

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con

Distrofia muscular congénita por deficiencia de merosina

Nombre de la enfermedad: Distrofia muscular congénita por deficiencia de merosina

CIE 10: G71.2

Sinónimos: Distrofia muscular congénita por deficiencia completa de merosina, distrofia muscular congénita con deficiencia primaria de laminina 2 (merosina), distrofia muscular congénita merosin negativa, distrofia muscular relacionada con LAMA-2 (deficiencia de comienzo temprano y tardío de LAMA-2), distrofia muscular congénita, tipo 1A, MDCA1A

Resumen de la enfermedad: Las distrofias musculares congénitas (DMC) son enfermedades raras, de herencia autosómica recesiva clínica y genéticamente heterogéneas. Las DMC se caracterizan por debilidad muscular progresiva, desarrollo motor lento, y cambios distróficos en la biopsia muscular.

La distrofia muscular congénita por deficiencia de merosina (DMC-DM) se caracteriza por debilidad muscular progresiva severa que resulta en contracturas, escoliosis y enfermedad pulmonar restrictiva. La DMC-DM es la forma más común y grave, representando el 40% de todas las DMC. Es causada por una mutación en el gen $\alpha 2$ de la laminina (LAMA2 en el cromosoma 6q22-23) resultando en ausencia de la cadena $\alpha 2$ de la laminina (llamada también merosina) alrededor de las células musculares. Además de las características clínicas citadas, los pacientes con DMC-DM pueden presentar niveles elevados de creatinina quinasa (CK), hiperintensidad difusa en la sustancia blanca en la RM cerebral y convulsiones (30% de pacientes). La mayoría de pacientes tienen inteligencia normal. Aproximadamente un tercio de casos de DMC-DM presentan también trastornos cardíacos como arritmias y miocardiopatía dilatada.

Estos pacientes requieren anestesia para procedimientos diagnósticos y terapéuticos. Entre los diagnósticos RM, endoscopias y biopsias musculares. Procedimientos quirúrgicos habituales son liberación de contracturas, fusión raquídea, traqueostomía y gastrostomía.

Los problemas-consideraciones anestésicas principales incluyen:

1. Vía aérea difícil – debida a hipotonía, limitación de apertura bucal por contracturas mandibulares, maloclusión maxilar y macroglosia.
2. Tratamiento de la función respiratoria intra y postoperatoriamente (frecuentemente comprometida).

3. Uso de bloqueantes neuromusculares despolarizantes – debido a la posibilidad de parada cardíaca hiperpotasémica y rabdomiolisis (existe controversia sobre el empleo de halogenados; nuestra preferencia es evitarlos).
4. Inestabilidad cardiovascular en pacientes con afectación cardíaca.
5. Hipoglicemia.

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

Traqueostomía, colocación de tubo de gastrostomía, procedimientos ortopédicos (ejemplo fusión raquídea posterior y liberaciones de tendones para tratamiento de contracturas musculares), procedimientos maxilofaciales y dentarios.

Procedimientos diagnósticos: Esofagoscopia y biopsia muscular.

Tipo de anestesia

No hay contraindicación absoluta ni para general anesthesia ni regional.

El principal problema anestésico con anestesia general es el uso de bloqueantes neuromusculares despolarizantes por el posible paro cardíaco hiperpotasémico y rabdomiolisis; existiendo controversia sobre el uso de halogenados. Solo hay tres comunicaciones en la literatura (seis pacientes en total) de tratamiento anestésico en pacientes con DMC-DM. En ellos se emplearon anestésicos no desencadenantes - principalmente perfusiones de remifentanilo y propofol. Uno de estos estudios describió un caso de posible hipertermia maligna (sin agentes desencadenantes); sin embargo, el diagnóstico de hipertermia maligna fue cuestionable.

Nuestra preferencia es evitar anestésicos desencadenantes y emplear anestesia intravenosa total.

No hay casos comunicados de uso de anestesia regional. Si se elige, debe considerarse las posibles deformidades del raquis y las contracturas. El empleo de ultrasonidos podría ser de ayuda pero no se ha comunicado hasta la fecha.

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Respiratorio: Si es posible, test de función pulmonar. Si no, determinar las necesidades del niño de: tos asistida, apoyo ventilatorio noinvasivo (ejemplo CPAP) y ventilación mecánica.

Si hay posibilidad de que se precise ventilación asistida en el postoperatorio, debe iniciarse CPAP preoperatoriamente. Evaluar tipo y funcionalidad de la traqueostomía.

Cardíaco: debe realizarse siempre ECG preoperatorio, ecocardiograma y consulta al cardiólogo. Particular atención debe prestarse a las anomalías de conducción como bloqueo de rama derecha en el ECG. En la ecocardiografía buscar específicamente disfunción ventricular izquierda (está presente en 1/3 de los pacientes con DMC-DM), miocardiopatía dilatada y signos de hipertensión pulmonar.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Debe esperarse vía aérea difícil por el escaso control de la cabeza y marcada hipotonía del cuello y músculos del tronco. Otros factores incluyen: apertura limitada de la boca debido a contracturas mandibulares, maloclusión maxilar y macroglosia.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

Preparación para pérdidas hemáticas previstas en casos de cirugía de fusión raquídea.

Preparación específica para anticoagulación

No comunicada.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

Los pacientes con DMC-DM tienen múltiples deformidades en miembros inferiores, articulaciones y raquis, incluyendo contracturas del cuello, escoliosis, luxación y subluxación de caderas. Se requiere precaución extrema al ser transportados, en la movilización y colocación. Puede precisarse almohadillado extra en áreas de presión.

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

No comunicada.

Procedimientos anestésicos

Evaluación preanestésica:

Además de la cardiovascular y respiratoria descrita, evaluar la afectación neurológica (tipo, frecuencia y tratamiento de las convulsiones) y de la función gastrointestinal (dificultad de deglución y riesgo de aspiración).

Tratamiento anestésico:

Preparación para tratamiento de vía aérea difícil (se recomienda intubación fibróptica).

Adaptar el apoyo ventilatorio de acuerdo al grado de compromiso respiratorio (la mayoría de pacientes se presentan con enfermedad pulmonar restrictiva severa). Anticipa necesidades de apoyo ventilatorio postoperatorio.

Evitar el uso de bloqueantes neuromusculares despolarizantes por potencial parada cardíaca hiperpotasémica y rabdomiolisis. Usar bloqueantes neuromusculares no despolarizantes solo si son estrictamente necesarios. Titular los bloqueantes neuromusculares no despolarizantes y los opiáceos cuidadosamente dada la hipotonía basal.

Hay controversia sobre el uso de halogenados. Nuestra preferencia es evitarlos. Sin embargo la exposición a halogenados puede ser necesaria para insertar catéter intravenoso en situaciones extremas.

Adaptar el tratamiento anestésico de acuerdo al grado de compromiso cardiovascular. Puede esperarse inestabilidad cardiovascular grave según el tipo de cirugía y función cardíaca.

Monitorización especial o adicional

Además del estándar de la ASA, se recomienda encarecidamente monitorización del bloqueo neuromuscular dado el grado de hipotonía basal. Para casos con severa escoliosis, considerar ecocardiografía transesofágica o presión venosa central. Los pacientes con DMC-DM son susceptibles a inestabilidad cardiovascular por mala función ventricular izquierda y obstrucción mecánica del ventrículo derecho en posición prono.

Posibles complicaciones

Las posibles complicaciones anestésicas incluyen:

Parada cardíaca por hiperkalemia y rabdomiolisis (secundaria al uso de bloqueantes neuromusculares despolarizantes).

Insuficiencia respiratoria postoperatoria que requiere intubación y ventilación mecánica prolongada.

No hay suficiente evidencia para decidir si hay o no riesgo aumentado de reacciones hipertermia maligna-like, pero dado que éstas han ocurrido en pacientes miopáticos en ausencia de anestésicos halogenados y de succinilcolina todo lo necesario para identificar y tratar la hipertermia maligna deben estar disponibles.

Hipoglicemia.

Debe esperarse inestabilidad cardiovascular incluso en pacientes asintomáticos (casos en la literatura describen que al menos la mitad de pacientes con anomalías cardíacas no comunicaron ningún síntomas).

Cuidados postoperatorios

Es importante anticipar la posibilidad de problemas respiratorios en el postoperatorio. Considerar paso de extubación a ventilación no invasiva (como CPAP), pero se debe estar preparados para la posibilidad de fallo respiratorio e ingreso en cuidados intensivos. La magnitud de la afectación preoperatoria pulmonar y cardíaca dictarán qué cuidados postoperatorios son necesarios. Otros factores contribuyentes incluyen el estado nutricional del paciente y grado de escoliosis.

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)

No hay situaciones de emergencia asociadas con esta enfermedad. Sin embargo se

debe estar vigilantes para signos de hipertermia maligna debido a la posibilidad de que ocurra con o sin agentes desencadenantes.

Anestesia ambulatoria

No se recomienda anestesia ambulatoria por la afectación cardiovascular y respiratoria.

Anestesia obstétrica

No hay casos comunicados de anestesia obstétrica en estos pacientes (probablemente debido al acortamiento de la vida secundario a las complicaciones de la enfermedad).

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Tomé FM, Evangelista T, Leclerc A, et al. Congenial muscular dystrophy with merosin deficiency. *CR Acad Sci III* 1994;317:351-357
2. Quijano-Roy S, Sparks S, Rutkowski A. LAMA2-related muscular dystrophy. 2012 Jun 7. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al., editors. *Gene Reviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle 1993. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK97333/>.
3. Gawlik KI, Durbeej M. Skeletal muscle laminin and MDC1A: pathogenesis and treatment strategies. *Skeletal Muscle* 2011;1:9
4. Darras BT: Oculopharyngeal, distal, and congenital muscular dystrophies. UpToDate. Topic last updated Oct. 17, 2012.
5. Consensus statement on standard of care for congenital muscular dystrophies. *J Child Neurol* 2010;25:1559.
6. Finster J, Ramaciotti C, Wang C H, et al. Cardiac findings in congenital muscular dystrophies. *Pediatrics* 2010;126:538.
7. Jones KJ, Morgan G, Johnston H, et al. The expanding phenotype of laminin alpha2 chain (merosin) abnormalities: case series and review. *J Med Genet* 2001;38:649-657.
8. Takaso M, Nakazawa T, Imura T, et al. Surgical correction of spinal deformity in patients with congenital muscular dystrophy. *J Orthop Sci* 2010;15:493-501.
9. Shukry M, Guruli Z, Ramaghyani U. Suspected malignant hyperthermia in a child with laminin a2 (merosin) deficiency in the absence of a triggering agent. *Pediatr Anesth* 2006;16:462- 465..
10. Jimenez N, Song K, Lynn AM. Hemodynamic instability during prone spine surgery in a patient with merosin deficient congenital muscular dystrophy. *Pediatr Anesth* 2013;23:294-296.
11. Jones LC, Waite PD. Orthognathic surgery and partial glossectomy in a patient with merosin- deficient congenital muscular dystrophy. *J Oral Maxil Surg* 2012;70:141-146.
12. Allamand V, Guicheney P. Merosin-deficient congenital muscular dystrophy, autosomal recessive (MDC1A, MIM#156225, LAMA2 gene coding for α 2 chain of laminin) *Eur J Hum Genet* 2002;10:91-94.
13. Buteica E, Rosulescu E, Burada F. Merosin-deficient congenital muscular dystrophy type 1A. *Rom J Morphol Embryo* 2008;49:229-233.

Fecha de la última modificación: Noviembre 2019

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor(es)

Autor

Nathalia Jimenez M.D., MPH, Assistant Professor Anesthesiology and Pain Medicine, University of Washington, Seattle Children's Hospital
nathalia.jimenez@seattlechildrens.org

Co-Autor

David E. Liston, MD, MPH, Acting Instructor, Department of Anesthesiology and Pain Medicine, University of Washington, Seattle Children's Hospital
David.Liston@seattlechildrens.org

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

Barbara Brandom, MD, Professor of Anesthesiology, University of Pittsburgh Medical Center
brandombw@anes.upmc.edu

Revisor 2

Ronald D. Cohn, M.D., FACMG, Associate Professor, Department of Paediatrics, The Hospital for Sick Children, University of Toronto
ronald.cohn@sickkids.ca

Revisor puesta al día 2019

Tino Muenster, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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

La recomendación ha sido traducida al español por:

Traductor:

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