneos valgos, camptodactilia, desviación cubital de muñecas y dedos, dedos de las manos o pies solapados, pliegues interfalángicos hipoplásicos o ausentes.

Los diagnósticos diferenciales más importantes incluyen artrogriposis distal tipo 1A, 1B, 2B, 7, y 8; síndrome de Marden-Walker; síndrome de Schwartz-Jampel; y contracturas distales no sindrómicas. La DA3 se distingue de otras condiciones con contracturas distales de las extremidades por la presencia de paladar hendido, blefaroptosis y curvaturas raquídeas anormales, y ausencia de rasgos adicionales, especialmente patología ocular y retraso mental [2]. La DA3 está asociada a variantes alélicas en el gen del componente 2 del canal iónico mecanosensitivo tipo piezoeléctrico (PIZO2; MIM 613629), en el cromosoma 18p11.22-p11.21 [6]. La DA3 se considera que pertenece al grupo de entidades fenotípicas similares llamadas artrogriposis distales [7-8]. La artrogriposis múltiple congénita es una entidad diferente de las artrogriposis distales [2].

La mayoría de casos de DA3 son esporádicos, pero hay una herencia autosómica dominante también [2]. No hay preferencia por sexo, raza, o geográfica aparentemente, y factores ambientales o parentales no están implicados en la patogénesis [2].

Aunque la bibliografía sobre DA3 es escasa [9-10], los principios generales en cuanto a cuidado de pacientes con DA3 los principios generales en cuanto a cuidado de pacientes con síndrome DA1 se deduce de la mayor experiencia documentada con FBS y DA1. Esta recomendación, desarrollada mediante revisión de la literatura y experiencia clínica, trata de suplir la deficiencia en guías clínicas disponibles mediante consejo para la evaluación y tratamiento anestésico de pacientes con DA3.

El protocolo y resultados de la revisión sistemática y metaanálisis que apoyan esta recomendación ya fueron descritos [9-10]. Seguimos las guías AGREE II y GRADE [11-12] en el proceso de desarrollo de la recomendación.

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

Aunque no tan severas como en los pacientes con FBS o SHS, los que tienen DA3 son sometidos con frecuencia a muchos procedimientos de cirugía ortopédica para corrección de deformidades ya que los resultados suelen ser subóptimos y requieren revisiones subsecuentes. Diversas manifestaciones craneofaciales severas también suelen requerir tratamiento quirúrgico. Debido a la gran variabilidad de las presentaciones de DA3 y a la escasa investigación, hay gran diversidad de cirugías empleadas para corrección de las contracturas del complejo tobillo-pie y de la mano. Con menos frecuencia, la afectación de articulaciones más proximales es el foco de la indicación quirúrgica (p.e. luxación recurrente o displasia de hombros y caderas, contractura de codos o inestabilidad patelar), así como, corrección de curvatura raquídea (inserción, paladar hendido y blefaroptosis, y posiblemente reconstrucciones craneofaciales o raquídeas (inserción de barras y fusión vertebral de las curvaturas anormales).

Tipo de anestesia

La mayoría de casos comunicados describen técnicas de anestesia general llevadas a cabo con éxito en estos pacientes. En la anestesia se usaron anestésicos volátiles, propofol, opioides, ketamina y óxido nitroso. Aún así, la anestesia general no es necesaria en todos los casos. Debido a algún riesgo anatómico de vía aérea difícil puede ser deseable evitar la premedicación, sedación y anestesia general en pacientes seleccionados con DA3 [13]. Aunque puede haber deformidades moderadas de raquis en la DA3, ello no imposibilita la anestesia epidural o intradural, que puede dar menos problemas y complicaciones relacionadas con el fenotipo y tener un perfil de seguridad más favorable sobre la sedación y anestesia general. La preparación psicológica adecuada para los pacientes que van a ser sometidos a cirugía solo con anestesia local o regional no difiere sustancialmente de cualquier otro proceso de preparación y consentimiento preoperatorios [13].

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Los cuidados anestésicos de pacientes con DA3 a menudo son un reto y requieren planificación preoperatoria importante. Los pacientes deben ser evacuados con adelanto al procedimiento propuesto si es posible. Los anestesiólogos que realicen la evaluación deberían ser los asignados al procedimiento. Una historia completa debe incluir preguntas sobre: medicación habitual y alergias, enfermedades con hiperreactividad de vía aérea, enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE), problemas respiratorios previos agudos o crónicos, cirugía o anestesia previas, convulsiones, y cualquier síntoma de disfunciones del sistema nervioso central, especialmente presión intracraneal aumentada [14]. Los exámenes incluyen: valoración de signos vitales, desarrollo y estado mental, vía aérea, raquis, neurológico y cardiopulmonar [14]. Es importante explicar la paciente y familia riesgos posibles y responder a las preguntas y dudas por completo [13-14]. Los hallazgos, dudas y planes de tratamiento deben ser discutidos con los cirujanos [14].

Algunos sugieren que no se asocia a hipertermia maligna (HM) [15-16] aunque se ha comunicado, como con muchas miopatías con estados hipermetabólicos relacionados con la anestesia, cuadros similares a HM. Salvo sospecha específica, una técnica anestésica considerada HM-segura no se requiere para pacientes con DA3.

Analítica completa y ECG de 12-derivaciones deben incluirse en el preoperatorio en la mayoría de pacientes que puedan tener riesgo potencial elevado en la anestesia o sedación y para prevenir malas interpretaciones de estado previos y su asociación a cambios intraoperatorios. Ya que la punción arterial para gasometría puede ser imposible, puede ser útil las determinaciones en sangre capilar a pie de cama, tanto basales como subsiguientes, si está disponible. Alternativamente, la pulsioximetría con aire ambiente es una modalidad no invasiva útil para valorar el intercambio de gases pulmonar, y el bicarbonato venoso refleja el estado del intercambio de dióxido de carbono. De manera notable, la DA3 no se asocia a ninguna patología muscular cardíaca.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

En pacientes con DA3, el paladar hendido, cierto grado de micrognatia, maloclusión dental de tipo II, paladar duro arqueado y flexibilidad de raquis cervical limitado introducen dificultad en la intubación endotraqueal y uso de dispositivos de vía aérea. Aunque algunos anestesistas pueden seleccionar mascarila laríngea para evitar una intubación difícil, la inserción y sellado puede ser difícil o imposible en pacientes con DA3. Puede ser necesaria una mascarilla laríngea menor que la indicada para la edad del paciente.

Otras técnicas de intubación oral o nasal incluyen: intubación indirecta videoasistida (GlideScope, C-Mac, etc.) o intubación guiada por broncoscopio flexible fibróptico. En instituciones con limitación de medios, la intubación nasal a ciegas puede intentarse pero hay riesgo de trauma de la vía aérea. El cuidado de estos pacientes es más adecuado en hospitales con todos los medios de vía aérea que puedan necesitarse. Los pacientes pueden respirar espontáneamente con presión positiva mediante una cánula blanda nasofaríngea por una narina, mientras se realiza intubación guiada por fibroscopio por la otra o por la boca. Debe tenerse cuidado para evitar el paladar hendido. De la misma manera, una cirugía de reparación previa del paladar hendido puede haber resultado en una estrechez no conocida o en obstrucción que puede hacer la intubación nasal difícil o imposible. La ventilación con mascarilla puede ser posible, pero debe evaluarse el sellado adecuado preoperatoriamente, debido a los cambios anatómicos. Si puede introducirse una mascarilla laríngea, la intubación fibróptica puede hacerse a su través. Puede necesitarse traqueotomía pero puede ser técnicamente difícil en intubaciones de urgencia o inusualmente difíciles. Intervención quirúrgica debe solicitarse en las vías aéreas más difíciles. Hay muchas técnicas anestésicas disponibles para el manejo de la vía aérea, incluyendo ventilación espontánea con agentes inhalatorios o infusión intravenosa de propofol, dexmedetomidina o ambas.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

No hay ninguna comunicación publicada o experiencia clínica que indique problemas infrecuentes o precauciones especiales para pacientes con DA3 que necesiten transfusión o administración de componentes hemáticos.

Preparación específica para anticoagulación

Aunque muchos pacientes tienen movilidad preoperatoria reducida y, por tanto, están en riesgo trombogénico preoperatorio, ninguna comunicación en la bibliografía o experiencia clínica ha mostrado trastornos de la coagulación asociados con DA3.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

Evaluar cuidadosamente a los pacientes en el preoperatorio para valorar la extensión de las contracturas. Cualquier limitación del rango de movimientos que se halle debe ser comentado con los cirujanos para planificar la mejor colocación durante la cirugía. Si es posible, se recomienda el posicionamiento antes de la inducción de la anestesia, pero puede no ser posible. Los pacientes deben ser siempre colocados en posición confortable, evitando movimientos no naturales durante la anestesia, ser mantenidos calientes, y proveer adecuado almohadillado para evitar puntos de presión. El uso de almohadillado acolchado se recomienda para áreas en riesgo de lesión por presión (sacro en supino; mamas y crestas ilíacas en prono). Los pacientes delgados y los previamente confinados tienen mayor riesgo de pérdidas de integridad cutánea. Los pacientes con complicaciones de la piel deben ser revisados por un cirujano plástico. Debe usarse sistemas de calentamiento con aire para mantener la normotermia durante la anestesia y cirugía, ya que muchos de estos pacientes tienen escaso tejido adiposo y están en riesgo de hipotermia.

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

No hay medicación específica para cronicidad en pacientes con DA3, y tampoco tratamiento específico para el síndrome. Las intervenciones terapéuticas se centran en la mejoras de los resultados funcionales. No hay cura, aunque la DA3 se cree que es una enfermedad no progresiva.

Procedimientos anestésicos

La evidencia no apoya asociación entre HM y DA3 [15-16]. Pero en algunas situaciones clínicas puede ser deseable evitar agentes desencadenantes de HM, cualquier de los cuales pueden ser usados con seguridad en pacientes con DA3, y algunos son usados ampliamente. Midazolam oral es usado rutinariamente para premedicación, y midazolam intravenoso para sedaciones en procedimientos menores. Si se prefiere una técnica HM segura, la inducción de la anestesia general es segura con óxido nitroso que no es un gas volátil desencadenante. Si es esencial el mantenimiento de respiración espontánea, óxido nitroso es usado junto con ketamina para conseguir y mantener anestesia quirúrgica. Si se establece acceso venoso antes de la inducción, se usa propofol, así como para el mantenimiento. Infusión iv de propofol o dexmedetomidina o ambos, pueden ser empleados para sedación moderada, con preservación de ventilación espontánea para el mantenimiento de la vía aérea y anestesia quirúrgica. La ventilación espontánea también puede ser mantenida con óxido nitroso, ketamina, propofol, dexmedetomidina, o infusión a dosis bajas de opiáceos de corta duración, como remifentanil.

Puede emplearse lidocaina con o sin adrenalina para anestesia local o bupivacaina (0,25 – 0,5%) o ropivacaina para anestesia local, subaracnoidea o epidural. Si se realiza anestesia subaracnoidea o epidural, puede usarse aguja y catéter pediátricos incluso en adultos, ya que muchos pacientes con DA3 son pequeños. Si se usa lidocaina o bupivacaina para la anestesia sin adyuvantes, no se requiere precauciones especiales, excepto las relacionadas con la propia intervención quirúrgica. Los bloqueos nerviosos periféricos, ya sean con inyección única o con inserción de catéter, pueden usarse para la cirugía y analgesia postoperatoria.

Las contracturas de la extremidad distal y consiguiente mala calidad de las venas puede hacer difícil el acceso venoso periférico en muchos pacientes con DA3, y si está presente la

limitación de la movilidad cervical complica el acceso venoso del cuello. Se suele requerir un catéter de pequeño calibre, 22 o inferior. El empleo de un catéter de pequeño calibre puede dificultar la transfusión, hidratación intravenosa, administración de medicación y manejo hemodinámico. Con el empleo de ultrasonidos para asistir la canulación venosa periférica, la canulación venosa central tiene menos indicación en estos pacientes pero aún así puede ser necesaria con mayor frecuencia que en la población general.

Monitorización especial o adicional

Las modalidades de la moderna monitorización anestésica (p.e. frecuencia cardiaca, saturación de oxígeno, presión arterial, dióxido de carbono telespiratorio, frecuencia y profundidad respiratorias, y temperatura) son suficientes, se precisa vigilancia para controlar a los pacientes con DA3. La rigidez muscular o relajación no son indicador fiable de la profundidad de la anestesia o de la efectividad del bloqueo neuromuscular, ya que los músculos sindrómicamente afectados, sobre todo los que tienen contractura franca, no se afectan por la anestesia ni los relajantes musculares. Debe observarse la saturación de oxígeno y el EtCO₂, especialmente si se sospecha apnea obstructiva del sueño o patología muscular intercostal que cause restricción pulmonar. Puesto que los sensores de pinza no se adaptan bien, son preferibles sensores flexibles adhesivos de saturación de oxígeno, si están disponibles. Son aplicados circunferencialmente y se adaptan a cualquier dedo en pacientes grandes o pequeños. Si se emplea sonda urinaria para monitorización, durante cirugía prolongada, o cuando se emplea anestesia-analgésia epidurales, se elige un tamaño pediátrico, incluso en adultos, ya que la mayoría de pacientes con DA3 son pequeños. Si está presente, el tipo de disfasia causada por las anomalías anatómicas orofaciales y contracturas musculares debe documentarse antes de la administración de cualquier medicación para reducir la confusión con disfasia durante la premedicación, sedación o anestesia monitorizada cuando se precisa respuestas habladas del paciente.

Posibles complicaciones

Las posibles complicaciones de la anestesia general o la sedación en pacientes con DA3 incluyen hiperpirexia y síndrome hipermetabólico. Otras complicaciones que pueden ocurrir son rhabdmiolisis sin hiperpirexia, acceso vascular periférico difícil, acceso difícil al campo quirúrgico por ineffectividad del bloqueo neuromuscular y dificultad de intubación orotraqueal por anomalías anatómicas. Éstas incluyen: boca pequeña, inmovilidad del raquis cervical y rigidez de la musculatura orofacial. aunque comunicada en el FBS, la neumonía postoperatoria o postsedación pueden ser causadas por hipoventilación (atelectasias). Un cuidado anestésico meticuloso puede prevenir la aspiración, pero los efectos de los opioides deben monitorizarse estrechamente para prevenir la depresión respiratoria y complicaciones postoperatorias de vía aérea, especialmente en pacientes con paladar hendido sin reparar. Si las hay, las deformidades raquídeas pueden complicar la anestesia epidural e intradural, pero no imposibilitan su realización.

Cuidados postoperatorios

Debido al elevado potencial de complicaciones postoperatorias (apnea, sobredosificación e hipoventilación y distrés respiratorio) los pacientes pueden permanecer en observación en las unidades de cuidados intensivos o intermedios algún tiempo, especialmente tras cirugía mayor.

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)

Estos pacientes requieren terapia respiratoria meticulosa en el postoperatorio, que puede incluir espirometría incentivada, fisioterapia torácica, con o sin asistencia mecánica de la tos, e implementación de BiPAP (BiLevel Positive Airway Pressure), si ocurre obstrucción de vía aérea o hipoventilación. Si se requiere cultivo, como en caso de fracaso del tratamiento empírico, considerar broncoscopia para obtener espécimen limpio, o en caso de incapacidad para toser. Si es necesaria anestesia general con intubación, el anestesiólogo debe usar maniobras de reclutamiento y aspiración endotraqueal antes de la extubación para maximizar el volumen pulmonar y disminuir el riesgo de atelectasias.

Anestesia ambulatoria

Los principios generales del cuidado anestésico de los pacientes con DA3 descritos antes debe adaptarse con consideraciones a riesgos y beneficios en cualquier ubicación y tipo de anestesia, incluyendo anestesia obstétrica, ambulatoria o emergente.

Anestesia obstétrica

Los principios generales del cuidado anestésico de los pacientes con DA3 descritos antes debe adaptarse con consideraciones a riesgos y beneficios en cualquier ubicación y tipo de anestesia, incluyendo anestesia obstétrica, ambulatoria o emergente.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Gordon H, Davies D, Berman MM. Camptodactyly, cleft palate and club foot: syndrome showing the autosomal-dominant pattern of inheritance. *J Med Genet* 1969;6:266–274. PMID: 5345097
2. McKusick VA. Online mendelian inheritance in man, OMIM™. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 114300. Retrieved: 30 April 2017. URL: <http://omim.org>
3. Poling MI, Dufresne CR. Revisiting the many names of Freeman-Sheldon syndrome. *J Craniofac Surg*. In Press. DOI: 10.1097/SCS.0000000000004802
4. Poling MI, Dufresne CR. Head first, not feet first: Freeman-Sheldon syndrome as primarily a craniofacial condition. *Cleft Palate-Craniofac J*. 2018;55(5):787–788. DOI: 10.1177/1055665617753482
5. Stevenson DA, Carey JC, Palumbos J, Rutherford A, Dolcourt J, and Bamshad MJ. Clinical characteristics and natural history of Freeman-Sheldon syndrome. *Pediatrics* 2006;117(3):754–762. DOI: 10.1542/peds.2005-1219
6. McMillin MJ, Beck AE, Chong JX, Shively KM, Buckingham KJ, Gildersleeve HIS, et al. Mutations in PIEZO2 cause Gordon syndrome, Marden-Walker syndrome, and distal arthrogyriposis type 5. *Am J Hum Genet* 2014;94:734–744. DOI: 10.1016/j.ajhg.2014.03.015
7. Hall JG, Reed SD, Greene G. The distal arthrogyriposes: delineation of new entities – review and nosologic discussion. *Am J Med Genet* 1982;11(2):185–239. DOI: 10.1002/ajmg.1320110208
8. Bamshad M, Jorde LB, Carey JC. A revised and extended classification of the distal arthrogyriposes. *Am J Med Genet* 1996;65(4):277–281. DOI: 10.1002/(SICI)1096-8628(19961111)65:4<277::AID-AJMG6>3.0.CO;2-M
9. Poling MI, Morales Corado JA, Chamberlain RL. Findings, phenotypes, and outcomes in Freeman-Sheldon and Sheldon-Hall syndromes, and distal arthrogyriposis types 1 and 3: protocol for systematic review and patient-level data meta-analysis. *Syst Rev* 2017;6:46. DOI: 10.1186/s13643-017-0444-4
10. Poling MI, Morales Corado JA, Chamberlain RL. Findings, Phenotypes, and Outcomes in Freeman-Sheldon and Sheldon-Hall syndromes, and Distal Arthrogyriposis Types 1 and 3: Protocol for Systematic Review and Patient-Level Data Meta-Analysis. PROSPERO 2015. Accession number: CRD42015024740. Available from: http://www.crd.york.ac.uk/PROSPERO_REBRANDING/display_record.asp?ID=CRD42015024740
11. Brouwers MC, Kerkvliet K, Spithoff K, on behalf of the AGREE Next Steps Consortium. The AGREE Reporting Checklist: a tool to improve reporting of clinical practice guidelines. *BMJ* 2016;352:i1152. DOI: 10.1136/bmj.i1152
12. GRADE Working Group. Grading quality of evidence and strength of recommendations. *BMJ* 2004;328(7454):1490. DOI: 10.1136/bmj.328.7454.1490
13. Portillo AL, Poling MI, McCormick RJ. Surgical approach, findings, and 8-year follow-up in a 21-year-old woman with Freeman-Sheldon syndrome presenting with blepharophimosis causing near-complete visual obstruction. *J Craniofac Surg* 2016;27(5):1273–1276. DOI: 10.1097/SCS.0000000000002781
14. Deshpande J, Maxwell LG. Chapter 9: Anesthetic management. In: Dufresne CR, Carson BS, Zinreich SJ, eds. *Complex craniofacial problems: a guide to analysis and treatment*. New York: Churchill Livingstone 1992.
15. Benca J, Hogan K. Malignant hyperthermia, coexisting disorders, and enzymopathies: risks and management options. *Anesth Analg* 2009;109:1049–1053. DOI: 10.1213/ane.0b013e3181adca28
16. Gleich SJ, Tien M, Schroeder DR, Hanson AC, Flick R, Nemergut ME. Anesthetic outcomes of children with arthrogyriposis syndromes: no evidence of hyperthermia *Anesth Analg* 2017;124:908–914. DOI: 10.1213/ANE.0000000000001822.

Fecha de la última modificación: **Febrero 2019**

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor(es)

Mikaela I Poling, Research Assistant, Department of Applied Physiology, FSRG deGruyter-McKusick Institute of Health Sciences, Buckhannon, WV, USA

Craig R Dufresne, Clinical Professor of Plastic Surgery, Department of Surgery, Georgetown University, Washington, DC, USA

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

Lynne G Maxwell, Emeritus Professor CE of Anaesthesiology and Critical Care; Diversity Search Advisor, Department of Anesthesiology and Critical Care, University of Pennsylvania Perelman School of Medicine, Philadelphia, PA, USA

Robert B Mesrobian, Paediatric Anaesthesiologist, Department of Anesthesiology, Inova Fairfax Hospital, Falls Church, VA, USA

Declaración: Los revisores no tienen intereses económicos o de cualquier tipo que declarar.

Revisión editorial:

Tino Münster, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany

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 Terapéutica del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, España.
errando013@gmail.com
