

Recomendaciones para la anestesia con **Osteopetrosis**

Nombre de la enfermedad: Osteopetrosis

CIE 10: Q78.2

Sinónimos: Enfermedad de los huesos de mármol, enfermedad de Albers-Schönberg, osteoesclerosis, fragilitas generalisata, osteopetrosis generalisata.

Resumen de la enfermedad: La osteopetrosis es una enfermedad rara producida por una alteración en la función de los osteoclastos y en la resorción ósea. Las cavidades de la médula ósea se llenan de hueso endocondral nuevo debido a la gran actividad de los osteoblastos, lo que aumenta la densidad ósea, pero disminuye su estabilidad. La pérdida de médula ósea hematopoyéticamente activa conduce a pancitopenia y a la reactivación de la hematopoyesis extramedular. Las alteraciones en la masa y función ósea causarán fracturas patológicas, efectos de masa como la compresión tisular y pueden conducir a rasgos patognomónicos, especialmente faciales. Las alteraciones de la vía aérea, la columna cervical y la pared torácica son de especial interés para los anestesiólogos. Trastornos secundarios incluyen anemia, trastornos hemorrágicos, inmunodeficiencia, hepatoesplenomegalia, hipocalcemia, hiperfosfatemia y acidosis renal.

La variabilidad clínica es el resultado de diferentes combinaciones de disfunciones genéticas relacionadas con la fisiología de los osteoclastos. A pesar de la heterogeneidad en los arrays genéticos, la clasificación de la osteopetrosis todavía se basa en los patrones de herencia. La osteopetrosis autosómica dominante es clínicamente leve y, a veces, no se diagnostica hasta la edad adulta. Tiene una incidencia de 5 por cada 100.000 nacimientos, suele presentarse únicamente con fracturas patológicas y cursa con una expectativa de vida normal. La variante autosómica recesiva de la osteopetrosis es más grave, es sintomática desde la primera infancia y la niñez, y tiene una incidencia de 1 por cada 250.000 nacimientos. En el fenotipo más severo de osteopetrosis "infantil maligna" la expectativa de vida se reduce a la adolescencia y las causas más comunes de muerte son anemia, hemorragia y septicemia.

El calcitriol, los esteroides y el interferón-gamma pueden ser beneficiosos, pero la opción de tratamiento más eficaz disponible hasta la fecha es el trasplante de células madre hematopoyéticas.

Las anomalías que pueden afectar a la anestesia en niños con osteopetrosis autosómica recesiva incluyen proptosis, paladar ojival, facies ancha, hipertelorismo, prominencia frontal, agrandamiento o hipoplasia mandibular, estenosis cérvico-medular, restricción de la articulación temporomandibular y fosas nasales estrechas. Es de esperar una vía aérea difícil en estos pacientes. La distensibilidad de la pared torácica puede verse reducida.

Las anomalías neurológicas pueden incluir pérdida de la visión o la audición debido al atrapamiento de los nervios craneales, pudiendo producir compresión e isquemia de las raíces nerviosas. También se han descrito casos de retraso mental.

Los síntomas hematológicos incluyen (pan-)citopenia, principalmente anemia, trombocitopenia, disfunción leucocitaria y hepatoesplenomegalia. La hepatoesplenomegalia puede provocar dificultad respiratoria por desplazamiento craneal del diafragma. Puede haber también compromiso inmunológico.

Las anomalías electrolíticas, como la hipocalcemia, son frecuentes y, en casos graves de osteopetrosis, puede estar indicado un suplemento de calcio.

El tratamiento incluye factor estimulante de colonias de macrófagos (M-CSF), eritropoyetina (EPO) y transfusiones de sangre como medidas de apoyo, además de los fármacos mencionados anteriormente.

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

El procedimiento más común que requiere anestesia es la biopsia de médula ósea. Otras indicaciones para cirugías incluyen fracturas óseas patológicas, abscesos submandibulares, osteomielitis, intervenciones dentales, cirugía oral y maxilofacial. También se ha descrito la cirugía para el aspergiloma.

Tipo de anestesia

No hay datos disponibles sobre la técnica anestésica de elección en esta enfermedad. Sin embargo, dado que es esperable una vía aérea difícil en estos pacientes, puede ser necesaria la intubación con fibroscopio en el paciente despierto. Antes de la inducción de la anestesia, debe estar disponible el equipo de manejo de vía aérea difícil, como dispositivos supraglóticos y un equipo quirúrgico de emergencia para la vía aérea.

Los bloqueos neuroaxiales o regionales pueden ser una alternativa en pacientes con vía aérea difícil; sin embargo, las alteraciones en la estructura ósea, las fracturas (p. ej., fracturas vertebrales por compresión crónica) o la anquilosis de la columna dorsal pueden suponer dificultades importantes para realizar dichas técnicas. Además, las alteraciones de la coagulación, especialmente la trombocitopenia, pueden ser contraindicaciones para cualquier bloqueo neuroaxial.

Procedimientos diagnósticos preoperatorios necesarios (aparte de los estándar)

Para detectar una vía aérea difícil, así como posible dificultad en la ventilación, se debe examinar cuidadosamente la movilidad de la articulación temporomandibular, la cavidad oral, la faringe y la columna cervical. Pueden ser recomendables radiografías o tomografías computarizadas de estas regiones. Si hay cifosis, escoliosis y/o deformidad de la caja torácica, se debe considerar una radiografía de tórax y una espirometría. Debido que muchos niños con osteopetrosis pueden tener disfagia, debe analizarse el riesgo de aspiración, así como los antecedentes de neumonía por aspiración.

También se debe examinar la función hepática (perfil de coagulación) y la función renal (BUN y electrolitos). El desequilibrio electrolítico más común en la osteopetrosis es la hipocalcemia. En aquellos pacientes que recibieron un trasplante de médula ósea como tratamiento específico de la osteopetrosis, puede observarse hipercalcemia debido al injerto de osteoclastos provenientes de células precursoras.

Los pacientes que sufren de osteopetrosis pueden estar inmunológicamente comprometidos. Así, si hay una infección, el diagnóstico y el tratamiento deben planificarse en consecuencia.

Pueden ser necesarias consultas perioperatorias de especialistas en hematología o inmunología.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

La intubación con fibroscopio despierto debe considerarse como la primera opción. En ciertos casos, se puede considerar como método alternativo la mascarilla laríngea o una técnica anestésica en respiración espontánea. En situaciones de "no se puede ventilar - no se puede

intubar", debe considerarse el establecimiento de una vía aérea quirúrgica. La intubación nasal puede producir un sangrado significativo si hay trombocitopenia. En pacientes con vía aérea difícil, se debe preferir la extubación con el paciente despierto.

Tenga en cuenta la posibilidad de colapso de las vías respiratorias superiores y edema pulmonar por presión negativa después de la extubación.

Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos

Las alteraciones de la coagulación (especialmente la trombocitopenia) son comunes, deben identificarse temprano y tratarse adecuadamente. La sangre y los productos de coagulación deben estar disponibles en cirugía con riesgo de sangrado significativo.

En casos severos de osteopetrosis, debe considerarse el trasplante de médula ósea, que generalmente conduce a una mejoría clínica significativa (especialmente de las anomalías hematológicas).

Preparación específica para anticoagulación

En la osteopetrosis, la fibrosis de la médula ósea puede producir pancitopenia, incluida la trombocitopenia, así como un mayor riesgo de sangrado. Esto debe tenerse en cuenta a la hora de indicar la anticoagulación.

Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización

La estabilidad esquelética está severamente disminuida. Se debe tener especial precaución para evitar fracturas. Pueden presentarse contracturas y deformidades, que deben amortiguarse y acolcharse adecuadamente.

Probable interacción entre los agentes anestésicos y medicación crónica

Deben administrarse corticoides a dosis de estrés a los pacientes que reciben tratamiento con corticoides a largo plazo. El interferón gamma-1b puede aumentar los niveles de teofilina y digoxina, que deben monitorizarse cuidadosamente. ¡Los opioides suprimen los niveles de interferón-gamma!

Procedimientos anestésicos

Existen pacientes con afectación muy leve en los cuales no es necesario tomar medidas adicionales salvo tener especial precaución con la posición quirúrgica.

Sin embargo, en aquellos más gravemente afectados, una evaluación cuidadosa de la vía aérea y de la ventilación es crucial para la elección del procedimiento anestésico. Es fundamental adherirse al algoritmo de vía aérea difícil.

La pérdida de sangre y la necesidad de transfusión deben controlarse de cerca debido a la tendencia al sangrado.

La anestesia regional puede no ser factible si existen anomalías anatómicas o trastornos hemorrágicos.

Monitorización especial o adicional

La monitorización debe ser la estándar (electrocardiografía, presión arterial no invasiva, saturación de oxígeno periférico). En caso de cirugía de alto riesgo, con pérdidas importantes de líquidos, o en enfermedad avanzada, se recomienda la canalización arterial para la medición invasiva de la presión arterial, así como una vía venosa central. La pérdida de sangre y la necesidad de transfusión deben ser cuidadosamente monitorizadas.

Posibles complicaciones

El micrognatismo y el estrechamiento de las fosas nasales y la orofaringe pueden provocar un colapso de las vías aéreas superiores y edema pulmonar por presión negativa tras la extubación.

Incluso un pequeño traumatismo en la vía aérea durante la intubación puede provocar una hemorragia importante y un rápido deterioro de las condiciones de intubación.

Pueden ocurrir complicaciones relacionadas con la anestesia regional debido a las diferencias anatómicas y estructurales de los huesos. Durante la anestesia regional, la inyección intraósea no intencionada de solución de anestésico local puede provocar una reacción tóxica sistémica.

Cuidados postoperatorios

Consideraciones generales: Es posible que sea necesaria la vigilancia postoperatoria en la UCI o HDU según 1. la gravedad del fenotipo 2. la gravedad del procedimiento y 3. el riesgo específico de complicaciones (p. ej., sangrado, obstrucción de vía aérea, etc.).

Muchos niños con osteopetrosis tienen disfagia. Se debe proporcionar soporte nutricional y se debe monitorizar la neumonía por aspiración en estos pacientes.

La deformación de las vías respiratorias superiores puede provocar el síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS). Deben proporcionarse los cuidados postoperatorios de acuerdo con las guías SAOS.

Problemas agudos relacionados con la enfermedad y su efecto en la anestesia y recuperación

Aparte de las complicaciones mencionadas anteriormente, no hay más datos en la literatura sobre emergencias específicas relacionadas con la enfermedad.

Anestesia ambulatoria

El nivel de cuidados necesarios para proporcionar una anestesia segura a los pacientes con osteopetrosis depende en gran medida del grado de afectación clínica. En los casos autosómicos dominantes con fenotipos leves y sin síntomas sistémicos, excepto la susceptibilidad a las fracturas, se puede considerar la anestesia ambulatoria de acuerdo con las condiciones quirúrgicas.

Anestesia obstétrica

Las mujeres con la forma autosómica dominante de osteopetrosis tienen una esperanza de vida normal y pueden quedar embarazadas. El parto vaginal puede complicarse por la deformación pélvica. Los bloqueos neuroaxiales pueden ser imposibles debido a trastornos hemorrágicos y anomalías vertebrales. Los trastornos hemorrágicos también pueden influir en una posible hemorragia posparto. Sin embargo, los datos relacionados con el embarazo en pacientes con osteopetrosis son muy limitados.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Albuquerque MA, Melo ES, Jorge WA, Cavalcanti MG. Osteomyelitis of the mandible associated with autosomal dominant osteopetrosis: A case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2006;102(1):94-8
2. Bais AS, Sardana P, Arora M. Osteopetrosis-variable otorhinolaryngological manifestations. *Indian J Otolaryngology and Head and Neck Surgery* 2003;55(2):113-116
3. Baum VC, Flaherty JE. Anesthesia for genetic, metabolic and dysmorphic syndromes of childhood. 2nd edition. Lippincott Williams Wilkins: Philadelphia 2007:286-287
4. Bedi RS, Goel P, Pasricha N, Sachin, Goel A. Osteopetrosis - a rare entity with osteomyelitis. *Ann Maxillofac Surg* 2011;1(2):155-9
5. Bhargava A, Blank R. Osteopetrosis. <http://emedicine.medscape.com/article/123968>
6. Burgoyne LL, Kaur A, Billups CA, Parish ME, Kaddoum RN, Bikhazi GB, Pereiras LA. Complications of anesthesia for children with malignant infantile osteopetrosis before and after hematopoietic stem cell transplantation. *Paediatr Anaesth* 2010; 20(11):1046-51
7. Burt N, Haynes GR, Bailey MK. Patients with malignant osteopetrosis are at high risk of anesthetic morbidity and mortality. *Anesth Analg* 1999;88(6):1292-7
8. Bissonette B. Pediatric anesthesia: Basic principles - State of the Art - Future. People's medical publishing house: Connecticut 2011;1859-1866
9. Driessen GJ, Gerritsen EJ, Fischer A, Fasth A, Hop WC, Veys P, Porta F, Cant A, Steward CG, Vossen JM, Uckan D, Friedrich W. Long-term outcome of haematopoietic stem cell transplantation in autosomal recessive osteopetrosis: an EBMT report. *Bone Marrow Transplant* 2003;32(7):657-63
10. Garcia JEL, Hill GE, Joshi GP. Perioperative stress dose steroids: is it really necessary? *ASA Newsletter* 2013;77:11
11. Jälevik B1, Fasth A, Dahllöf G. Dental development after successful treatment of infantile osteopetrosis with bone marrow transplantation. *Bone Marrow Transplant* 2002;29(6):537-40
12. Kulkarni JV, Bengali R, Jewalikar S, Joshi A. Osteopetrosis – a challenge in rare situation. *Journal of Evolution of Medical and Dental Sciences* 2012;1(4):532-537
13. Lam DK, Sandor GKB, Holmes HI, Carmichael RP, Clokie CML. Marble bone disease: a review of osteopetrosis and its oral health implications for dentists. *JCDA* 2007;73(9):839-843
14. Martinez C, Polgreen LE, DeFor TE, Kivisto T, Petryk A, Tolar J, Orchard PJ. Characterization and management of hypercalcemia following transplantation for osteopetrosis. *Bone Marrow Transplant* 2010;45(5):939-44
15. Mazzolari E, Forino C, Razza A, Porta F, Villa A, Notarangelo LD. A single center experience in 20 patients with infantile malignant osteopetrosis. *Am J Hematol* 2009;84(8):473-9
16. Ozer AB, Erhan OL, Demirel I, Ozcan S. Administration of general anaesthesia to a paediatric patient with osteopetrosis. *BMJ Case Rep* 2012
17. Peer M, O'Donoghue K. Osteopetrosis in pregnancy: a rare case report. *Obstet Med* 2012;5(1):27-29
18. Sahib MA. Osteopetrosis - Manifesting as a femoral fracture in childhood: a case report. *Karbala J Med* 2011;4(1,2):1033-1038
19. Satomura K, Kon M, Tokuyama R, Tomonari M, Takechi M, Yuasa T, Tatehara S, Nagayama M. Osteopetrosis complicated by osteomyelitis of the mandible: a case report including characterization of the osteopetrotic bone. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2007;36(1):86-93
20. Sekerci AE, Sisman Y, Ertas ET, Sahman H, Aydinbelge M. Infantile malignant osteopetrosis: report of 2 cases with osteomyelitis of the jaws. *J Dent Child (Chic)*. 2012;79(2):93-9
21. Stark Z, Savarirayan R. Osteopetrosis. *Orphanet J Rare Dis* 2009;20;4:5

22. Tetzlaff JE. Skin and bone disease. Fleisher LA (ed). Anesthesia and uncommon diseases. 5th edition. Saunders-Elseiver: Philadelphia 2006;327-357
23. Wilson CJ, Vellodi A. Autosomal recessive osteopetrosis: diagnosis, management, and outcome. Arch Dis Child 2000;83(5):449-52
24. Yamada T, Mishima K, Imura H, Ueno T, Matsumura T, Moritani N, Sugahara T. Osteomyelitis of the mandible secondary to infantile osteopetrosis: a case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2009;107(6):e25-9
25. Zuckerberg AL, Yaster M. Anesthesia for orthopedic surgery. Davis PJ, Cladis FP, Motoyama EK (eds). Smith's anesthesia for infants and children. 8th edition. Elseiver Inc 2011.

Fecha de la última modificación: Mayo 2016

Estas recomendaciones han sido preparadas por:

Autor

Ayse Belin Ozer, Anaesthesiologist, Firat University, Medical School, Elazig, Turkey
abelinozer@gmail.com

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

Miguel Farfán, Clinical Epidemiology specialist, Department of Orthopaedic Surgery, Fundación Santa Fe de Bogotá, Bogotá, Colombia
farfan4084@hotmail.com

Frédéric Lézet, Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, Equipe Ligue Nationale Contre le Cancer, Nantes, France
frederic.lezet@univ-nantes.fr

Revisión Editorial

Johannes Prottengeier, Anaesthesiologist. Department of Anaesthesiology, Erlangen University Hospital, Erlangen, Germany

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

Tenga en cuenta que esta guía ha sido revisada por un anestesiólogo y por dos expertos en la enfermedad.

La recomendación ha sido traducida al español por:

Elena Fernández Dueñas, Anestesia y Reanimación, Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid, España. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR.
efdezduenas@gmail.com

Declaración de conflicto de intereses. La traductora no tiene conflicto de intereses económicos o competitivos que declarar.