

## Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Enfermedad de Pompe**

**Nombre de la enfermedad:** Enfermedad de Pompe

**CIE 10:** E74.0

**Sinónimos:** enfermedad por almacenamiento de glucógeno debido al déficit de maltasa ácida, enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 2 (EAG tipo 2), deficiencia de maltasa ácida, deficiencia de 1,4-alfa glucosidasa ácida, glucogenosis debida a deficiencia de maltasa ácida, glucogenosis tipo 2, déficit de alfa glucosidasa ácida (AGA), déficit de AGA

**Resumen de la enfermedad:** • La enfermedad de Pompe es una enfermedad autosómica recesiva con una incidencia de alrededor de 1 de cada 40.000 casos en la población general, y está causada por un déficit del enzima alfa-glucosidasa ácida. Las manifestaciones clínicas se producen debido al depósito y acumulación de glucógeno en el interior de los lisosomas, sobretodo aquellos que se encuentran dentro de la musculatura cardíaca y esquelética. La magnitud de este déficit enzimático afecta tanto a la edad de aparición como a la severidad de los síntomas, y permite la clasificación clínica en distintos subgrupos.

Clasificación clínica:

1) Enfermedad de Pompe de inicio infantil

La enfermedad de Pompe de inicio infantil clásica tiene una incidencia de 1 de cada 100.000 casos y generalmente debuta en los primeros dos a seis meses de vida con hipotonía y debilidad muscular, dificultades para la alimentación y retraso en el desarrollo, dificultad respiratoria o infecciones y problemas cardíacos.

El examen clínico con frecuencia revelará hipotonía y retraso en el desarrollo motor, macroglosia, cardiomegalia, hipertrofia generalizada, un soplo cardíaco, miocardiopatía, alteraciones de la conducción (intervalo PR corto con ensanchamiento del complejo QRS), dificultad respiratoria y hepatomegalia (generalmente como consecuencia de la insuficiencia cardíaca).

Los niños con la enfermedad de Pompe de inicio infantil clásica suelen tener una deficiencia grave de la enzima alfa-glucosidasa ácida [1].

Sin tratamiento, estos síntomas progresarán rápidamente y la miocardiopatía hipertrófica puede desarrollar una obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo o comprimir estructuras respiratorias adyacentes. Estas características cardíacas, junto con una debilidad significativa de la musculatura diafragmática y respiratoria, conducirán a la muerte por insuficiencia cardiorrespiratoria en el primer año de vida.

## 2) Enfermedad de Pompe de inicio infantil no clásica

Esta variante suele presentarse durante el primer año de vida con retraso en el desarrollo motor y debilidad muscular. La cardiomegalia es una característica menor, y la afectación cardíaca no está presente en algunas definiciones de la enfermedad de Pompe no clásica de inicio infantil. La tasa de progresión clínica es más lenta en estos niños y, sin tratamiento, la muerte generalmente ocurrirá durante la infancia como resultado de una insuficiencia respiratoria.

## 3) Enfermedad de Pompe adulta o de inicio tardío

Esta variante puede presentarse a cualquier edad, aunque una presentación más temprana está típicamente asociada a síntomas más severos. Las manifestaciones clínicas incluyen debilidad de la musculatura proximal que progresa lentamente, así como la participación de los músculos respiratorios y el diafragma. La debilidad de miembros inferiores, una escasa tolerancia al ejercicio y la fatiga suelen estar generalmente presentes, y los pacientes afectados pueden necesitar silla de ruedas en el futuro.

Igualmente pueden presentarse ortopnea, apnea del sueño y fracaso respiratorio.

A diferencia de las formas de inicio infantil de la enfermedad de Pompe, la afectación cardíaca no es característica, aunque se conocen casos de algunos adultos que desarrollan una arteriopatía que puede asociarse a una presión arterial elevada y ocasionalmente dilatación aórtica.

Los afectados por la enfermedad de Pompe de aparición tardía suelen tener una deficiencia parcial del enzima ácido alfa-glucosidasa. (2-40% de actividad enzimática normal) [1].

Sin tratamiento, la morbilidad y la mortalidad se producen principalmente como resultado de la insuficiencia y fracaso respiratorio, produciéndose la muerte en cualquier momento a partir de la tercera década de vida.

### Diagnóstico y tratamiento:

El diagnóstico y el tratamiento precoz resultan fundamentales en el manejo de la enfermedad de Pompe de inicio infantil, y su retraso puede afectar significativamente el resultado. A menudo se recurrirá al anestesiólogo para evaluar, asistir y anestesiar procedimientos como la canalización de un acceso venoso central, el cual facilita la instauración de la terapia de reemplazo enzimático.

El diagnóstico de la enfermedad de Pompe requiere la medición de la actividad enzimática de la alfa-glucosidasa ácida. Una actividad enzimática reducida es diagnóstica de la enfermedad. Esto se obtenía clásicamente de biopsias musculares o de fibroblastos de piel cultivados, pero debido al elevado riesgo asociado a la anestesia para estos procedimientos, la mayoría de los centros ahora pueden analizar rápidamente la actividad enzimática de una muestra de leucocitos de sangre total. La medición de manchas de sangre seca son una herramienta prometedora para el cribado neonatal [2].

Otra importante prueba diagnóstica constituye la evaluación del estado del material inmunológico con reactividad cruzada del niño (estado CRIM, Cross-reactive immunological material). Esto requiere el análisis molecular o cuantificación de la proteína alfa-glucosidasa ácida. Los pacientes CRIM negativo son incapaces de formar ninguna enzima alfa-glucosidasa ácida, mientras que los pacientes CRIM positivo tienen alguna enzima residual (funcional o no funcional). Se ha demostrado que los pacientes CRIM negativo tienen una respuesta más pobre a la terapia de reemplazo enzimático, ya que tienen una mayor

probabilidad de producir anticuerpos contra las enzimas infundidas, y requerirán inmunomodulación temprana o antes del comienzo del tratamiento. El estado CRIM es un factor pronóstico importante y los niños CRIM negativos tratados con la alfa-glucosidasa ácida humana recombinante es más probable que tengan una supervivencia reducida y requieran ventilación invasiva que aquellos que son CRIM positivos [3].

El tratamiento de la enfermedad de Pompe de inicio infantil requiere la infusión lenta de la alfa-glucosidasa ácida humana recombinante (Myozyme® o Lumizyme®) por vía intravenosa cada una o dos semanas. En última instancia, esta terapia debería administrarse a través de dispositivos de acceso venoso de largo plazo. Las reacciones asociadas a la infusión incluyen erupciones cutáneas, pirexia, urticaria, rubor, taquipnea y taquicardia entre otras. Se ha reportado anafilaxia.

Aquellos pacientes tratados dentro de los primeros seis meses de vida mostraron una menor mortalidad, una mejor supervivencia sin ventilador y una mejoría de la miocardiopatía y de las funciones motoras. Un investigador demostró una reducción del 95% del riesgo de muerte y una reducción del 91% del riesgo de ventilación invasiva y muerte en los pacientes de su estudio durante el curso del tratamiento.

Los pacientes que son tratados a las pocas semanas de vida pueden lograr un desarrollo motor normal durante la primera infancia [15]. Los resultados a largo plazo aún no están claros [4, 5].

---

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](http://www.orpha.net)**

## Cirugía típica

---

Por lo general, estos pacientes se someten a cirugía para contribuir al diagnóstico o para facilitar a largo plazo la administración de la terapia de reemplazo enzimático. Estos procedimientos incluyen la inserción de vías periféricas, catéteres arteriales tunelizados o accesos centrales tunelizados y muy rara vez biopsias de piel o músculo [6,7,8,9,10,11].

Los niños con dificultad respiratoria pueden requerir intubaciones electivas para ser admitidos a una unidad de cuidados intensivos (UCIP) y una vez allí pueden precisar procedimientos como traqueotomías, gastrostomías, gastroyeyunostomías, funduplicaturas y broncoscopias como parte de su cuidado.

Ha sido descrito un informe de un caso de reparación de una hernia inguinal bilateral en un niño con enfermedad de Pompe [11].

Los adultos con enfermedad de Pompe de inicio tardío pueden ser sometidos a cualquier tipo de cirugía. En la literatura se han descrito casos de cirugía para una hemicolectomía derecha, así como el manejo obstétrico de una madre con enfermedad de Pompe [12,13].

## Tipo de anestesia

---

La anestesia para los pacientes con enfermedad de Pompe debe realizarse con el mayor cuidado y precaución. El riesgo de arritmias, paro cardíaco y muerte como resultado directo de la anestesia no debe subestimarse y se ha descrito en un 6% de los casos [11]. La anestesia debe realizarse idealmente en un centro especializado que tenga experiencia en el manejo de estos niños y un adecuado apoyo en cuidados intensivos.

Todos los fármacos anestésicos han sido utilizados para la anestesia general en niños con enfermedad de Pompe, tanto con éxito como con complicaciones. Todos los agentes anestésicos, incluidos los utilizados para una sedación pura, deben administrarse bajo una monitorización completa y en un ambiente con total acceso al equipo de reanimación. Los agentes deben ser titulados lentamente y en pequeñas dosis para adecuarse al tiempo circulatorio prolongado causado por la cardiomiopatía.

Los fármacos que causan vasodilatación, disminuyen la presión arterial y el gasto cardíaco, y por tanto, reducen la presión de perfusión coronaria es más probable que causen arritmias cardíacas y paro cardíaco. Los agentes implicados incluyen el propofol, halotano y altas dosis de sevoflurano. Los agentes que mantienen la presión arterial como la ketamina están recomendados, aunque se han descrito casos de arritmias durante la inducción con ketamina, y en el centro en el que el autor revisó 22 pacientes con enfermedad de Pompe, ocurrió un episodio de paro cardíaco durante la inducción con ketamina [6,7,8,9,10,11]. Actualmente no han sido publicados informes de casos relacionados con el uso de dexmedetomidina en la enfermedad de Pompe.

Debido al importante riesgo asociado a la anestesia general, muchas instituciones apuestan firmemente por la anestesia regional como la técnica de elección cuando sea posible para niños con enfermedad de Pompe. La anestesia regional se ha utilizado con éxito en muchos casos y ha incluido bloqueos del nervio femoral, bloqueos caudales, así como epidurales en dos casos de pacientes adultos. No se han identificado complicaciones directamente relacionadas con los anestésicos locales.

Las complicaciones solo han surgido como resultado de los agentes anestésicos administrados para la sedación junto con el bloqueo [8,10,12,13]. La política existente en

Reino Unido establece para todos los niños con enfermedad de Pompe la necesidad de la canalización inicial de un catéter central de inserción periférica estando el niño despierto bajo anestesia local si es posible. Tras 6 meses de terapia de reemplazo enzimático y una revisión cardíaca adicional, se considerarán para un acceso venoso central más definitivo bajo anestesia general.

### **Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)**

---

Todos los niños con la enfermedad de Pompe que vayan a ser anestesiados deben disponer de una evaluación cardíaca exhaustiva. Esta debe incluir un electrocardiograma (ECG), un ecocardiograma (ECO) y una revisión por un cardiólogo pediatra.

Muchos seguramente tendrán una miocardiopatía hipertrófica significativa, y aunque esto no puede ser optimizado antes de la operación, esta información ayudará a dirigir las decisiones para decantarse por la anestesia regional sobre la anestesia general y guiar una discusión abierta con la familia del niño sobre los riesgos de la anestesia. Una reciente y extensa serie de casos sugiere un alto riesgo de muerte en niños con un índice de masa del ventrículo izquierdo superior a 350 gramos por metro cuadrado [11]. Pacientes que han sido tratados con terapia de reemplazo enzimático durante un período de tiempo pueden tener un corazón de tamaño normal, pero el riesgo de arritmia aún persiste.

Una radiografía de tórax es importante para evaluar la cardiomegalia, así como el impacto del aumento de tamaño del corazón en las estructuras circundantes, incluidos los volúmenes pulmonares y el árbol traqueobronquial. La evaluación pulmonar debe ser realizada por un especialista, así como hacer un estudio basal del sueño.

Cuando existan síntomas respiratorios como resultado de una función cardíaca deficiente, debilidad muscular o cuando están presentes alteraciones en el sueño, se deben realizar más investigaciones e intervenciones dirigidas por un especialista.

Debe realizarse una analítica de rutina, con un hemograma completo, estudios de coagulación, bioquímica sanguínea y sangre cruzada cuando esté indicado y en función de los requerimientos del procedimiento quirúrgico.

Quizás la estrategia preoperatoria más importante para estos niños, particularmente cuando la obstrucción del tracto de salida ventricular es una característica de su miocardiopatía hipertrófica, es asegurar el mantenimiento de su volumen intravascular. El tiempo de ayuno preoperatorio debe ser minimizado, y cuando sea posible, deben administrarse fluidos de mantenimiento durante el período perioperatorio. La deshidratación puede exacerbar fácilmente la obstrucción dinámica del tracto de salida causada por el tabique hipertrofiado, y estos niños son particularmente vulnerables a la caída del gasto cardíaco y de la presión arterial media en el momento de la inducción.

### **Preparación específica para tratamiento de la vía aérea**

---

Una vía aérea difícil no es una característica típica del paciente con enfermedad de Pompe, a pesar de la frecuente presencia de macroglosia.

En una revisión inédita de 22 pacientes con enfermedad de Pompe en la institución del autor, se realizaron 17 anestésias generales y se revisaron 15 conjuntos de notas. Los 15 se

ventilaron con mascarilla facial sin incidencias y fueron intubados con éxito. En 4 casos la intubación fue más complicada, pero finalmente exitosa con presión cricoidea externa.

---

### **Preparación específica para transfusión o administración de productos sanguíneos**

---

Manejo estándar.

---

### **Preparación específica para anticoagulación**

---

Manejo estándar.

---

### **Precauciones especiales para la colocación, transporte o movilización**

---

Manejo estándar.

---

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

---

No se han reportado incidentes derivados de la interacción entre fármacos anestésicos con alglucosidasa alfa (Myozime® y Lumizyme®).

---

### **Procedimientos anestésicos**

---

Los niños con enfermedad de Pompe únicamente deben ser anestesiados tras una completa y detallada evaluación preoperatoria, una cuidadosa consideración sobre la necesidad del procedimiento quirúrgico y una discusión detallada y franca con la familia sobre los riesgos de la anestesia y otras opciones disponibles.

Idealmente, dos anestesiólogos, preferiblemente con experiencia en anestesia para niños con miocardiopatía hipertrófica, debe anestesiarse a un niño con enfermedad de Pompe. El niño debe ser completamente monitorizado antes de la inducción anestésica (ver "Monitorización particular o adicional" a continuación). Se debe minimizar el período de ayuno preoperatorio y el mantenimiento perioperatorio de fluidos debe iniciarse lo antes posible para evitar la deshidratación, la cual podría exacerbar la obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo.

Muchos centros consideraran las técnicas de anestesia regional como una alternativa mucho más segura en estos niños y, cuando sea posible, éstas deben tenerse en cuenta. Todos los anestésicos locales y técnicas regionales pueden ser utilizadas teóricamente de forma segura en niños con enfermedad de Pompe, teniendo en cuenta las precauciones y riesgos que aplican a estas técnicas. Existen muchos informes de casos en los que la anestesia caudal y bloqueos del nervio femoral para biopsias musculares han sido empleados con éxito [8,10].

Cuando se realice una sedación, ésta debe ser administrada con extrema precaución y, como en el caso de una anestesia general estándar, con monitorización completa y disponiendo de

material de reanimación. En una serie de casos, se utilizaron agentes que incluían midazolam, ketamina y propofol para lograr la sedación en 11 procedimientos. En un caso en el que se utilizaron midazolam y propofol el niño desarrolló hipotensión y taquicardia que se resolvieron tras tratamiento con oxígeno al 100% y CPAP [8].

Independientemente del fármaco utilizado, la anestesia general debe inducirse con dosis reducidas del agente empleado (habitualmente de un cuarto a la mitad de la dosis calculada) y durante un período de tiempo de más del doble del habitual. El agente de inducción ideal sería aquel que no altere los parámetros hemodinámicos, manteniendo particularmente la presión arterial media, el gasto cardíaco, el llenado diastólico, y evitando la taquicardia. Agentes que incluyen ketamina, propofol, sevoflurano, halotano, etomidato, tiopentona y midazolam se han utilizado para inducir y mantener anestesia en estos niños.

La ketamina se ha utilizado con éxito para inducir la anestesia en muchos niños con enfermedad de Pompe [6,7,10,11]. Las ventajas de la ketamina incluyen su estimulación simpática, la cual aumenta la presión arterial, el gasto cardíaco y la perfusión coronaria, y mantiene la contractilidad y la resistencia vascular sistémica. La desventaja de la ketamina es la taquicardia inducida por esta estimulación simpática. Cuando haya riesgo de isquemia miocárdica, es deseable mantener una frecuencia cardíaca normal para permitir una mejor perfusión coronaria. Este efecto es particularmente relevante cuando existe una obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo. En estas circunstancias, cuando se usa ketamina, es importante disponer de medicación que pueda reducir la frecuencia cardíaca, así como mantener la normovolemia mediante una adecuada fluidoterapia. De la serie de casos de 22 niños con enfermedad de Pompe tratados en la institución del autor, solo un niño sufrió una parada cardíaca y en este caso fue una inducción con ketamina. A pesar de algunas series de casos que también informan de arritmias durante la inducción con ketamina [9,10], la mayoría apuesta por que este es el fármaco más adecuado actualmente disponible para la inducción de niños con enfermedad de Pompe.

El midazolam puede causar vasodilatación, lo cual resulta una ventaja para reducir la dosis requerida de otros fármacos anestésicos.

El propofol reduce la postcarga, la resistencia vascular sistémica, la presión arterial diastólica y la presión arterial media. Numerosas series de casos informan de arritmias tras la administración de propofol [6,8,11] y, por lo tanto, sugieren que esta es la opción menos apropiada para la inducción en niños con enfermedad de Pompe.

El sevoflurano puede causar vasodilatación y reducir la contractilidad del miocardio. Debe usarse con cuidado, lentamente y en bajas concentraciones, pero resulta un agente anestésico aceptable para la inducción. En muchos casos, las arritmias cardíacas se han asociado al uso de concentraciones más altas de sevoflurano [6,11].

Debe evitarse el suxametonio en pacientes con enfermedad de Pompe. En presencia de hipotonía y miopatía en estos niños existe un riesgo teórico de salida de potasio de las células, hiperpotasemia y rabdomiólisis, aunque no existen informes de casos de tal reacción en la literatura.

Los relajantes musculares no despolarizantes deben evitarse si es posible o usarse en dosis reducidas, ya que estos pacientes serán sensibles al bloqueo neuromuscular debido a su hipotonía y debilidad muscular.

Los opiáceos deben usarse con precaución en presencia de insuficiencia respiratoria, la cual a menudo se presenta en asociación con la debilidad de los músculos respiratorios. Es preferible en estos niños un abordaje multimodal del dolor que incluya técnicas regionales.

El papel de agentes como etomidato, remifentanilo y dexmedetomidina en pacientes con enfermedad de Pompe tiene poca cobertura en la literatura médica, pero pueden suponer alternativas más seguras que los agentes anestésicos actuales en el futuro.

El mantenimiento de la anestesia requiere el mismo cuidado y atención que la inducción, especialmente si el anestesista cambia de un agente a otro. En la literatura revisada, los agentes más frecuentemente utilizados para el mantenimiento son la ketamina o agentes anestésicos volátiles, como sevoflurano, en combinación con óxido nitroso. Los efectos vasodilatadores y depresores del miocardio de los agentes volátiles requieren que sean titulados lentamente y que se mantengan a bajas concentraciones. Los agentes volátiles tales como sevoflurano son aceptables para su uso en la enfermedad de Pompe, pero para que puedan ser mantenidos a baja concentración, se utilizan mejor en conjunto con otros agentes. En un informe de un caso, un paciente desarrolló fibrilación ventricular al comienzo del mantenimiento con sevoflurano al 2% después de una inducción con etomidato [11]. En la serie de 22 pacientes con enfermedad de Pompe en la institución del autor, se consiguieron inducciones inhalatorias con sevoflurano en combinación con óxido nitroso en el 60% de los casos y el mantenimiento con sevoflurano se consiguió en todos los casos, excepto en uno, sin complicaciones.

La educación de la anestesia debe producirse con una monitorización completa, teniendo cuidado para evitar una taquicardia. El paciente debe ser monitorizado en la unidad de cuidados postanestésicos hasta que esté completamente despierto o sea trasladado a una unidad de cuidados intensivos.

---

### **Monitorización especial o adicional**

---

Toda la monitorización estándar, incluyendo la saturación de oxígeno, ECG (idealmente de 5 derivaciones) y la monitorización de la presión arterial, debe iniciarse antes de la inducción de la anestesia. Cuando sea posible, la monitorización invasiva de la presión arterial debe realizarse antes de la inducción o tan pronto como sea posible, si está indicado. Si está disponible la monitorización del gasto cardíaco a través del análisis de la onda del pulso arterial, puede ser muy útil [11].

Debido al alto riesgo de arritmias perioperatorias, un equipo de reanimación debe estar fácilmente disponible. Es aconsejable colocarle parches de desfibrilador al niño antes de la inducción de anestesia [6,9,11].

---

### **Posibles complicaciones**

---

Las complicaciones de la enfermedad de Pompe relacionadas con la anestesia pueden dividirse en complicaciones cardíacas y respiratorias.

Las complicaciones cardíacas consisten en arritmias cardíacas que incluyen la taquicardia ventricular, fibrilación ventricular, bradicardias y asistolia.

La fisiopatología detrás de estas arritmias es compleja. La miocardiopatía hipertrófica significativa y la reducción del volumen del ventrículo izquierdo dan como resultado una elevada presión de llenado del ventrículo izquierdo. Una buena hidratación y una precarga suficiente resultan esenciales para asegurar un adecuado gasto cardíaco. También es vital que la presión arterial diastólica se mantenga elevada para asegurar una adecuada presión



de perfusión coronaria. Cualquier desequilibrio en este sistema, como podría ocurrir durante la inducción anestésica, puede provocar isquemia coronaria [11].

La acumulación de glucógeno dentro del corazón también puede ocurrir en el sistema de conducción cardíaca, lo cual predispone a ritmos cardíacos atípicos. En presencia de isquemia coronaria, esto puede causar taquicardias ventriculares y supraventriculares que a menudo progresan rápidamente a ritmos cardíacos fatales y la muerte.

En una extensa serie de casos de 139 pacientes, el 6% (9 pacientes) sufrieron arritmias cardíacas en la inducción. En esta serie de casos, la fibrilación ventricular (FV) se produjo en 5 ocasiones, la taquicardia ventricular (TV) en 3 ocasiones y bradicardia en 3 ocasiones. Tres pacientes murieron como resultado de estas arritmias; siendo la fibrilación ventricular el ritmo anormal en cada evento [11,6].

Otro evento que involucra a la anestesia en un niño con enfermedad de Pompe es la aparición de un ritmo de Torsade de pointes en la inducción. Este ritmo fue revertido con éxito a FV y posteriormente a ritmo sinusal [9].

Un informe final del caso revisa dos anestésicos para el mismo niño. En la primera inducción, el niño desarrolló bradicardia con halotano al 2%. Esto progresó a una asistolia con suxametonio y atropina. Posteriormente, el niño desarrolló una FV. Entonces esa FV se siguió de un bloqueo cardíaco completo tras de 3 descargas, y finalmente se restauró al ritmo sinusal después de la administración de isoprenalina y atropina [7].

La insuficiencia respiratoria como resultado de la hipotonía y debilidad neuromuscular en Pompe puede exacerbarse con la cirugía y la anestesia general, así como la sensibilidad a relajantes neuromusculares y opioides. La ventilación mecánica prolongada es, por tanto, un riesgo de la cirugía en pacientes con enfermedad de Pompe.

En presencia de una presión telediastólica ventricular izquierda alta donde la reanimación con líquidos ha sido excesiva, es posible que algunos casos desarrollen edema pulmonar. Esto ocurre a menudo después de la extubación.

La rhabdomiolisis e hiperpotasemia pueden acontecer en pacientes con enfermedad de Pompe como consecuencia del uso de suxametonio.

## **Cuidados postoperatorios**

---

El cuidado estrecho del paciente con enfermedad de Pompe debe continuarse en el período postoperatorio. Deben ser monitorizados completamente con pulsioximetría, ECG y presión arterial en una unidad de cuidados intensivos o un entorno de vigilancia estrecha durante un período de tiempo adecuado después de la cirugía.

Se recomienda un enfoque multimodal para aliviar el dolor, con un uso cuidadoso de opioides, los cuales pueden exacerbar el compromiso respiratorio.

No hay informes de casos en la literatura que documenten el deterioro posoperatorio, pero de la serie de 22 niños con la enfermedad de Pompe en la institución del autor, un niño sufrió una parada respiratoria en el postoperatorio que requirió intubación e ingreso en UCIP.

## **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)**

---

En el caso de un compromiso o paro cardíaco y/o respiratorio, las guías estándar de resucitación pediátrica deben aplicarse para los niños con enfermedad de Pompe.

### **Anestesia ambulatoria**

---

Los niños con enfermedad de Pompe no deben ser considerados para anestesia ambulatoria.

### **Anestesia obstétrica**

---

En el pasado, los niños con enfermedad de Pompe de inicio infantil no sobrevivían hasta la edad adulta. El tratamiento actual con terapia de reemplazo enzimático ha cambiado la historia natural de esta enfermedad, y aún está por ver si estos niños sobrevivirían hasta la edad reproductiva y si serían capaces de concebir. Los adultos con enfermedad de Pompe de aparición tardía se han presentado durante el embarazo para un manejo obstétrico.

Se ha observado una disminución de la función respiratoria de pacientes embarazadas con enfermedad de Pompe, pero no hay un claro aumento asociado en la tasa de cesáreas [14].

Un informe de un caso describe una parturienta de 31 años y describe sus dos embarazos que también se complicaron con preeclampsia severa. En el primer embarazo fue inducida a las 27 semanas y precisó una cesárea de urgencia por sufrimiento fetal y crecimiento intrauterino retardado. Este niño no sobrevivió, pero la madre tuvo un curso perioperatorio sin complicaciones.

Su segundo embarazo se complicó nuevamente por preeclampsia, que fue manejada con éxito con labetalol. A las 37 semanas su preeclampsia se deterioró y fue ingresada

para el manejo de la presión arterial, asistido por monitorización arterial invasiva. Se le realizó una cesárea bajo una técnica epirraquídea combinada y realizada con éxito. Su curso preoperatorio transcurrió sin complicaciones [12].

Los autores de este artículo recomiendan una evaluación preoperatoria de rutina de la parturienta, haciendo énfasis en una revisión de la función pulmonar para evaluar el compromiso respiratorio. Se recomienda la anestesia regional como técnica de elección en la paciente obstétrica, pero destacan que la presencia de escoliosis puede complicar la técnica. Cuando una anestesia general sea requerida, los autores advierten del uso de suxametonio debido al riesgo de hiperpotasemia en asociación con la debilidad neuromuscular. También abogaron por un uso prudente de relajantes musculares no despolarizantes y opioides, los cuales pueden exacerbar la debilidad respiratoria [12].

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Leslie N, Tinkle BT. Glycogen Storage disease Type II (Pompe disease). Online Mendelian inheritance in man.
2. (<https://omim.org/entry/232300?search=Pompe%20disease&highlight=pompe%20disease>)
3. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006;8:267-88
4. Kishnani PS, Goldenberg PC, DeArme SL, et al. Cross-reactive immunologic material status effects treatment outcomes in Pompe disease infants. *Mol Genet Metab* 2010;99:26-33
5. Kishnani PS, Corzo D, Leslie ND, et al. Early treatment with alglucosidase alpha prolongs long-term survival of infants with Pompe disease. *Pediatr Res* 2009;66:329-35
6. Nicolino M, Byrne B, Wraith JE, et al. Clinical outcomes after long-term treatment with alglucosidase alpha in infants and children with advanced Pompe disease. *Genet Med* 2009; 11:210-9
7. Ing RJ, Cook DR, Bengur RA, et al. Anaesthetic management of infants with glycogen storage disease type II: a physiological approach. *Pediatr Anesth* 2004;14:514-519
8. McFarlane HJ, Soni N. Pompe's disease and anaesthesia. *Anaesth* 1986;41:1219-1224
9. Walker RWM, Briggs G, Bruce J, et al. Regional anesthetic techniques are an alternative to general anesthesia for infants with Pompe's disease. *Pediatr Anesth* 2007;17:697- 702
10. Huang P, Wang C, Wu S, et al. Torsade de pointes ventricular tachycardia during elective intubation in a patient with Pompe disease. *Pediatr Anesth* 2008;18:346-347
11. Rosen K, Broadman LM. Anaesthesia for muscle biopsy in an infant with Pompe's disease. *Can Anaesth Soc* 1986;33:790-4
12. Wang LYJ, Ross AK, Li JS, et al. Cardiac arrhythmias following anaesthesia induction in infantile-onset Pompe disease: a case series. *Pediatr Anesth* 2007;17:738-748
13. Cilliers HJ, Yeo ST, Salmon NP. Anaesthetic management of an obstetric patient with Pompe disease. *Internat J of Obstet Anesth* 2008;17:170-173
14. Kim WS, Cho AR, Hong JM, et al. Combined general and epidural anesthesia for major abdominal surgery in a patient with Pompe disease. *J Anesth* 2010;24:768-773
15. Karabul N, Berndt J, Kornblum C, et al. Pregnancy and delivery in women with Pompe disease. *Mol Genet Metab* 2014;112:148-153
16. Chien YH, Lee NC, Thurberg BL, Chiang SC, Zhang XK, Keutzer J, Huang AC, Wu MH, Huang PH, Tsai FJ, Chen YT, Hwu WL. Pompe disease in infants: improving the prognosis by newborn screening and early treatment. *Pediatrics* 2009;124(6):1116-25.

---

**Fecha de la última modificación:**                    **Enero 2016**

---

*Estas recomendaciones han sido preparadas por:*

**Autor**

Grant Stuart, Consultant Paediatric Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK  
Grant.Stuart@gosh.nhs.uk

**Declaración de conflicto de intereses.** El autor declara que no tienen intereses económicos ni competitivos que declarar. Esta recomendación no ha recibido financiación.

*Estas recomendaciones han sido revisadas por:*

**Revisores**

**Paul Wuh-Liang Hwu**, Department of Pediatrics and Medical Genetics, Children's Hospital Building National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan  
hwuwlntu@ntu.edu.tw

**Alexander Broomfield**, Manchester Centre for Genomic Medicine, St Mary's Hospital, Central Manchester University Hospital Foundation Trust, Oxford Road, Manchester, UK  
alexander.broomfield@cmft.nhs.uk

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

*Tener en cuenta que esta guía no ha sido revisada por un anestesiólogo, pero en su lugar por dos expertos en la enfermedad.*

La recomendación ha sido traducida al español por:

**Traductor:**

**Claudia Cuesta González-Tascón.** Anestesióloga Pediátrica. Hospital Infantil La Paz (Madrid), España. Miembro del Grupo de Trabajo "Enfermedades Raras y Anestesia" de la Sección Pediátrica de la SEDAR  
claucuestagt@gmail.com

---