

## Recomendaciones para la anestesia de pacientes con **Xeroderma pigmentosum**

**Nombre de la enfermedad:** Xeroderma pigmentosum (XP)

**CIE 10:** Q82.1

**Sinónimos:** Enfermedad de Kaposi, ictiosis; los individuos que sufren esta enfermedad son llamados a veces niños de la noche o gente de la luna.

**Resumen de la enfermedad:** Xeroderma Pigmentosa (XP) es una enfermedad rara autosómica recesiva debida a un defecto en los genes reparadores de nucleótidos que conllevan una falta de capacidad para reparar el DNA dañado por los rayos ultravioleta (UV). Por tanto, las personas que sufren esta enfermedad tienen sensibilidad extrema a la radiación UV solar y es caracterizada por lesiones cutáneas preferentemente en áreas expuestas al sol como cabeza, cara y cuello. Afecta a 1 de cada 2,5 millones de personas, y éstas tienen un riesgo aumentado 1000 veces de desarrollar cánceres en las áreas expuestas al sol. Incluso la incidencia de tumores malignos internos es de 10-20 veces superior a los individuos normales. La enfermedad puede estar también asociada a degeneración neurológica progresiva. La mayoría requieren intervenciones quirúrgicas repetidas para quitar piel, lesiones oculares y tumores. Los principales problemas anestésicos son la canulación venosa difícil, vía aérea difícil (ventilación con bolsa-mascarilla facial e intubación), deterioro neurológico progresivo genotóxico con el uso de agentes anestésicos volátiles, sensibilidad aumentada a opioides, benzodiazepinas y relajantes musculares y extubación difícil por epiglotis hundida.

---

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**

---

Los pacientes con XP son sometidos a exéresis de carcinomas de células escamosas (carcinomas espinocelulares), basocelulares, en las áreas expuestas a UV (cara, cabeza, cuello) junto con trasplantes y transposiciones cutáneas.

También pueden ser sometidos a enucleaciones oculares, corrección de ectropion, exéresis de tumores oculares y cirugía de cataratas.

---

## **Tipo de anestesia**

---

Las lesiones están presentes usualmente en la cabeza, cara y parte superior del cuerpo por lo que muchos pacientes requieren anestesia general.

Los agentes volátiles deben evitarse ya que se ha demostrado que facilitan la progresión de la enfermedad. El halotano tiene efectos genotóxicos e isoflurano y sevoflurano están asociados con empeoramiento de los síntomas neurológicos. Por tanto la anestesia intravenosa debe ser la preferida. .

Los pacientes son sensibles a benzodiazepinas y opioides. Así, debe evitarse la premedicación con benzodiazepinas, y si se precisa estos fármacos deben administrarse con monitorización.

Los pacientes son más sensibles a relajantes musculares. Por tanto debe evitarse totalmente los relajantes si es posible, y si no, se recomienda pequeñas dosis de relajantes musculares de corta duración con monitorización neuromuscular estricta.

Siempre que sea posible y la localización de la cirugía lo permite, se prefiere anestesia regional sobre general.

---

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

---

Debe hacerse cribado genético para conocer el tipo de XP (hay 7 tipos, XPA a XPG) y también para conocer el tipo neurodegenerativo (todos excepto los tipos XPC y XPE).

Para descartar otras causas que no sean XP, los pacientes con síntomas neurológicos deben someterse a evaluación neurológica, así como a TC/RM del cerebro.

Debe hacerse test sensorineural para la deficiencia auditiva en pacientes con sordera.

---

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

---

Se ha comunicado casos de vía aérea difícil en pacientes con esta enfermedad. Las lesiones múltiples de la cara y desfiguración facial pueden causar ventilación difícil con mascarilla facial y por tanto, debe prepararse diferentes tipos y tamaños de mascarillas.

También hay comunicaciones de intubaciones difíciles que requirieron fiadores y guías durante la intubación. Por tanto debe estar disponible un carro de vía aérea difícil

durante el tratamiento de la vía aérea. Si se prevé vía aérea difícil, puede ser de elección la intubación fibróptica con el paciente despierto.

También se sugiere disponer de gasas parafinadas en caso de en caso de lesiones ulceradas para prevenir el sangrado y desprendimiento de la piel por la presión de la mascarilla.

También sugerimos extubación con el paciente despierto en pacientes con dehiscencia de epiglotis que causan estridor postoperatorio, según se ha comunicado.

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

---

No se ha hallado recomendaciones.

### **Preparación específica para anticoagulación**

---

No se ha hallado recomendaciones.

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

---

La enfermedad progresa cuando la piel es expuesta a radiación UV. Por tanto los pacientes deben llevar vestimenta protectora, película protectora de rayos UV y cremas solares con alto factor protector en el quirófano.

Se sugiere cubrir todas las partes corporales con empañado adecuado antes de dar las luces del quirófano y durante todo el acto operatorio. También se debe evitar iluminación halógena.

Los huesos pueden ser frágiles en estos pacientes por la evitación de la luz solar que lleva a deficiencia de vitamina D, por lo que debe protegerse los puntos de presión con almohadillado adecuado y realizar el transporte cuidadosamente.

Debe procurarse pomadas oculares y el cerrado adecuado de los ojos en pacientes con lesiones conjuntivales y corneales.

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

---

Los pacientes pueden estar en tratamiento con quimioterápicos como 5-fluorouracilo (5-FU) que causa mielosupresión. Por lo que debe evitarse óxido nitroso.

Los pacientes con XP pueden estar en tratamiento con esteroides, por lo que deben suplementarse en el intraoperatorio y mantenerse en el postoperatorio.

## **Procedimientos anestésicos**

---

Debido a las múltiples lesiones de la piel, la canulación intravenosa y su fijación puede ser difícil.

Para la anestesia general se prefiere la anestesia intravenosa total (TIVA). Halotano, isoflurano y sevoflurano tuvieron efectos genotóxicos y causaron empeoramiento de los síntomas neurológicos. Por tanto deben ser evitados. El propofol, ketamina o dexmedetomidina, junto con opioides de corta duración son los preferidos para la TIVA.

El óxido nitroso debe evitarse en pacientes en tratamiento con 5-FU, ya que ambos causan mielosupresión.

Puesto que estos pacientes son sensibles a los efectos de los relajantes musculares por su disfunción neuronal y atrofia muscular, se recomienda su evitación total o uso limitado de agentes de corta duración, junto con monitorización estricta del bloqueo neuromuscular. La intubación sin relajantes musculares puede facilitarse por otros anestésicos como dexmedetomidina.

Por otra parte, dexmedetomidina también permite reducir las dosis de inducción y mantenimiento de propofol, atenúa los reflejos de vía aérea durante la intubación y extubación, disminuyen los requerimientos de opioides y ayuda a mejorar la recuperación. La ketamina puede ser también un buen adyuvante en la TIVA.

Los pacientes son muy sensibles a los opioides. Por tanto opioides de corta duración como fentanilo pueden ser usados en el intraoperatorio. El empleo de analgesia multimodal con ketamina, paracetamol, ketorolaco, dexmedetomidina, infiltración con anestésicos locales disminuye los requerimientos de opioides. El uso concomitante de benzodiazepinas y opioides ha conducido a apnea y desaturación que indica que estos pacientes son muy sensibles a esa combinación.

El empleo de pomadas oculares en el intraoperatorio previene la sequedad de córnea y por tanto úlceras corneales.

No hay contraindicaciones para anestesia regional dependiendo del lugar de la cirugía y elección del paciente.

## **Monitorización especial o adicional**

---

Se requiere monitorización estándar ASA I y II para todos los pacientes incluyendo temperatura, frecuencia cardíaca, ECG, presión arterial, saturación periférica de oxígeno y EtCO<sub>2</sub>.

Se recomienda estimulador de nervio periférico para valorar el bloqueo neuromuscular cuando se emplean relajantes musculares.

Cuando procede, la monitorización del índice bispectral (BIS) es beneficioso para valorar la profundidad de la anestesia.

## **Posibles complicaciones**

---

Especialmente cuando se han usado agentes volátiles (halotano, isoflurano, sevoflurano) puede ocurrir empeoramiento y progresión de la enfermedad en el periodo postoperatorio inmediato o tardío.

Las manifestaciones inmediatas pueden ser recuperación diferida, agitación, movimientos anormales, confusión, mientras que las diferidas pueden ser trastornos de memoria, reconocimientos falsos y deterioro cognitivo reversible tras el uso de agentes volátiles.

## **Cuidados postoperatorios**

---

Evitar la exposición de la piel a luz UV de las partes expuestas.

Controlar una recuperación suave ya que los efectos de los fármacos son más pronunciados en estos pacientes.

## **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 se ha hallado recomendaciones.

## **Anestesia ambulatoria**

---

No se ha hallado recomendaciones.

## **Anestesia obstétrica**

---

No se ha hallado recomendaciones.

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Parajuli BD, Shrestha GS, Shakya BM, Sharma A, Acharya P, Acharya S, Maskey S. Dexmedetomidine as an anaesthetic adjunct for total intravenous anaesthesia in patients with xeroderma pigmentosum. *Sri Lankan J Anaesthesiol.* 2016; 24(2):92–95.
2. Fjouji S, Bensghir M, Yafat B, Bouhabba N, Boutayeb E, Azendour H, et al. Postoperative neurological aggravation after anesthesia with sevoflurane in a patient with xeroderma pigmentosum: a case report. *J Med Case Rep.* 2013;7(1):73.
3. Lehmann AR, McGibbon D, Stefanini M. Xeroderma pigmentosum. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:70. <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-6-70> PMID:22044607  
PMCID:PMC3221642
4. Soen M, Kagawa T, Uokawa R, Suzuki T. Anesthetic management of a patient with xeroderma pigmentosum. *Masui.* 2006;55(2):215–217. PMID:16491904
5. Feller L, Wood NH, Motswaledi MH, Khammissa RA, Meyer M, Lemmer J. Xeroderma pigmentosum: a case report and review of the literature. *J Prev Med Hyg.* 2010;51(2):87–91. PMID:21155411

---

**Fecha de la última modificación:**                    **Junio 2019**

---

*Estas recomendaciones han sido preparadas por:*

**Autor(es)**

**Bashu Dev Parajuli**, Lecturer, Departamento de Anestesiología, Tribhuvan University Teaching Hospital (TUTH,) Maharajgunj Medical Campus (MMC), Institute of Medicine (IOM), Maharajgunj, Kathmandu, Nepal.  
bashuparajuli2012@gmail.com

**Megha Koirala**, Lecturer, Departamento de Anestesiología, Tribhuvan University Teaching Hospital (TUTH,) Maharajgunj Medical Campus (MMC), Institute of Medicine (IOM), Maharajgunj, Kathmandu, Nepal.

**Basanta Ghimire**, Registrar, Anestesiólogo, Nepal Mediciti Hospital, Nakhu, Kathmandu, Nepal.

**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**

**Rakhee Goyal**, Anestesiólogo, Departamento de Anestesia y Cuidados críticos, Army Hospital (Research and Referral), New Delhi, India.  
rakheegoyalkumar@gmail.com

**Revisor 2**

**Carlos R Degrandi Oliveira**, Anestesiólogo, MD, Santos, Brasil.  
degrandi@gmail.com

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

*Nótese que esta recomendación fue revisada por dos anestesiólogos pero no por expertos en la enfermedad.*

La recomendación ha sido traducida al español por:

**Traductor:**

**Carlos L. Errando**. Anestesiólogo. Servicio de Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del dolor. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España.  
errando013@gmail.com