

Nota científica

OSTEOGENESIS IMPERFECTA EN ADULTO: UN DESAFÍO EN EL MANEJO ANESTÉSICO

Edwin Monar^{*1}, Fabiola Lira¹,

¹ Hospital General Gineco-Obstétrico de Nueva Aurora “Luz Elena Arismendi” Quito - Ecuador.

* edwin.monar@hgona.gob.ec

doi.org/ 10.26807/remcb.v40i1.655

Recibido 05-10-2018 Aceptado 20-12-2018

RESUMEN. - La incidencia de Osteogénesis Imperfecta (OI) es aproximadamente de 1 por cada 10 000 a 20 000 habitantes. Es una enfermedad que en la mayoría de los casos es autosómica dominante y que se presenta cuando existen mutaciones en los genes que codifican al colágeno tipo I. La supervivencia de estos pacientes depende del grado de afección de la OI, existiendo casos que llegan a la adultez. Este breve reporte presenta el manejo anestésico de una paciente con OI que fue solicitada para corrección de prolapso uterino con difícil acceso de la vía aérea y dificultad en el manejo ventilatorio por la deformidad de la caja torácica, realizándose intubación con video estilete y manejo de la ventilación con Volumen Tidal para protección de pulmón con características restrictivas. El manejo anestésico se realizó con Anestesia Total Intravenosa (TIVA), utilizando infusión con propofol y remifentanilo y dosis única de rocuronio para intubación con la finalidad de evitar utilizar medicamentos que puedan desencadenar hipertermia maligna.

PALABRAS CLAVES: Anestesia intravenosa (TIVA), hipertermia maligna, osteogénesis imperfecta.

ABSTRACT. - Osteogenesis Imperfecta (OI) prevalence is estimated at between 1/10000 and 1/20000. It is an autosomal dominant disorder associated with mutations in collagen type I genes. OI survival estimation depends of its severity grade; hence there are cases that reach to adulthood. This is a successful case report of appropriate Anesthetic Management which was complex due to airway access difficulties. The methodology used involved Video Stylet (VS) intubation and Total Intravenous Anesthesia (TIVA) avoiding the use of medication that might cause secondary effects such as: malignant hyperthermia and restrictive pulmonary disease.

KEY WORDS: anesthesia, osteogenesis, imperfecta, hyperthermia, intravenous.

INTRODUCCIÓN

La Osteogénesis imperfecta (OI) o “enfermedad de los huesos de cristal”, es considerada una enfermedad rara con una incidencia de alrededor de 1 por cada 10 000 a 20 000 habitantes (Gimeno-Martos et al. 2017; Maldonado et al. 2018). Esto significa que, en el Ecuador, en donde existen alrededor de 350 000 nacimientos por año, nacerán cada año aproximadamente 30 niños con OI. Se estima entonces que podría haber 1 166 casos a nivel nacional, según la guía de práctica clínica del Ministerio de Salud Pública del Ecuador

(MSP 2014). Afectando tanto a hombres como a mujeres. Su diagnóstico se realiza en la infancia y dependiendo del tratamiento y cuidados está presente en la adolescencia y la vida adulta (Díaz López et al. 2018), con una edad media de fallecimiento a los 60 años. Es una afección de herencia autosómica dominante en la mayoría de los casos y que presenta mutaciones en los genes que codifican las cadenas peptídicas de procolágeno I (COL1A1, colágeno tipo I, α -1 y COL1A2, colágeno tipo I, α -2) necesarias para la codificación de la proteína colágeno tipo I que proporciona soporte y resistencia a los tejidos. Su clasificación

(Sillence et al. 1979) que hasta la actualidad tiene validez con modificaciones sugeridas por el equipo del Dr. Glorieux del Hospital Shriners de Montreal y Van Dijk en el 2010 en la cual se han incluido nuevos tipos de OI (Gutiérrez-Díez et al. 2013) que se resumen en la tabla 1. Sin embargo, es importante recalcar que existen otros tipos de genes afectados que actúan de forma recesiva y que coadyuvan a la aparición de esta enfermedad (Díaz López et al. 2018).

Clínicamente puede variar desde formas muy leves hasta cuadros incompatibles con la vida. Como resultado de esta afectación presentan huesos muy frágiles, pueden presentar anomalías dentales, trastornos auditivos, escleras azuladas, macrocefalia, cifoescoliosis, trastorno de la función plaquetaria, disfunción respiratoria a causa de la deformidad torácica, trastornos metabólicos y problemas de crecimiento (Erdoğan et al. 2013).

El cuadro puede presentarse desde formas muy leves hasta cuadros incompatibles con la vida. Como resultado de esta afectación presentan huesos muy frágiles, anomalías dentales, trastornos auditivos, escleras azuladas, macrocefalia, cifoescoliosis, trastornos de la función plaquetaria, disfunción respiratoria a causa de la deformidad torácica, trastornos metabólicos y problemas de crecimiento. En pacientes con OI se puede desarrollar hematoma

epidural y subdural después de un mínimo trauma y tienen alto riesgo de complicaciones quirúrgicas (Marini et al. 2017).

El riesgo de anestesia incrementa aún más lesiones relacionadas con el posicionamiento del paciente, una vía aérea potencialmente difícil, riesgo de dislocación atlanto-axial, fractura mandibular, cervical o dental durante la manipulación de la vía aérea para intubación (Gupta et al. 2017). Los pacientes con este trastorno son susceptibles a la hipertermia maligna (HM) durante la anestesia y por lo tanto, se requiere una estrecha monitorización de los signos de HM como elevación de la temperatura basal, hipercarbia, acidosis, taquicardia, taquipnea, desequilibrio electrolítico y rabdomiólisis. Para evitar la aparición de esta complicación la Anestesia Total Intravenosa (TIVA) puede ser la técnica de elección (Lee et al. 2014).

Una de las manifestaciones más relevantes en el paciente con OI son las pulmonares, pudiendo presentar patrones tanto restrictivos como obstructivos, siendo estas atribuidas a la escoliosis y fracturas costales las cuales se exacerban con la edad (Marini et al. 2017) (Nadja et al. 2015).

El objetivo de este reporte es describir el manejo anestésico en una paciente con OI.

Tabla 1: Clasificación clásica de la OI según Sillence et al.

CLASIFICACIÓN	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	GENES ASOCIADOS
Tipo I	Leve: pacientes sin deformidades óseas y con estatura aproximadamente normal.	COL1A1 COL1A2
Tipo II	Extremadamente severa: incompatible con la vida (perinatal)	
Tipo III	Severa especialmente en niños que sobreviven el período neonatal, presenta deformaciones severas y estatura pequeña	
Tipo IV	Intermedia entre el tipo I y III, con deformaciones en los huesos de leves a moderadas y estatura pequeña variable.	

MATERIALES Y MÉTODOS

Presentación del caso. -

Paciente femenina de 28 años de edad con diagnóstico de Osteogénesis Imperfecta tipo III, que va a ser sometida a histeropexia por prolapso genital y herniorrafia umbilical, con antecedentes quirúrgicos en la infancia sin complicaciones. Al examen físico, peso: 30 kg, talla: 85 cm, con FC: 80 lpm, TA: 110/84, SatO₂: 93%, se observa facies triangular con macrocefalia y frente amplia, voz de timbre agudo, Mallampati IV/IV, una de las pruebas predictivas para la evaluación de la vía aérea (Imagen 1) con apertura oral de 3 cm, cuello corto, la flexión y extensión cervical limitada; deformidades de miembros superiores e inferiores, tórax deforme (Imagen 2), pectus carinatum y columna con cifoescoliosis acentuada. La radiografía de tórax (Imagen 3) mostró cifosis grave con deformidad y disgenesia costal del lado izquierdo, espirometría con FEV₁ 65 %. En región vaginal se identifica cuello uterino prolapsado casi en su totalidad más hernia umbilical. Con todos estos antecedentes se la cataloga como ASA III.

Se recibe a la paciente en sala de operaciones con 2 vías periféricas, una en cada antebrazo de calibre 18 G permeables, por donde se infunde solución Ringer-Lactato a razón de 10 ml/kg/hr. Se coloca a la paciente en posición decúbito supino y se inicia monitorización continua de electrocardiografía, tensión arterial no invasiva, frecuencia cardíaca, saturación de oxígeno, CO₂ tele-espriado, temperatura basal y frecuencia respiratoria. Se inicia inducción anestésica con Midazolam 1 mg EV, y posteriormente se administra lidocaína 30 mg EV para la realización de la intubación con la paciente despierta bajo la visualización de video-estilete, se introduce tubo endotraqueal número 5,5 con balón inflable, lográndose intubación en el primer intento. Se acopla a máquina de anestesia DragerPrimus y se comprueba la ventilación auscultando ambos campos pulmonares, Propofol 30 mg EV y Rocuronio 20 mg una vez intubada la paciente. Se prefijan parámetros ventilatorios, modo ventilación controlada por volumen: VT=200 ml; relación I:E=1:3; FR= 12 x min; PEEP=6 cm H₂O; PAW=30 cm H₂O; FiO₂=40 %. Se protegen globos oculares al igual que se protegen plexos braquiales y fosas poplíteas con colchonetes.

Durante el transquirúrgico se mantiene a la paciente con FiO₂ 40 %, Remifentanilo en infusión a 0.1 mcg/kg/min, Propofol a razón de 5 mgr/kg/hr (esquema TIVA manual), analgesia con Paracetamol

500 mg y morfina 3 mg. Paciente se mantiene estable hemodinámica y ventilatoriamente. Al culminar el acto quirúrgico, se revierte el bloqueo neuromuscular con Atropina 0.3 mg EV y Neostigmine 1.5 mg EV. Para la extubación se le coloca lidocaína 40 mg EV, se aspiran secreciones orales y se extuba sin complicaciones, previa comprobación de ventilación espontánea.

Posterior a la intervención quirúrgica, la paciente pasa a sala de recuperación post anestésica en condiciones clínicas estables: SatO₂ 98 %; TA 117/73 mmHg; FC 68lpm cumpliendo su estancia en la unidad de cuidados post anestésico. Durante la estancia la paciente en dicha área, manifiesta no sentir dolor, respira adecuadamente y se observan signos vitales de estabilidad hemodinámica. Es llevada posteriormente a la sala de hospitalización donde es atendida por el equipo quirúrgico, recuperándose de manera satisfactoria por lo que se decide el alta a las 48 horas.

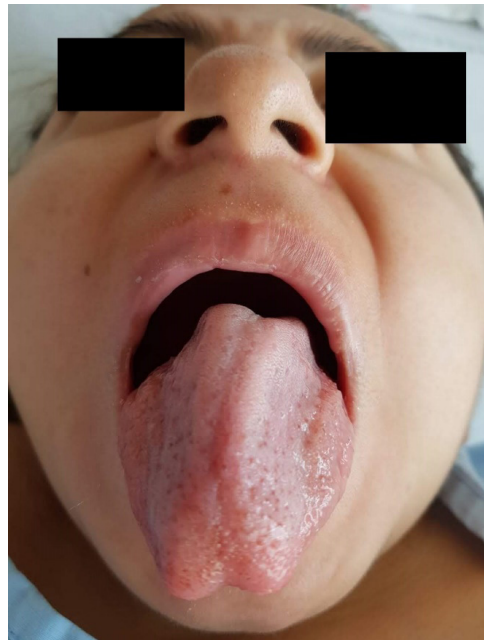


Imagen 1.- Clasificación de Mallampati IV/IV: clasificada como la imposibilidad de visualizar el paladar blando



Imagen 2.- Hallazgos de tórax al examen físico



Imagen 3.- Radiografía

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

El éxito de todo procedimiento quirúrgico requiere de un trabajo multidisciplinario para evitar las complicaciones durante el perioperatorio (Gutierrez-Diez et al. 2013). Este tipo de casos es particular, debido a que un paciente diagnosticado con OI requiere múltiples cuidados de la adecuada integración de los servicios asistenciales de salud.

Desde el momento que ingresa el paciente se debe hacer énfasis en el cuidado durante su transporte por la fragilidad de sus huesos y el riesgo de fracturas, el correcto posicionamiento en la mesa quirúrgica cuidando las zonas de presión, canalización de la vía intravenosa con la debida cautela, evitar la hiperextensión del cuello durante la laringoscopia para evitar fracturas, el apoyo de los dispositivos rígidos en la dentadura por la dentición defectuosa (Erdoğan et al. 2013; Vue et al. 2016), además de la presión del cuff del tubo endotraqueal (Karaveli et al. 2017).

Con respecto al manejo anestésico, este caso es un reto debido al manejo de la vía aérea, ya que poseen predictores de vía aérea difícil tales como: macrocefalia, macroglosia, deformidad cervical y mandibular (Karaveli et al. 2017) y a la ventilación la cual se ve afectada por la deformidad de la caja torácica.

La utilización de mascarilla laríngea para la ventilación, la intubación con fibrobroncoscopio

o estiletes que tienen un video incorporado son fundamentales para la intubación en este tipo de pacientes (Erdoğan et al. 2013). Adicionalmente, reportes por Gupta et al en 2016 indican que el uso de anestesia regional tanto raquídea como peridural ha tenido buenos resultados. Sin embargo, debido a la dificultad para localizar el espacio para la punción se recomienda utilizar ultrasonido, teniendo en cuenta que la función plaquetaria se puede ver afectada en estos pacientes (Vue et al. 2016) y por tanto, pudiera ser una contraindicación en ciertos casos.

La anestesia general con gases volátiles acompañado de succinilcolina está contra indicada, ya que las fasciculaciones que se producen con los relajantes neuromusculares despolarizantes pueden causar fracturas. Otras drogas como barbitúricos, fentanilo, pancuronio (Erdogan et al. 2013; Vue et al. 2016) e inclusive ondansetron, según la literatura es preferible evitarlos por el riesgo de producir Hipertermia Maligna (Karaveli et al. 2017). Además se han reportado en casos de tormenta tiroidea (Gupta y Purohit 2016). En nuestro manejo, evitamos dichos medicamentos por todos riesgos que ello conlleva, sin embargo se observó que la cal sodada se tiñó de lila rápidamente, a pesar de haberla cambiado antes del procedimiento.

La literatura describe que la anestesia general es de elección en pacientes con OI, es la anestesia total intravenosa (TIVA), utilizada incluso en

pacientes embarazada (Vue et al. 2016), evitando el uso de propofol por tiempo prolongado para evitar desencadenar un síndrome de infusión por propofol, por lo que se recomienda usarlo menos de 2,5 horas (Karaveli et al. 2017). Adicionalmente, la ventilación mecánica por su deformidad torácica y vertebral son considerados de patrón restrictivo (Vue et al. 2016) y deben ser ventiladas de acuerdo a esa característica pulmonar. Otro factor importante es la extubación, la cual debe realizarse según los criterios de las Guías de la Sociedad de Vía Área Dificil (DAS siglas en ingles).

CONCLUSIONES

Los pacientes con OI son un verdadero reto para el Anestesiólogo, ya que debido a sus múltiples alteraciones se debe tener un manejo multidisciplinario y consenso de manejo entre especialidades, para evitar complicaciones perioperatorias. Previamente, se ha descrito un reporte de manejo clínico en un caso de OI infantil por Maldonado et al. Sin embargo, este trabajo se constituye en el primero en el país desde un punto de vista anestésico. La expectativa de vida de las personas que padecen OI se ha incrementado con el paso del tiempo debido al desarrollo de nuevas tecnologías y tratamientos apropiados. Este caso, representó un reto para el servicio de Anestesiología debido al manejo de sus múltiples complicaciones, con el análisis de la evidencia actual y el trabajo multidisciplinario, se hizo posible un procedimiento exitoso.

AGRADECIMIENTOS

Este manuscrito contó con el apoyo en la revisión por parte de la Ing. María José Vallejo, MSc miembro de la Unidad de Docencia-Investigación del Hospital Gineco Obstétrico Pediátrico de Nuevo Aurora “Luz Elena Arismendi”.

REFERENCIAS

- Díaz López M, Alegre Sancho JJ, Martínez-Ferrer À. 2018. Osteogenesis Imperfecta. Report of 15 Cases. *Reumatol Clin. Artinpress*:5–8. doi:10.1016/j.reuma.2018.05.004.
- Erdoğan MA, Sanlı M, Ersoy MO. 2013. Conducta Anestésica en Niño con Osteogénesis Imperfecta y Hemorragia Epidural. *Brazilian J Anesthesiol (Edición en Esp. 63:366–368. doi:10.1016/j.bjan.2012.07.008.*
- Gimeno-Martos S, Perez-Riera C, Guardiola-Villarroy S, Cavero-Carbonell C. 2017. Epidemiología de la Osteogenesis Imperfecta: una enfermedad rara en la Comunitat Valenciana. *Rev Esp Salud Publica. 91:1–10.*
- Gupta A, Kamal G, Gupta N, Aggarwal A. 2017. Combined Spinal-Epidural Anesthesia With Dexmedetomidine-Based Sedation for Multiple Corrective Osteotomies in a Child With Osteogenesis Imperfecta Type III: A Case Report. *A A case reports. 9:60–63. doi:10.1213/XAA.0000000000000527.*
- Gupta D, Purohit A. 2016. Anesthetic management in a patient with osteogenesis imperfecta for rush nail removal in femur. *Anesth Essays Res. 10:677–679. doi:10.4103/0259-1162.184612.*
- Gutiérrez-Díez M, Molina Gutiérrez M, Prieto Tato L, Parra García J, Bueno A, Sánchez C. 2013. Osteogénesis Imperfecta: Nuevas Perspectivas. *Rev Esp Endocrinol Pediatr. 4.*
- Karaveli A, Oztürk N, Kavaklı A, Cakmak G, Onuk A, Inanoğlu K, Karsli B. 2017. Anesthesia Management in Rare Case: Osteogenesis Imperfecta. *Br J Pharm Res. 15:1–5. doi:10.9734/BJPR/2017/31703.*
- Lee J, Ryu H-G, Kim A, Yoo S, Shin S-Y, Kang S-H, Jeong J, Yoo Y. 2014. Anesthetic management of an 8-month-old infant with osteogenesis imperfecta undergoing liver transplantation. *Korean J Anesthesiol. 66:472–475.*
- Maldonado G, Ferrob C, Paredes C, Ríos C. 2018. Use of denosumab in osteogenesis imperfecta: A case report. *Rev Colomb Reumatol.*
- MSP SN de G de la. 2014. Diagnóstico y tratamiento del paciente con osteogénesis imperfecta: Guía de práctica clínica.
- Vue E, Davila J, Straker T. 2016. Anesthetic management in a gravida with type IV osteogenesis imperfecta. *Case Rep Med. 16:1–7. doi:10.1155/2016/7429251.*