

MIOTONÍA DE THOMSEN Y EMBARAZO, MANEJO ANESTÉSICO: REPORTE DE UN CASO.

Gloria Elena Carrillo Márquez*, Sandra Valentina Gutiérrez Chacón**

RESUMEN: *La miotonía de Thomsen es una enfermedad autosómica dominante que consiste en una marcada hipertrofia muscular a predominio en miembros superiores, que se encuentra asociada a una alteración en los canales de cloruro que intervienen en el potencial de acción del músculo esquelético, dicha enfermedad ha sido vinculada con complicaciones anestésicas como episodios de hipertermia maligna. Se presenta el caso de una paciente de 20 años, IIG, IC, con embarazo de 38 semanas, y diagnóstico de miopatía de Thomsen para resolución obstétrica electiva por vía alta. Se discuten los aspectos clínicos de la enfermedad y su manejo anestésico.*

Palabras clave: *Miotonía de Thomsen, Embarazo, Anestesia neuroaxial combinada, Hipertermia maligna.*

ABSTRACT: *Thomsen myotonia is a autosomal dominant disease which consists in marked muscular hypertrophy with dominance in the upper limbs associated with disturbance in the chloride channels involved in the skeletal muscle action potential. This disease has been linked with anesthetic complications such as malignant hyperthermia episodes. Is a patient of 20 years old, IIG, IC, with 38 weeks pregnancy, and diagnosis of myopathy of Thomsen for elective obstetrical resolution by cesarean section. The clinical aspects of the disease and its anaesthetic management are discussed.*

Key words: *Thomsen Myotonia, Pregnancy, Anesthesia combined neuroaxial, Malignant hyperthermia.*

INTRODUCCIÓN

La palabra miotonía fue introducida por Strunpell en el año 1891, se refiere a un trastorno del músculo esquelético, caracterizado por una prolongación en el tiempo de relajación tras una contracción voluntaria, lo que genera una incapacidad transitoria para realizar el movimiento antagónico. Las enfermedades asociadas a este trastorno se encuentran frecuentemente relacionadas con alteraciones en diversos canales iónicos involucrados en la despolarización de las fibras musculares^{1,2}.

En la clasificación de estas enfermedades encontramos a las distrofias miotónicas tipo 1, 2 y 3; a las miotonías no distróficas por canalopatías de sodio: paramiotonía congénita, parálisis periódica hipercalémica y miotonía potasio-sensible;

y las miotonías no distróficas por canalopatías de cloruro o miotonías congénitas de Thomsen y de Becker³.

Las canalopatías congénitas del cloruro involucran mutaciones en el gen CLCN1, que codifica el canal de cloruro específico del músculo esquelético en el cromosoma 7q35. Normalmente el flujo de cloruro a través de estos canales, estabiliza el potencial de membrana tras su despolarización, en el caso de estas miotonías, la conducción del cloro a través del canal mutado está reducida lo que produce potenciales de acción aberrantes e hiperexcitabilidad. Más de 80 mutaciones en el gen CLCN1 han sido descritas^{1,4-6}.

Dentro de las miotonías congénitas se encuentran: la forma autosómica recesiva o enfermedad de Becker y la forma autosómica dominante o enfermedad de Thomsen, ambas más frecuentes en el sexo masculino con una relación de 3:1^{1,4-6}. La enfermedad de Becker, la más común, inicia insidiosamente en la segunda década de la vida, con hipertrofia muscular y debilidad proximal transitoria a predominio en miembros inferiores.^{1,3,5} La miotonía de Thomsen por su parte, inicia en la infancia con hipertrofia muscular predominantemente en miembros superiores, cuello y cara, con episodios de rigidez muscular no dolorosa. Físicamente se aprecia un aspecto

* Anestesióloga. Profesora Asistente de la Universidad Central de Venezuela. Coordinadora de Anestesia Obstétrica, Hospital Universitario de Caracas.

** Residente de segundo año del Postgrado de Anestesiología del Hospital Universitario de Caracas.

Recibido: 31-10-11.

Aceptado: 10-11-11.

musculoso, "hérculeo", y cursa con alteraciones en el valor de creatina-kinasa y anormalidades electromiográficas^{5,6}.

Las enfermedades musculares han sido relacionadas con episodios de hipertermia maligna, éste es un trastorno farmacogenético el cual conlleva a un abrupto incremento del calcio intracelular que produce un estado hipermetabólico, y se manifiesta como rigidez muscular, hipertermia y alteraciones ventilatorias y circulatorias que finalmente pueden provocar la muerte. Diversos desencadenantes han sido estudiados y se han propuesto protocolos para prevenir episodios de hipertermia maligna en pacientes susceptibles, el adecuado manejo anestésico es la clave para evitar tan temida complicación.

DESCRIPCION DEL CASO

Paciente femenino de 20 años, IIG IC, con diagnóstico de embarazo controlado de 38 semanas por FUR y miotonía congénita de Thomsen por antecedente diagnosticada a los 9 meses de vida por biopsia muscular, sin tratamiento. Ingresó el 04 -05-2011 al Servicio de Obstetrica del Hospital Universitario de Caracas. Refitió un embarazo previo en el año 2006, con cesárea de emergencia por sangrado del tercer trimestre bajo anestesia general sin complicaciones. Negó la presencia de enfermedades musculares en la familia.

Examen físico: Buenas condiciones generales, eupneica, afebril, hidratada. peso: 91 kg, talla: 1,56 m, IMC de 37 kg/m². Signos vitales: en bipedestación, TA: 136/58 mmHg, TAM: 92 mmHg y FC: 93 lpm; en decúbito, TA: 139/66, TAM: 99 mmHg y FC: 104l pm; FR: 18 rpm. Vía aérea: AB:

4 cm, Mallampati clase IV (Fig. 1), DTM: 8 cm, DEM: 15 cm, circunferencia cervical: 41 cm, dentadura sin alteraciones; se aprecia hipertrofia en músculos cérvicofaciales, con limitación acentuada para la movilización y extensión del cuello e hipertrofia de la musculatura submaxilar (Figura 2). Cardio-respiratorio: sin alteraciones. Neurológico: fuerza muscular 5/5, reflejos osteotendinosos II/IV y dificultad para la marcha. Columna: grado III con movilidad limitada (Fig. 3). Extremidades: con hipertrofia muscular a predominio en miembros superiores.

Exámenes de laboratorio: GB: 11 500/mm³, Neu: 70,9 %, Lin: 21,7 %, Mon: 6,4 %, Hb: 10, 8g/dL, Hto: 32,7 %, plaquetas: 267 000/ mm³; glicemia: 95 mg/dL, urea: 25mg/dL, creatinina: 0,52mg/dL, bilirrubina total 1,0 mg/dL, AST: 31 U/L, ALT: 23 U/L, LDH: 194 U/L, proteínas totales: 6,3g/dL, albúmina: 3,5 g/dL, CK: 698 U/L, CK-MB: 32 U/L, Na+: 137mmol/L, K+: 3,6 mmol/L, Cl- :105 mmol/L; PT: 9.9 seg, PTT: 32,1 seg.

Gasometría arterial en aire ambiente: pH: 7,45, PCO₂: 30 mmHg, PO₂: 81 mmHg, HCO₃: 20,9, EB: -2.4 y SATO₂: 96 %;

Espirometría dentro de límites normales y RX de tórax sin alteraciones.

Fue evaluada en la consulta preanestésica, se sugirió: técnica neuroaxial, seguir los protocolos de hipertermia maligna y vía aérea difícil predicha.

El día de la cirugía, se le cateterizaron dos vías periféricas calibres 20 G y 16 G respectivamente y se realizó una arteriotomía radial izquierda. Acto seguido se le administró medicación preanestésica con dexametasona 8mg, metoclopramida



Figura 1. Mallampati clase IV



Figura 2. Hipertrofia de los músculos cervicales y submaxilares.