

Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Artrogriposis distal tipo 1**

Nombre de la enfermedad: Artrogriposis distal tipo 1

CIE 10: Q74.3

Sinónimos: Artrogriposis distal múltiple congénita tipo I, artrogriposis distal tipo 1A, artrogriposis distal tipo 1B

Resumen de la enfermedad: Las artrogriposis distales tipo 1A (DA1A; MIM 108120) y 1B (DA1B; MIM 614335) –miopatías congénitas no progresivas – manifiestan contracturas de las manos y del complejo tobillo-pie que se asemejan mucho a las observadas en los síndromes de Freeman-Burian y Sheldon-Hall (FBS y SHS) pero carecen de los hallazgos craneofaciales. Las malformaciones de los miembros aceptadas como criterios diagnósticos que son comunes para el FBS y las artrogriposis distales 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. Las DA1A y DA1B tienen un patrón de herencia autosómica dominante. No hay preferencia por sexo, raza, o geográfica aparentemente, y factores ambientales o parentales no están implicados en la patogénesis.

Los síndromes DA1A y DA1B se consideran fenotípicamente idénticos (DA1), difiriendo solo en el genotipo, y teniendo ambos patrón de herencia autosómica dominante [1]. el DA1A está causado por variantes alélicas del gen de la tropomiosina 2 (TMP2; MIM 190990), localizado en el cromosoma 9p13.3 [6-7], y el DA1B está causado por variaciones alélicas en el gen de la proteína C ligada a miosina del tipo lento (MYBPC1; MIM 160794), localizado en 12q23.2 [8]. Se considera que DA1 pertenece a un grupo de entidades similares denominado artrogriposis distales [9, 10]. La artrogriposis múltiple congénita es una entidad diferente de las artrogriposis distales [9]. Otros diagnósticos diferenciales incluyen las artrogriposis distales tipos 3, 7, y 8; el síndrome de Schwartz-Jampel; y contracturas de las extremidades distales no sindrómicas. DA1 se distingue inicialmente de otras condiciones por la falta de hallazgos adicionales pero por contracturas más refractarias al tratamiento que las presentaciones no sindrómicas.

Aunque la bibliografía sobre DA1 es escasa [11-12], los principios generales en cuanto a cuidado de pacientes con síndrome DA1 se deduce de la mayor experiencia documentada con FBS. 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 DA1, dirigido a los aspectos esenciales.

El protocolo y resultados de la revisión sistemática y metaanálisis que apoyan esta recomendación ya fueron descritos [11-12]. Para el desarrollo de estas recomendaciones se siguieron las Guías AGREE II y GRADE [13-14].

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 DA1 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. Debido a la gran variabilidad de las presentaciones de DA1 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 o displasia de hombros y caderas, contractura de codos).

Tipo de anestesia

Aunque las malformaciones craneofaciales y limitación de movimientos del cuello que complican por norma el manejo de vía aérea en otras artrogriposis distales y de FBS estén ausentes, ello no implica que la anestesia general no sea de elección por defecto en la DA1. Puesto que el tratamiento anestésico está finalmente dictado por la seguridad del paciente, la comprensión del paciente y efectos de la cirugía y de la posibilidad técnica, puede haber razones para evitar la premedicación, sedación y anestesia general en pacientes con DA1 seleccionados [15]. Aunque puede haber deformidades de raquis moderadas en la DA1, ello no impide la anestesia epidural o subaracnoidea, que, aún así, pueden tener menos problemas y complicaciones asociados con las características sindrómicas, y un perfil de seguridad más favorable sobre la sedación y anestesia general. Cuando sea posible, valorar con el paciente durante la visita preanestésica las posibilidades de anestesia local, regional, subaracnoidea y epidural. La edad no es una contraindicación necesariamente para cualquier modalidad de anestesia [16]. Muchos adultos son malos candidatos para anestesia local o regional y muchos niños llevan muy bien la experiencia [16]. 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 [16].

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

Los cuidados anestésicos de pacientes con DA1 a menudo presentan cambios potenciales en relación con problemas relacionados con contracturas de extremidades que requieren planificación preoperatoria. Los pacientes deben ser evaluados con suficiente antelación a los procedimientos propuestos 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 [16]. Los exámenes incluyen: valoración de signos vitales, estado mental, vía aérea, raquis, neurológico y cardiopulmonar [16]. Es importante explicar la paciente y familia riesgos posibles y responder a las preguntas y dudas por completo [15-16]. Los hallazgos, dudas y planes de tratamiento deben ser discutidos con los cirujanos [16]. Los preoperatorios y planes previos puede ser obvio seguirlos, pero desafortunadamente esto no representa un estándar universal del cuidado y riesgos potenciales para los pacientes quirúrgicos de alto riesgo.

Algunos sugieren que no se asocia a hipertermia maligna (HM) [17-18] aunque se ha comunicado, como con muchas miopatías con estados hipermetabólicos relacionados con la anestesia, cuadros similares a HM. Excepto si hay sospecha específica, no se requiere una técnica anestésica HM-segura en pacientes con DA1, aunque esto tampoco excluye esta técnica si se elige. Debe incluirse analítica completa y un ECG de 12 derivaciones en pacientes en los que la anestesia o sedación pueda conllevar riesgos y prevenir malinterpretaciones del estado preexistente frente 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. Aunque la biopsia muscular puede valer la pena para determinar susceptibilidad a HM si hay sospecha, no se recomienda debido a la gran muestra de músculo que se requiere para el test in vitro de contracción con cafeína-halotano. También se puede hacer test genómicos de mutación de RYR1, pero esta mutación no se asocia con DA1. De manera notable, la DA1 no se asocia a ninguna patología muscular cardíaca.

Preparación específica para tratamiento de la vía aérea

Al contrario que muchas de las artrogriposis distales (p.e. SHS y DA3) y síndromes craneofaciales fenotípicamente similares (p.e. FBS), la DA1 se limita a malformaciones de los miembros. Las malformaciones craneofaciales excluyen el diagnóstico de DA1; por tanto no hay problemas diferenciales de tratamiento de la vía aérea en DA1.

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 DA1 que necesiten transfusión o administración de componentes hemáticos. Además, muchas de las cirugías a que son sometidos no están asociadas a notable pérdida hemática como para precisar transfusión. Pero las contracturas distales de las extremidades y la consiguiente mala calidad de las venas, puede hacer las canulaciones venosas periféricas difíciles en muchos pacientes con DA1. Se requiere frecuentemente el empleo de catéteres de pequeño calibre, 22 o menor. Esto puede conllevar transfusión dificultosa, mala hidratación intravenosa, problemas con la administración de medicación, y de extracciones de sangre. Puede considerarse también accesos venosos del cuello ya que la inmovilidad del raquis cervical no es una característica del DA1. Con el aumento de uso de los ultrasonidos como asistencia para canalizar venas periféricas la inserción de vías centrales para proporcionar acceso vascular ha disminuido en estos pacientes, aunque pueden ser necesarias con mayor frecuencia que en la población general.

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 DA1.

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 DA1, y tampoco tratamiento específico para el síndrome. Las intervenciones terapéuticas se centran en la mejoras de los resultados funcionales. No hay cura, aunque la DA1 se cree que es una enfermedad no progresiva.

Procedimientos anestésicos

La evidencia no apoya asociación entre HM y DA1 [17-18]. 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 DA1, 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 DA1 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.

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. 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. 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 DA1 son pequeños.

Posibles complicaciones

Como se indicó antes, la evidencia sugiere que la DA1 no tiene asociación con HM [17-18]; sin embargo, las que siguen han sido consideradas tradicionalmente complicaciones potenciales de la anestesia general o sedación en pacientes con DA1: hiperpirexia sin triada de HM, HM, y síndrome neuroléptico maligno (síndrome hipermetabólico similar a la HM). Otras complicaciones de accesos venosos periféricos dificultosos y acceso quirúrgico difícil debido a la ineffectividad del bloqueo neuromuscular pueden ocurrir con cierta frecuencia. Si la hay, la deformidad raquídea complican la anestesia epidural y subaracnoidea, pero raramente la impiden.

Cuidados postoperatorios

Excepto como se ha citado, no hay comunicaciones en la literatura o experiencia clínica que indique problemas especiales o que se necesite precaución para cuidados postoperatorios en pacientes con DA1. Sin embargo algunos pacientes pueden permanecer 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)

Excepto lo antes citado, no hay comunicaciones o experiencia clínica que indique afecto de la DA1 en sedación, anestesia o recuperación postoperatoria, en relación con el diagnóstico diferencial de posibles problemas agudos.

Anestesia ambulatoria

Los principios generales del cuidado anestésico de los pacientes con DA1 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 DA1 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. McKusick VA. Online mendelian inheritance in man, OMIM™. John Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 108120. Retrieved: 30 April 2017. URL: <http://omim.org>
2. Poling MI, Dufresne CR. Revisiting the many names of Freeman-Sheldon syndrome. *J Craniofac Surg*. In Press. DOI: 10.1097/SCS.0000000000004802
3. 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
4. Toydemir RM, Rutherford A, Whitby FG, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Mutations in embryonic myosin heavy chain (MYH3) cause Freeman-Sheldon syndrome and Sheldon-Hall syndrome. *Nat Genet*. 2006;38(5):561–565. DOI: 10.1038/ng1775
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. Bamshad M, Watkins WS, Zenger RK, Bohnsack JF, Carey JC, Otterud B, Krakowiak PA, Robertson M, Jorde LB. A gene for distal arthrogyriposis type I maps to the pericentromeric region of chromosome 9. *Am J Hum Genet*. 1994;55(6):1153–1158. PMID: 7977374
7. Sung SS, Brassington AM, Grannatt K, Rutherford A, Whitby FG, Krakowiak PA, Jorde LB, Carey JC, Bamshad M. Mutations in genes encoding fast-twitch contractile proteins cause distal arthrogyriposis syndromes. *Am J Hum Genet*. 2003;72(3):681–690. DOI: 10.1086/368294
8. Gurnett C A, Desruisseau DM, McCall K, Choi R, Meyer ZI, Talerico M, Miller SE, Ju J-S, Pestronk A, Connolly AM, Druley TE, Weihl CC, Dobbs MB. Myosin binding protein C1: a novel gene for autosomal dominant distal arthrogyriposis type 1. *Hum Molec Genet*. 2010;19:1165–1173. DOI: 10.1093/hmg/ddp587
9. 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
10. 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
11. 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
12. 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
13. 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
14. GRADE Working Group. Grading quality of evidence and strength of recommendations. *BMJ*. 2004;328(7454):1490. DOI: 10.1136/bmj.328.7454.1490
15. 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

16. Deshpande J, Maxwell LG. Chapter 9: Anesthetic management. In: Dufesne CR, Carson BS, Zinreich SJ, eds. Complex craniofacial problems: a guide to analysis and treatment. New York: Churchill Livingstone, 1992.
17. 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
18. Gleich SJ, Tien M, Schroeder DR, Hanson AC, Flick R, Nemergut ME. Anesthetic outcomes of children with arthrogyposis syndromes: no evidence of hyperthermia *Anesth Analg*. 2017;124:908–914. DOI: 10.1213/ANE.0000000000001822.

Fecha de la última modificación: **Abril 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 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
