

## Recomendaciones para anestesia en pacientes que afectados por **Distrofia miotónica 1 y 2**

**Nombre de la enfermedad:** Distrofia miotónica 1 y 2

**CIE 10:** G71.1

**Sinónimos:** Enfermedad de Curshmann-Batten-Steinert, miopatía miotónica proximal (Proximal myotonic myopathy, PROMM)

Las distrofias miotónicas tipo 1 (DM1) y 2 (DM2) son enfermedades neuromusculares hereditarias con una incidencia estimada de 1 en 10.000 a 1 en 20.000 en Europa. La causa genética de la DM1 es una expansión repetida CTG en el gen DMPK (dystrophia myotonia protein kinase, proteinquinasa de la distrofia miotónica) en el cromosoma 19q13. La transcripción de estas repeticiones resulta en una expansión CUG y acumulación en las inclusiones ribonucleares en el núcleo, resultando finalmente en alteración del corte y empalme de múltiples genes como los que codifican el canal de cloro CIC1, el receptor de insulina, el de la troponina cardíaca y el de la subunidad NR1 del receptor N-metil-D-aspartato. Las manifestaciones primarias y la progresión clínica dependen de la cantidad de repeticiones CTG: usualmente no hay signos clínicos en individuos con solo de 50-100 repeticiones de CTG, aunque hay correlación entre el tamaño de la repetición y la edad de comienzo de la DM1 cuando el número de repeticiones es <400. Clínicamente la DM 1 se caracteriza por debilidad muscular inicialmente de la musculatura distal, axial, facial, faríngea y respiratoria, acompañado de cataratas, bloqueo de la conducción cardíaca y arritmias, cardiomiopatía, diabetes, distiroidismo y somnolencia. El riesgo de la anestesia general incluye trastornos del ritmo cardíaco y riesgo aumentado de parada cardíaca súbita, incluso con marcapasos o cardioversores implantados. La anestesia debe realizarse solo en casos de emergencia o tras asesoramiento multidisciplinar del riesgo. Datos retrospectivos estiman una tasa de complicaciones alrededor del 8,2% en estos pacientes principalmente debidas a complicaciones respiratorias (atelectasias, neumonía, insuficiencia ventilatoria aguda).

---

Medicina en elaboración



Quizás haya nuevos conocimientos

Cada paciente es único

Quizá el diagnóstico sea erróneo

---



**Se puede hallar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y organizaciones de pacientes en Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

La DM 2 es causada por expansiones repetidas no transducidas CCTG en el gen ZNF9 (zinc finger protein 9) en el cromosoma 3q21 y es transmitido de forma autosómica dominante. Las manifestaciones clínicas primarias están presentes con frecuencia a la edad de 40-50. Las características clínicas son debilidad proximal de los miembros, rigidez miotónica y mialgias. La disfunción cardíaca típica incluye anomalías de conducción. Cardiomiopatía y parada cardíaca súbita también se observan en la DM 2 pero con menor incidencia comparada con la DM 1.

---

### **Cirugía habitual**

---

Implante de marcapasos, cataratas, biopsia muscular, cirugía ortopédica, cirugía abdominal de manera notable colecistectomía.

---

### **Tipo de anestesia**

---

El uso de anestesia regional incluyendo técnicas neuroaxiales (caudal, epidural y subaracnoidea) ha sido frecuentemente usada y comunicada como segura. La adición de opioides o tranquilizantes con efectos respiratorios debe hacerse con cautela. Además los temblores inducidos por la inyección epidural de anestésicos locales podría inducir contracciones miotónicas.

La anestesia general debe emplearse solo en casos de urgencia o tras evaluación cautelosa de la indicación por un equipo interdisciplinar. Los agentes hipnóticos intravenosos como propofol, combinado con opioides de acción corta (p.e. remifentanil) han sido usados con seguridad en pacientes con DM.

En estadios precoces de la enfermedad la sedación puede usarse con seguridad. La sedación en pacientes en estadios avanzados (afectación cardiopulmonar, debilidad muscular proximal) puede realizarse tras evaluación del riesgo individual sobre todo para fallo respiratorio y aspiración.

---

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

---

La evaluación de la afectación muscular es preferible hacerla mediante una "escala de gradación de la afectación muscular": 1. no afectación, 2. signos mínimos, 3. debilidad distal, 4. debilidad proximal, 5. debilidad proximal grave.

Evaluación del estatus respiratorio preoperatorio.

La polisomnografía o la oximetría del sueño pueden ayudar a revelar la frecuente existencia previa de apnea del sueño o apnea central. Se recomiendan pruebas de función pulmonar que incluyan volúmenes pulmonares. La gasometría arterial debe reservarse para casos de complicaciones pulmonares o en las formas graves de la enfermedad. Debe estar disponible ventilación mecánica no invasiva (VMNI) para el periodo postoperatorio. Asimismo debe organizarse con antelación el ingreso en la unidad de cuidados intensivos.

Es fundamental la evaluación de la función cardíaca con electrocardiografía y ecocardiografía. Algunos autores proponen la aplicación profiláctica de marcapasos en la

DM1 si se observa un retraso de la conducción infranodal mayor (intervalo PR >200ms y/o duración QRS >100ms).

Los exámenes de laboratorio deben incluir niveles de glucosa plasmática y función tiroidea.

En pacientes con DM se halla con frecuencia niveles elevados de GGT (gamma glutamiltransferasa) y creatin quinasa. La determinación de niveles basales preoperatorios puede ayudar para cuantificar la magnitud de los cambios postoperatorios.

---

### **Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea**

---

No hay referencias que hayan comunicado la incidencia de problemas con la vía aérea en pacientes con DM.

La preocupación debe ser evitar inducir miotonía (rigidez) de los músculos faciales que resulte en ventilación/intubación difícil o imposible: debe evitarse agentes desencadenantes, como succinilcolina, pero también otros potenciales como dolor, hipotermia o temblor. En pacientes con enfermedad avanzada la debilidad pronunciada de la musculatura orofaríngea se asocia con frecuencia a dificultad para tragar y riesgo de aspiración durante la inducción pero también durante un periodo prolongado durante la recuperación.

---

### **Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos**

---

Ninguna.

---

### **Preparación especial para anticoagulación:**

---

No hay evidencia que apoye necesidades especiales para anticoagulación. La afectación de la movilidad en estadios avanzados sugiere riesgo alto para trombosis postoperatoria.

---

### **Precauciones en el transporte o movilización del paciente**

---

En pacientes con DM 1 la debilidad de músculos esternocleidomastoideo, distales y axiales y del diafragma son comunes, pero los músculos proximales están preservados usualmente. Especialmente pacientes con estadios avanzados necesitan collarines para estabilizar la posición de la cabeza. Algo menos del 10% de ancianos con DM 2 precisan silla de ruedas por afectación de músculos proximales de las piernas.

---

### **Probable interacción entre fármacos anestésicos y medicación crónica del paciente**

---

No se ha comunicado interacción directa. Algunos pacientes están en tratamiento con mexiletina, un bloqueante del canal de Na y debe continuarse hasta el día de la anestesia. Si el paciente es portador de marcapasos o desfibrilador interno, deben detenerse antes de la cirugía además de las precauciones usuales de estos dispositivos: por ejemplo usando un bisturí bipolar, y colocando las palas del desfibrilador en el tórax. Un ECG preoperatorio

podrá excluir trazados de bloqueos nuevos inducidos por mexiletina por lo que se recomienda.

Debe seguirse el tratamiento con corticosteroides, factor de crecimiento insulina-like y dehidroepiandrosterona.

Están contraindicados los antiarrítmicos de clase I: las interacciones con mexiletina son impredecibles y pueden resultar en bloqueos cardiacos importantes.

Los medicamentos que inducen bradicardia como amiodarona y beta-bloqueantes deben emplearse con precaución extrema.

---

### **Procedimiento anestésico**

---

Debido a la vaciamiento gástrico prolongado y los reflejos bulbares reducidos se recomienda una inducción de secuencia rápida de la anestesia modificada sin succinilcolina. Debe considerarse la administración de citrato sódico, antagonistas H2 o inhibidores de la bomba de protones antes de la inducción.

Debido a la potencialmente incrementada fármaco-sensibilidad en pacientes con DM1, los hipnóticos y opioides deben titularse cuidadosamente. Los hipnóticos con vida media corta (como propofol) son recomendados. Los anestésicos inhalatorios pueden ser usados con seguridad; pero debe considerarse sus efectos adversos en la musculatura esquelética como relajación muscular. No se ha publicado experiencias con clonidina o dexmedetomidina hasta ahora.

Precaución con etomidate: su inyección puede producir dolor y movimientos mioclónicos y ambos efectos pueden inducir miotonía.

Los relajantes musculares despolarizantes (succinilcolina) están estrictamente contraindicados por el riesgo de inducir hiperpotasemia y fasciculaciones. Se ha descrito rigidez muscular dosis dependiente con resultado de dificultades en la intubación y ventilación en pacientes con DM tras administración de succinilcolina. Debe evitarse en lo posible la relajación muscular, especialmente en presencia de debilidad. Su fuera necesario, la mejor opción es dosificar los relajantes musculares no despolarizantes de acción corta, aunque debe tenerse en cuenta el riesgo de duración prolongada.

Mientras sugammadex se ha empleado sin incidencias para revertir el bloqueo muscular por rocuronium o vecuronio, las anticolinesterasas pueden causar debilidad muscular severa.

Los pacientes con DM tienen una capacidad reducida de la bomba Na/K y pueden estar predispuestos a desarrollar hiperkalemia. El contenido de potasio de las soluciones intravenosas debe tenerse en cuenta.

Debido a la sensibilidad de los pacientes con DM a los efectos depresores respiratorios, la administración de opioides puede resultar en depresión respiratoria profunda y malos resultados en el periodo postoperatorio. Además los opioides pueden exacerbar la gastroparesis que es común en pacientes con DM. Finalmente la infiltración de la herida o la anestesia regional, los AINES y paracetamol deben preferirse para el control del dolor postoperatorio. Los opioides deben administrarse con monitorización y médicos disponibles, con experiencia en tratamiento de DM1 y 2.

## **Monitorización particular o adicional**

---

Monitorizar la temperatura corporal y emplear calentadores debido al riesgo aumentado de desencadenamiento de crisis miotónicas por la hipotermia o temblores.

Se recomienda la monitorización del bloqueo neuromuscular si se emplea cualquier relajante muscular. Tener en cuenta que el estímulo eléctrico puede inducir miotonía que puede malinterpretarse como tétanos sostenido indicativo de reversión completa. La recuperación puede ser prolongada en casos de debilidad o agotamiento muscular.

Aunque no hay experiencia en pacientes con DM, el uso de un sistema de análisis continuo de EEG tal como BIS®, Entropy® o Neurosense® puede ser útil para evaluar el componente hipnótico de la anestesia general: hay que ser cuidadosos en la determinación de la línea basal en pacientes despiertos antes de la inducción de la anestesia.

Considerar fuertemente el uso de un marcapasos/desfibrilador externos en pacientes con DM, debido al riesgo elevado de parada cardíaca súbita y frecuentes anomalías de conducción.

Dependiendo del estadio de la enfermedad y el tipo de cirugía, se recomiendan monitorización avanzada como canulación arterial y línea venosa central. Monitorización del tipo ecocardiografía transesofágica o catéter de arteria pulmonar debe tenerse en consideración en casos de cardiomiopatía.

## **Posibles complicaciones**

---

Los pacientes con DM son de alto riesgo de parada cardíaca súbita y anomalías de conducción.

Los pacientes con DM son de alto riesgo de fallo respiratorio.

Los pacientes con DM son de alto riesgo de aspiración.

Succinilcolina está contraindicada por el riesgo de parada cardíaca hiperpotasémica y la inducción de crisis miotónicas con imposibilidad de ventilar o intubar.

Los bloqueantes neuromusculares no despolarizantes pueden mostrar prolongación de su duración de acción.

La neostigmina puede causar debilidad muscular severa.

Los pacientes con DM son muy sensibles a todos los hipnóticos, opioides y sedantes.

## **Cuidados postoperatorios:**

---

Debe preverse despertar lento y la extubación despierto debe ser la regla ya que los reflejos bulbares son débiles.

El grado de monitorización postoperatoria depende del procedimiento quirúrgico y de la condición preoperatoria del paciente.

En estadios avanzados de la enfermedad, se recomienda al menos 24h de monitorización. En las primeras 24 h del postoperatorio puede desarrollarse apnea.

Evitar la inmovilización prolongada.

Si se requiere ventilación postoperatoria, el destete rápido debe enfocarse usando, por ejemplo, ventilación con soporte de presión seguida por VMNI: evitar la ventilación prolongada.

---

### **Información sobre situaciones de emergencia / Diagnóstico diferencial**

---

En caso de miotonía intraoperatoria causada por estímulo quirúrgico o del bisturí eléctrico, no ayuda administrar más relajante muscular ya que el fenómeno ocurre pasada la unión neuromuscular.

---

### **Anestesia ambulatoria**

---

Como norma general, los pacientes con DM requieren admisión en una unidad con monitorización en el postoperatorio. En casos de cirugía menor y en pacientes con afectación moderada, la cirugía de día puede ser posible tras evaluación cuidadosa de los riesgos y observación prolongada en la sala de recuperación postanestésica.

---

### **Anestesia obstétrica**

---

Se recomienda anestesia regional.

La elección de tocolíticos es problemática: los  $\beta_2$ -simpaticomiméticos han desencadenado miotonía en algunos casos y el MgSO<sub>4</sub> puede causar depresión respiratoria.

Se ha descrito riesgo aumentado de distocia, atonía uterina y hemorragia postparto.

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet.

1. Veyckemans F, Scholtes JL: Myotonic dystrophies type 1 and 2. *Ped Anaesth* 2013; 23:794-803
2. Campbell N, Brandom B, et: Practical suggestions for anesthetic management of a myotonic dystrophy patient. Myotonic Dystrophy Foundation, Toolkit
3. Mathieu J, Allard P, et al: Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. *Neurology* 1997; 49:1646-1650
4. Klingler W, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K: Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. 2005 Mar;15(3):195-206
5. Catanzarite V, Gambling D, et al: Respiratory compromise after MgSO<sub>4</sub> therapy for preterm labor in a woman with myotonic dystrophy: a case report. *J Reprod Med*. 2008 Mar;53(3):220-2
6. Shiraishi M, Minami K, Kadaya T: A safe anesthetic method using caudal block and ketamine for the child with myotonic dystrophy (letter). *Anesth Analg* 2002; 94:233
7. Alexander C, Wolf S, Ghia JN: Caudal anesthesia for early onset myotonic dystrophy. *Anesthesiology* 1981; 5:597-598
8. Bruzello W, Krieg N, Schlickwei A: Hazards of neostigmine in patients with neuromuscular disorders. *Br J Anaesth* 1982; 54:529-534
9. Schara U, Schoser BGH: Myotonic dystrophies type 1 and 2: a summary on current aspects. *Sem Pediatr Neurol* 2006; 13:71-79
10. Groh WJ, Groh MR, et al: Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type I. *N Engl J Med* 2008; 358:2688-97
11. Torben C: Na<sup>+</sup>-K<sup>+</sup> pump regulation and skeletal muscle contractility. *Physiol Rev* 2003; 83:1269-1324
12. Harper PS: Myotonic dystrophy. 2nd ed. London: WB Saunders, 1989
13. Paterson IS: Generalized myotonia following suxamethonium. *Br J Anaesth* 1962; 34:340-342
14. <http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/EmergencySteinertMyotonicDystrophy-enPro77.pdf>
15. Lazarus A, Varin J: Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy. *Circulation* 1999; 99:1041- 1046
16. O'Brien TO, Harper PS: Reproductive problems and neonatal loss in women of myotonic dystrophy. *J Obstetr Gynaecol* 1984;4:170-173
17. Schoser B, Lehmann-Horn F: Myotone Dystrophien, Myotonien und periodische Lähmungen. In: Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen. 6. Auflage. Brandt T, Diener HC, Gerloff C. Kohlhammer, Stuttgart 2012, pp 1401-10. (Article in German)
18. Kirzinger L, Schmidt A, Kornblum C, Schneider-Gold C, Kress W, Schoser B: Side effects of anesthesia in DM2 as compared to DM1: a comparative retrospective study. *Eur J Neurol* 2010; 17:842-5.

---

**Fecha de la última modificación: Octubre 2014**

---

*Estas guías han sido preparadas por:*

**Autor**

**Kerstin Hoppe**, Anestesiólogo, Universidad de Frankfurt, Frankfurt, Alemania  
[hoppekerstinmed@t-online.de](mailto:hoppekerstinmed@t-online.de)

**Co-Autores**

**Christian Reyher**, Anestesiólogo, Universidad de Frankfurt, Alemania

**Karin Jurkatt-Rott**, División de Neurofisiología, Universidad de Ulm, Alemania

**Frank Lehmann-Horn**, División de Neurofisiología, Universidad de Ulm, Alemania

**Werner Kingler**, Departamento de Neuroanestesiología, Hospital Universitario Ulm-Guenzburg, Alemania

**Revisor 1**

**Francis Veyckemans**, Anestesiólogo, Facultad de Medicina de la Universidad católica de Lovaina, Clínicas universitarias St Luc, Bruselas, Bélgica  
[francis.veyckemans@uclouvain.be](mailto:francis.veyckemans@uclouvain.be)

**Revisor 2**

**Benedikt Schoser**, Instituto Friedrich-Baur, Hospital Universitario de Munich, Alemania  
[bschoser@med.uni-muenchen.de](mailto:bschoser@med.uni-muenchen.de)

**Traducción**

**Carlos Errando**, Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia  
[errando013@gmail.com](mailto:errando013@gmail.com)

---