

Recomendaciones para anestesia en pacientes afectados por **Acondroplasia**

Nombre de la enfermedad: Acondroplasia

CIE 10: Q77.4

Sinónimos: Condrodisplasia, condrodistrofia fetal, "Chondrodystrophia fetalis"

La acondroplasia es la más frecuente de entre los más de 100 tipos descritos de displasias esqueléticas que producen enanismo. La incidencia es aproximadamente de 0,5-1,5 de cada 10.000 nacidos [1]. Las mutaciones espontáneas causan hasta el 80% de casos. La propagación hereditaria ocurre de forma autosómica dominante. Las mujeres son afectadas más a menudo que los hombres [13,19,22]. Genéticamente hay una mutación del gen del receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico ("fibroblast growth factor receptor 3 gene", FGFR3) [2]. Esta mutación resulta en una inhibición de la proliferación del cartílago y un trastorno de la osificación endocranal. Como consecuencia se observa una osificación prematura del cartílago epifisario. Clínicamente, son característicos los siguientes síntomas: enanismo desproporcionado, una cabeza relativamente grande, hipoplasia mediofacial, deformidades del raquis, desviación del eje de las piernas, mano "en tridente". Como consecuencia primaria o secundaria, pueden afectarse otros sistemas u órganos [1,14]. Como resultado se han observado peculiaridades anestesiológicas.

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

Cirugía habitual

Otorrinolaringología: tonsilectomía, adenoidectomía, tubos de ventilación (tubos de timpanostomía). Cirugía oral y maxilofacial: displasia (dientes alineados muy próximos entre sí). Neurocirugía: shunt ventricular, craneotomía (estenosis del foramen magnum). Cirugía del raquis: estenosis del canal raquídeo, cifoescoliosis. Ortopedia pediátrica: malposición de extremidades, alargamiento; cirugía bariátrica.

Tipo de anestesia

No es posible ofrecer una recomendación general de la anestesia ideal, ya que ambas, general y regional presentan problemas potenciales [2,14,19]. Por tanto, se precisa una decisión individualizada.

Anestesia general:

Algunos problemas característicos son: excesiva ansiedad [2,8,12]; acceso intravenoso difícil (10-50%) [2,9]; dificultad en la ventilación con mascarilla, intubación difícil [2,4,10,11,18,19,21,23]; riesgo de compresión cerval-medular o isquemia de la médula espinal (se ha comunicado muerte súbita, especialmente en niños < 4 años) [3,6,31]; hay una tasa de obesidad 8 veces mayor que potencia los efectos de los problemas previos [14]; hay incidencia aumentada de apnea del sueño (obstructiva y/o central) – de manera infrecuente hipertensión pulmonar secundaria, enfermedad restrictiva pulmonar a edad temprana [1,23,25-29]; infecciones respiratorias crónicas [1,28]; aumento en diez veces del riesgo cardiovascular – con un máximo entre los 25 y 35 años [30], y tendencia a la hipersalivación. En la infancia temprana, la hipotonía muscular nasofaríngea puede ser un problema [25], así como el reflujo gastroesofágico [28].

Hay descritas anestesia general sin problemas [9,12,27].

A pesar de las alteraciones respiratorias, la anestesia general es citada como de elección [1,10]. Debido a cambios anatómicos en el raquis y la articulación craneocervical, así como a la elevada incidencia de hidrocefalia, las anestesia neuraxiales están contraindicadas relativamente.

Anestesia regional neuraxial: es considerada técnicamente difícil (canal raquídeo estrecho/estenosis, espacio epidural reducido, cifoescoliosis, deformidades de somas vertebrales [10,23]). En algunos casos, la anestesia epidural se realizó con éxito [19-22]. Se ha comunicado casos de punciones durales accidentales, dificultades en el avance del catéter [1], riesgo incrementado de punción venosa [19], distribución de la anestesia irregular o impredecible (nivel cefálico impredecible) [19,21]. La anestesia epidural debe preferirse debido a la posibilidad de titulación [13]. En la mayoría de casos, la inyección de anestésicos locales caudales es sencilla en pacientes pediátricos. También la anestesia subaracnoidea se ha empleado con éxito [16-18]. Pueden ser esperables una inadecuada calidad de la analgesia neuraxial [16], punción seca y riesgo elevado de bloqueo subaracnoideo alto [14]. En ambos tipos se ha descrito el uso de opiáceos [14, 18], sin embargo, faltan recomendaciones claras sobre dosificación.

La anestesia regional periférica es posible. La punción puede ser complicada.

Sedación consciente/paciente despierto: no hay casos de resultados graves. Se recomienda precaución en caso de síndrome de apnea del sueño preexistente [28].

Procedimientos diagnósticos adicionales necesarios (preoperatorios)

La evaluación preoperatoria diagnóstica depende de los síntomas del paciente y debe basarse en una detallada anamnesis y examen físico. Debe prestarse particular atención a signos que indiquen intubación difícil (apertura limitada de la boca, lengua grande, extensión vertebral cervical limitada, hiperplasia amigdalara, inestabilidad del raquis cervical) [4,13,14].

Además de los cuidados preoperatorios usuales, los siguientes síntomas clínicos patognomónicos pueden indicar un diagnóstico (adicional) refinado [1,14,25,28,30]:

-infecciones crónicas concurrentes (otitis media): consulta al otorrinolaringólogo

-Escoliosis severa/deformidades de la caja torácica: función pulmonar, ecocardiografía, gasometría arterial, radiografía torácica

-Síntomas neurológicos (hidrocefalia, compresión cervicomedular, estenosis de canal raquídeo): consulta al neurólogo, TAC, RM

-Apnea del sueño: consulta al otorrinolaringólogo, estudio polisomnográfico, gasometría arterial

-Problemas cardiopulmonares (enfermedades restrictivas pulmonares, hipertensión pulmonar, cor pulmonale, enfermedades cardíacas): pruebas de función pulmonar, electrocardiografía, ecocardiografía, gasometría arterial, radiografía del tórax, si se precisa, exámenes adicionales.

En particular, antes de una anestesia regional prevista, debe documentarse anomalías neurológicas preexistentes [19]. Con frecuencia, los pacientes acondroplásicos muestran anomalías neurológicas [6]. En la infancia y niñez, pero especialmente en edad adulta, a menudo sufren dolor crónico por los cambios en el esqueleto [3,6].

Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea

Por razones anatómicas, puede haber problemas en la ventilación con mascarilla facial o intubación [2,4,10,11,18,19,21,23]. La lengua y unas vegetaciones adenoideas grandes pueden producir complicaciones. No obstante una causa frecuente de dificultades en la intubación es una flexibilidad limitada de la articulación atlanto-occipital [10,11,27]. Por otra parte, debido al riesgo de estenosis del foramen magnum e inestabilidad cervical (riesgo de compresión medular), debe evitarse estrictamente la hiperextensión del raquis cervical durante la intubación [9-12,19,23,31]. Esto puede resaltarse por un caso descrito de infarto no traumático de médula espinal que conllevó tetraplejia en un niño – incluso sin manipulación precedente del raquis cervical [33].

En caso de dificultad prevista de intubación se recomienda preparar dispositivos de vía aérea con los que se esté familiarizado.

La intubación con paciente despierto (por ejemplo en la hipoplasia mediofacial) es considerada de elección. El GlideScope no es una opción para intubación despierto [4, 13]. Esta situación es agravada por la ansiedad pronunciada de los pacientes [2,8,12].

En los casos comunicados de intubaciones no problemáticas en pacientes con acondroplasia, se menciona una tráquea pequeña. Reglas: el tamaño del tubo debe elegirse de acuerdo al peso (no como habitualmente a la edad) [2,4,8,9,12,27].

Debido a que los procedimientos de anestesia regional no ofrecen una alternativa segura, incluso en estos casos el tratamiento de la vía aérea debe planificarse antes de la operación.

Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos

Ninguna comunicada.

Preparación especial para anticoagulación:

No hay comunicaciones sobre particulares de profilaxis de la trombosis en casos de acondroplasia. En general, tras la pubertad debe tomarse en cuenta una adecuada profilaxis trombótica, particularmente en periodos de inmovilización prolongados en cirugía de extremidad inferior.

Un caso clínico describió un embolismo graso intraoperatorio letal consecuencia de cirugía de extremidad inferior [32].

Precauciones en el transporte o movilización del paciente

Se requiere gran cuidado para no producir daño en el posicionamiento de los pacientes en caso de deformidades anatómicas (sobre raquis y extremidades). Frecuentemente, estos pacientes tienen contracturas articulares. Hay casos clínicos comunicados de daño a causa del posicionamiento (por ejemplo dos casos de parálisis del plexo braquial [9], un caso de ceguera tras posicionamiento en prono durante cirugía de raquis [24]).

En comparación con el tamaño del cuerpo, la cabeza es relativamente grande y debido al relativo incremento del área de superficie corporal, hay posibilidades de descenso de la temperatura corporal. Especialmente en el caso de los niños, debe recordarse hacer tratamiento de la pérdida de calor precoz.

Probable interacción entre fármacos anestésicos y medicación crónica del paciente

No comunicada.

Procedimiento anestésico

Premedicación: Mientras algunos autores evitan la sedación con fármacos cuando se prevé intubación difícil o si el paciente es diagnosticado de síndrome de apnea del sueño [4], otros autores describen que la ansiólisis es beneficiosa en estos, con frecuencia muy ansiosos, pacientes [2]. Para pacientes con obesidad severa, ranitidina y metoclopramida o citrato sódico pueden administrarse para profilaxis de la aspiración [4,14,19].

Anestesia: Cuando hay dificultad en accesos venosos, puede considerarse una inducción inhalatoria. No hay particularidades en relación con uso de fármacos anestésicos calculados de acuerdo al peso corporal total [2,12]. En pacientes con hipersalivación grave puede darse un vagolítico – en la mayoría de casos, la aspiración de secreciones es suficiente.

En relación con otros fármacos usados en el preoperatorio no hay contraindicaciones absolutas.

No hay signos que indiquen incremento de tendencia a hipertermia maligna.

Monitorización particular o adicional

La monitorización debe orientarse a enfermedades órgano-específicas preexistentes. En muchos casos, se describe una monitorización rutinaria correspondiente a la intervención quirúrgica [14]. La elección de un manguito de presión arterial adecuado puede ser difícil. En caso de problemas preexistentes cardio-respiratorios, se recomienda presión arterial invasiva [19].

Posibles complicaciones

- tratamiento de vía aérea difícil (incluyendo tamaño pequeño del tubo)
- hipersalivación
- infecciones frecuentes del tracto respiratorio
- riesgo de compresión de la médula cervical o isquemia medular
- anestesia regional dificultada con elevado nivel (impredecible)
- tasa de obesidad incrementada
- tendencia a síndromes de apnea del sueño (obstructiva y/o central)

- riesgo cardiovascular aumentado
- riesgo elevado de daño intraoperatorio por el posicionamiento

Cuidados postoperatorios:

Inicialmente los cuidados postoperatorios están basados en la intervención y en las condiciones preexistentes de los pacientes. Incluso sin anestesia, la tendencia a apnea del sueño puede ser responsable de tasa de mortalidad aumentada, sobre todo en la infancia temprana [3,6,30,31]. Por ello, particularmente en niños se recomienda llevar monitorización pulsioximétrica tras la cirugía [25] – sobre todo cuando se administran opiáceos [19]. Además debe programarse una estancia prolongada en la sala de recuperación postanestésica. La estancia en la unidad de cuidados intensivos no es mandatoria, pero ha sido útil en cirugía bariátrica [4].

Información sobre situaciones de emergencia / Diagnóstico diferencial

Diagnósticos diferenciales causados por la enfermedad como herramienta para distinguir entre un efecto adverso del procedimiento anestésico y una manifestación de la enfermedad.

-un diagnóstico diferencial típico como el referido antes, se aplica sobre todo a los aspectos neurológicos de la enfermedad.

-fallos potenciales neurológicos tras anestesia regional (diagnóstico diferencial de síntomas neurológicos relacionados con la enfermedad frente a lesión nerviosa causada por la anestesia regional).

-posible riesgo incrementado de bloqueo alto neuraxial frente a apnea del sueño central.

-apnea postoperatoria hipopnea/ apnea (diagnóstico diferencial de apnea del sueño central por la enfermedad frente a efecto residual opiáceo).

Anestesia ambulatoria

La bibliografía no aporta recomendaciones en relación con pacientes con acondroplasia. Como norma general la anestesia tipo ambulatoria debe ser evitada por los problemas postoperatorios antedichos. Sobre todo en pacientes pediátricos.

Anestesia obstétrica

Numerosos artículos de anestesia neuraxial en la acondroplasia están enfocados para la cesárea. Debido a la desproporción entre la cabeza fetal y la pelvis materna, la gestante acondroplásica tiene elevada tasa de cesárea electiva [19,23]. La mayoría de artículos señalan el dilema anestésico de una dificultad respiratoria potencial y la posibilidad de anestesia regional difícil [13-16,21]. En la anestesia neuraxial debe preferirse epidural [13] por su posibilidad de titulación. En emergencias, la anestesia subaracnoidea se ha realizado con éxito [14]. En estas gestantes la anestesia general debe planificarse especialmente bien. Este procedimiento es preferido por algunos autores [1,10]. Alteraciones preexistentes del sistema respiratorio pueden ser más difíciles de manejar. Puede hallarse una reducción de la CRF – que exceda la reducción considerada normal en la gestante – como consecuencia de hipoplasia torácica y una posible restricción de la función pulmonar, que resultará en shunt intrapulmonar. Esto supone, además de un sistema respiratorio alterado, que estas mujeres tienen una limitada reserva pulmonar, que implica gran riesgo de hipoxia [23]. Desde el punto de vista del fenotipo, a las 16 semanas de gestación parecen como otras mujeres en la semana 30 [19]. Ello puede implicar un (temprano) riesgo aumentado de aspiración.

No hay recomendaciones definitivas sobre los procedimientos anestésicos durante la gestación. La decisión debe individualizarse tras detallado análisis riesgo-beneficio.

Referencias bibliográficas y enlaces de internet.

1. Berkowitz ID, Raja SN, Bender KS, Kopitz SE. Dwarfs: pathophysiology and anesthetic implications. *Anesthesiology* 1990;73: 739-59
2. Monedero P, Garcia-Pedrajas F, Coca I, Fernandez-Liesa JI, Panadero A, de los Rios J. Is management of anesthesia in achondroplastic dwarfs really a challenge? *J Clin Anesth*, 1997;9: 208-212
3. Schkrohowsky JG, Hoernschemeyer DG, Carson BS, Ain MC. Early presentation of spinal stenosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop*. 2007;27(2): 119-22
4. Abrao MA, da Silveira VG, de Almeida Barcellos CF, Cosenza RC, Cameiro JR. Anesthesia for bariatric surgery in an achondroplastic dwarf with morbid obesity. *Rev Bras Anesthesiol*, 2009;59(1):82-6; 79-82
5. Collins WO, Choi SS. Otolaryngologic manifestations of achondroplasia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2007;133(3): 237-44
6. Hunter AGW, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott Jr CI, Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet* 1998;35: 705-712
7. Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. *Brain Dev*. 2000;22(1): 3-7
8. Krishnan BS, Eipe N, Korula G. Anaesthetic management of a patient with achondroplasia. *Paediatr Anaesth*, 2003;13(6): 547-9
9. Mayhew JF, Katz J, Miner M, Leiman BC, Hall ID. Anaesthesia for the achondroplastic dwarf. *Can Anaesth Soc J*. 1986;33(2): 216-21
10. Walts LF, Finerman G, Wyatt GM. Anaesthesia for dwarfs and other patients of pathological small stature. *Can Anaesth Soc J*, 1975;22(6): 703-9
11. Mather JS. Impossible direct laryngoscopy in achondroplasia. A case report. *Anaesthesia*, 1966;21(2): 244-8
12. Kalla GN, Fenning E, Obiaya MO. Anaesthetic management of achondroplasia. *Br J Anaesth*. 1986;58(1): 117-9
13. Huang J, Babins N, Anesthesia for cesarean delivery in a achondroplastic dwarf: a case report. *AANA J*. 2008;76(6): 435-6
14. Sukanya M, Nilanjan D, Gomber KK. Emergency cesarean section in a patient with achondroplasia: an anesthetic Dilemma. *J Anesth Clin Pharmacology*. 2007;23(3): 315-318
15. Burgoyne LL, Laningham F, Zero JT, Bikhazi GB, Pereiras LA. Unsuccessful lumbar puncture in a paediatric patient with achondroplasia. *Anaesth Intensive Care*. 2007;35(5): 780-3
16. DeRenzo JS, Vallejo MC, Ramanathan S. Failed regional anesthesia with reduced spinal bupivacain dosage in a parturient with achondroplasia presenting for urgent cesarean section. *Int J Obstet Anesth*. 2005;14(2): 175-8
17. Crawford M, Dutton DA. Spinal anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Anaesthesia*. 1992;47(11):1007
18. Trikha A, Goyal K, Sadera GS, Singh M. Combined spinal epidural anaesthesia for vesico-vaginal fistula repair in an achondroplastic dwarf. *Anaesth Intensive Care*. 2002;30(1): 96-8
19. Morrow MJ, Black IH. Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Br J Anaesth*. 1998;81(4): 619-21
20. Carstoniu J, Yee I, Halpem S. Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Can J Anaesth*. 1992;39(7): 708-11 Review.
21. Wardall GJ, Frame WT. Extradural anaesthesia for caesarean section in achondroplasia. *Br J Anaesth*. 1990;64(3): 367-70
22. Brimacombe JR, Caunt JA. Anaesthesia in a gravid achondroplastic dwarf. *Anaesthesia*. 1990;45(2): 132-4
23. Cohen SE. Anesthesia for cesarean section in achondroplastic dwarfs. *Anesthesiology*. 1980;52(3): 264-6
24. Roth S, Nunez R, Schreider BD. Unexplained visual loss after lumbal spinal fusion. *J Neurosurg Anesthesiol*. 1997;9(4): 346-8
25. Ottononello G, Villa G, Moscatelli A, Diana MC, Pavanello M. Noninvasive ventilation in a child affected by achondroplasia respiratory difficulty syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2007; 17(1): 75-9
26. Mogayzel PJ Jr, Carrol JL, Loughlin GM, Hurko O, Francomano CA, Marcus CL. Sleep-disorder breathing in children with achondroplasia. *J Pediatr*. 1998;133(4): 667-71

27. Sisk EA, Heatley DG, Borowski BJ, Levenson GE, Pauli RM. Obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: surgical and anesthetic considerations. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 1999;120(2): 248-54
28. Stokes DC, Phillips JA, Leonard CO, Dorst JP, Kopitz SE, Trojak JE, Brown DL. Respiratory complications of achondroplasia. *J Pediatr.* 1983;102(4): 534-41
29. Levin DL, Muster AJ, Pachman LM, Wessel HU, Paul MH, Koshaba J. Cor pulmonale secondary to upper airway obstruction. Cardiac catheterization immunologic and psychometric evaluation in nine patients. *Chest.* 1975;68: 166-171
30. Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: a 42-year follow up. *Am J Med Genet A.* 2007;143A(21):2502-11
31. Yang SS, Corbett DP, Brough AJ, Heidelberger KP, Bernstein J. Upper cervical myelopathy in achondroplasia. *Am J Clin Pathol.* 1977;68(1): 68-72
32. Ganel A, Israeli A, Horoszowski H. Fatal complication of femoral elongation in an achondroplastic dwarf. A case report. *Clin Orthop Relat Res.* 1984;(185): 69-71
33. Wieting JM, Krach LE. Spinal cord injury rehabilitation in a paediatric achondroplastic patient: case report. *Arch Phys Med Rehabil.* 1994;75(1): 106-8.

Última fecha de modificación): Junio 2011

Estas guías han sido preparadas por:

Autores

Francesca Oppitz, anesestióloga, Treatment Center Vogtareuth, Germany
foppitz@schoen-kliniken.de

Eckhard Speulda, anesestiólogo, Treatment Center Vogtareuth, Germany
espeulda@schoen-kliniken.de

Peer-Revision 1

Christiane Goeters, anesestióloga, University Hospital Münster, Germany
goeters@uni-muenster.de

Peer-Revision 2

Lars Edström, Robert Roedl, especialista en ortopedia pediátrica, University Hospital Münster, Germany
roedlr@ukmuenster.de

Traducción al español

Carlos Errando, anesestióloga, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, España
errando013@gmail.com
