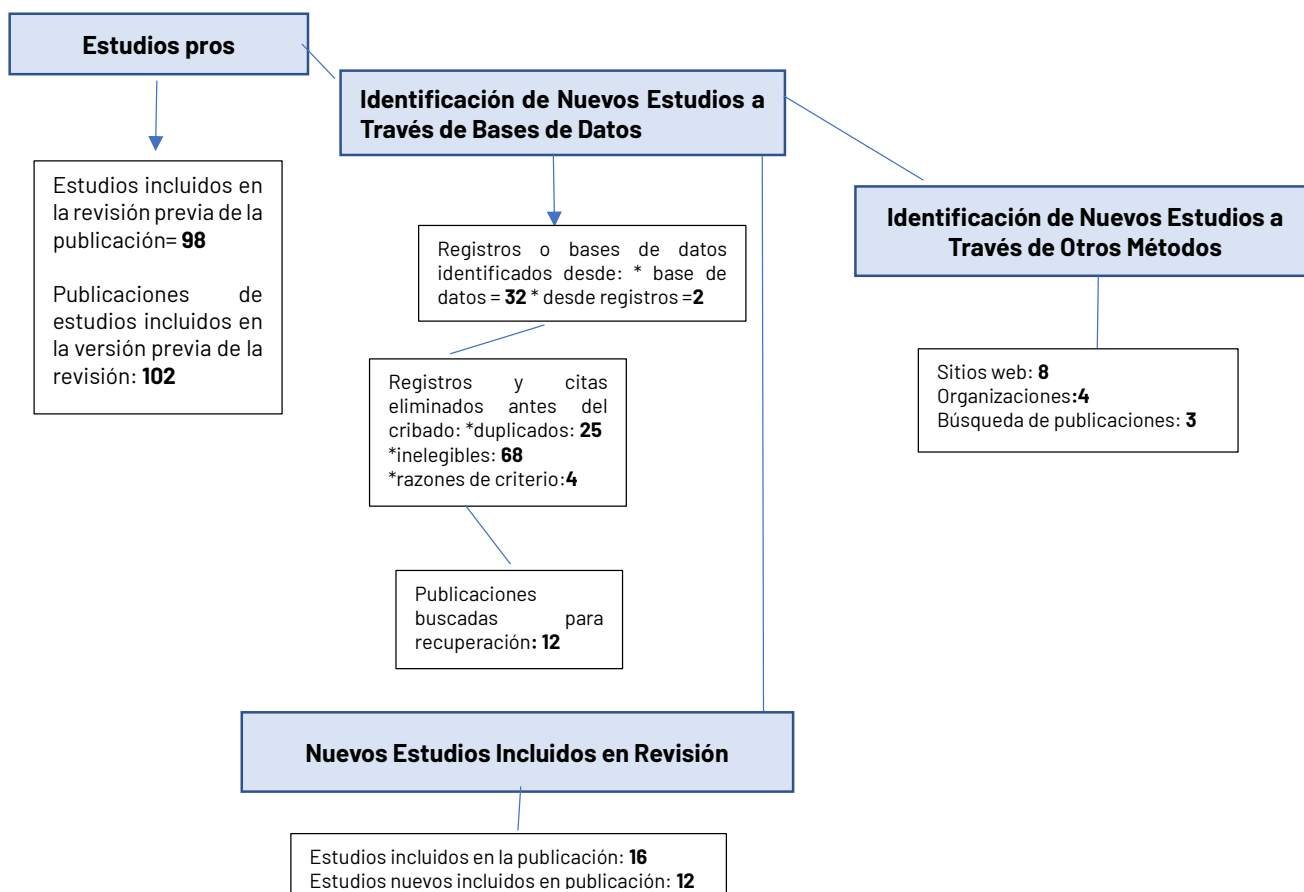


Andrés Eduardo Pérez Roa2

Alexandra Becerra Aré



Figura 1. Validación Prisma de búsqueda



Fuente: Elaboración propia de los autores para fines de este estudio

Europea de enfermedades raras 2005) (1). Cada enfermedad caracterizada como "rara"; en conjunto las enfermedades raras afectan entre el 4 y el 8% de la población en general (1). La mayoría afecta a la población pediátrica y se estima que el 30% de los niños no sobreviven más allá de los 5 años (1), se cree además que el 80% tienen una base genética (1), dichas enfermedades se encuentran clasificadas en los sistemas de Orphanet por lo que clasifica las enfermedades en múltiples categorías (19).

La secuenciación del genoma (GS) y el exoma (ES) han evidenciado ser de gran importancia en el diagnóstico de enfermedades raras pediátricas (1). El potencial diagnóstico y la accesibilidad en algunos centros clínicos de países desarrollados hacen que estas pruebas sean más accesibles como pruebas clínicas para la identificación de dichas enfermedades (1). La variedad genética (alélica y locus), la representación clínica variable (expresividad), la penetrancia incompleta, los modificadores genéticos y los factores ambientales pueden dificultar la obtención de un diagnóstico específico de una enfermedad rara (1).

### Perspectiva del acto preanestésico en la población pediátrica con diagnóstico de enfermedad rara

En la práctica clínica de la anestesia (y cuidados intensivos y terapéutica del dolor), un médico especialista promedio puede llevar a cabo entre 400 y 500 procedimientos anestésicos al año. De entre todos estos pacientes muy pocos tendrán una enfermedad rara, y precisamente por ello sería retador para cada galeno esta labor.

Dada la amplia variedad de presentaciones clínicas en el paciente pediátrico, la planificación preoperatoria es imprescindible para evitar procedimientos innecesarios. Las cirugías deben evaluarse y se debe garantizar que cumplan con los siguientes criterios: 1) potencialmente salvadora de vidas; 2) puede prevenir el deterioro rápido del paciente; 3) puede prevenir la discapacidad o disfunción permanente; o 4) la imposibilidad de realizar la cirugía puede conducir a una progresión metastásica o infecciosa (2).

### Valoración preanestésica

En caso de cirugías electivas, se dispone de mayor tiempo para poder definir si la condición del paciente es



<b>Papilomatosis</b>	Alto riesgo de sobreinfección
<b>La osteogénesis imperfecta (OI)</b>	cuello corto , esclera azul o gris , dentición defectuosa , coagulopatía enfermedad pulmonar restrictiva
<b>Coagulopatía por deficiencia de factor X</b>	Sangrados inesperados
<b>Síndrome de platipnea-ortodeoxia</b>	de hipoxemia posicional y disnea en la posición vertical , pero pueden tener saturaciones de oxígeno normal en posición acostado
<b>Feocromocitomas y paragangliomas</b>	liberan grandes cantidades durante la presencia del tumor y posterior a la resección se disminuyen lo que durante la fase perioperatoria y pos-operatoria cambiante hace que se produzcan efectos secundarias como arritmias , crisis hipertensivas ,
<b>Mucopolisacáridos</b>	Deformidades en vías aéreas
<b>Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A (MEN2A)</b>	hipotensión
<b>Parálisis supranuclear progresiva</b>	disfunción óculo motora, inestabilidad postural, acinesia ,disartria y disfagia
<b>Síndrome de Joubert</b>	Hipotonía muscular y ataxia
<b>Síndrome de Eisenmenger</b>	Cardiopatías y arritmias intraoperatorias alta prevalencia de tromboembolismos
<b>Enfermedad de Rosai -Dorffman</b>	Afecciones generalizadas del sistema nervioso central
<b>Fibromatosis</b>	Distrofias musculares del patrón respiratorio

**Fuente:** Elaboración propia de los autores para fines de este estudio

## Lo usual en las enfermedades raras durante la Anestesia. en el paciente adulto y en el infante

### Síndrome de Rett

El síndrome de Rett (RTT) es un trastorno genético poco común, es un trastorno mental que aparece en la infancia casi exclusivamente en mujeres y se identifica por un periodo inicial de crecimiento y desarrollo normal, seguido de pérdida progresiva de las habilidades motoras adquiridas, habilidades lingüísticas y desarrolladas, apariencia de movimientos repetitivos de la mano , convulsiones y discapacidad intelectual (3). Los pacientes con RTT representan alteraciones relacionadas con los músculos, control respiratorio anormal, disfunciones autonómicas, así como sensibilidades a los fármacos sedantes como anestésicos volátiles, dificultad de las vías respiratorias y gastroesofágicas(3). Por lo que dichas intervenciones en estos pacientes propone un gran desafío, realizar una adecuada valoración perioperatoria es fundamental ya que esto conlleva a prevenir o intervenir a tiempo posibles complicaciones , se reportó en la literatura un caso de una mujer de 23 años quien requirió anestesia general para manejo de caries paciente compleja dado por diagnóstico de epilepsia , escoliosis dorsal marcada y postración en

cama (3), con alteraciones en la mandíbula en quien se implementó una valoración preanestésica adecuada incluyendo radiografía de tórax , química sanguínea, electrocardiograma y examen físico completo (3).

Se empleo un plan anestésico con sevoflurano, rocuronio, infusión de remifentanilo, con requerimiento de entubación nasotraqueal por alteraciones morfológicas de la mandíbula, lidocaína con epinefrina para anestesia de infiltración intraoral, con administración de sugammadex antes de la extubación , con un resultado satisfactorio de procedimiento (3). Como complicaciones secundarias se reportó picos febriles y disminución de la saturación de oxígeno dando a lugar a neumonía (3), por lo que en los siguientes planes anestésicos se incluyó el uso de desflurano como anestésico de mantenimiento ,retardo en el inicio de la vía oral y cambios posturales reduciendo de esta forma significativa las complicaciones posoperatorias (3).

### Síndrome de moebius

El síndrome de Moebius es un raro trastorno que involucra el control de nervios de la cara y ojos (4,5) caracterizado por parálisis nerviosas faciales (VII) y abducens (VI) unilaterales, bilaterales simétricas



en la producción , privando de esta manera que los músculos se vuelvan más sensibles al daño(8).

La afectación cardíaca en la DMD se caracteriza por el desarrollo de una miocardiopatía dilatada progresiva ,que genera una insuficiencia cardíaca congestiva, insuficiencia cardíaca , anomalías de la conducción , arritmias ventriculares o supraventriculares lo que conllevan a riesgo de muerte súbita temprana (8).

### Trastornos frágiles del espectro X

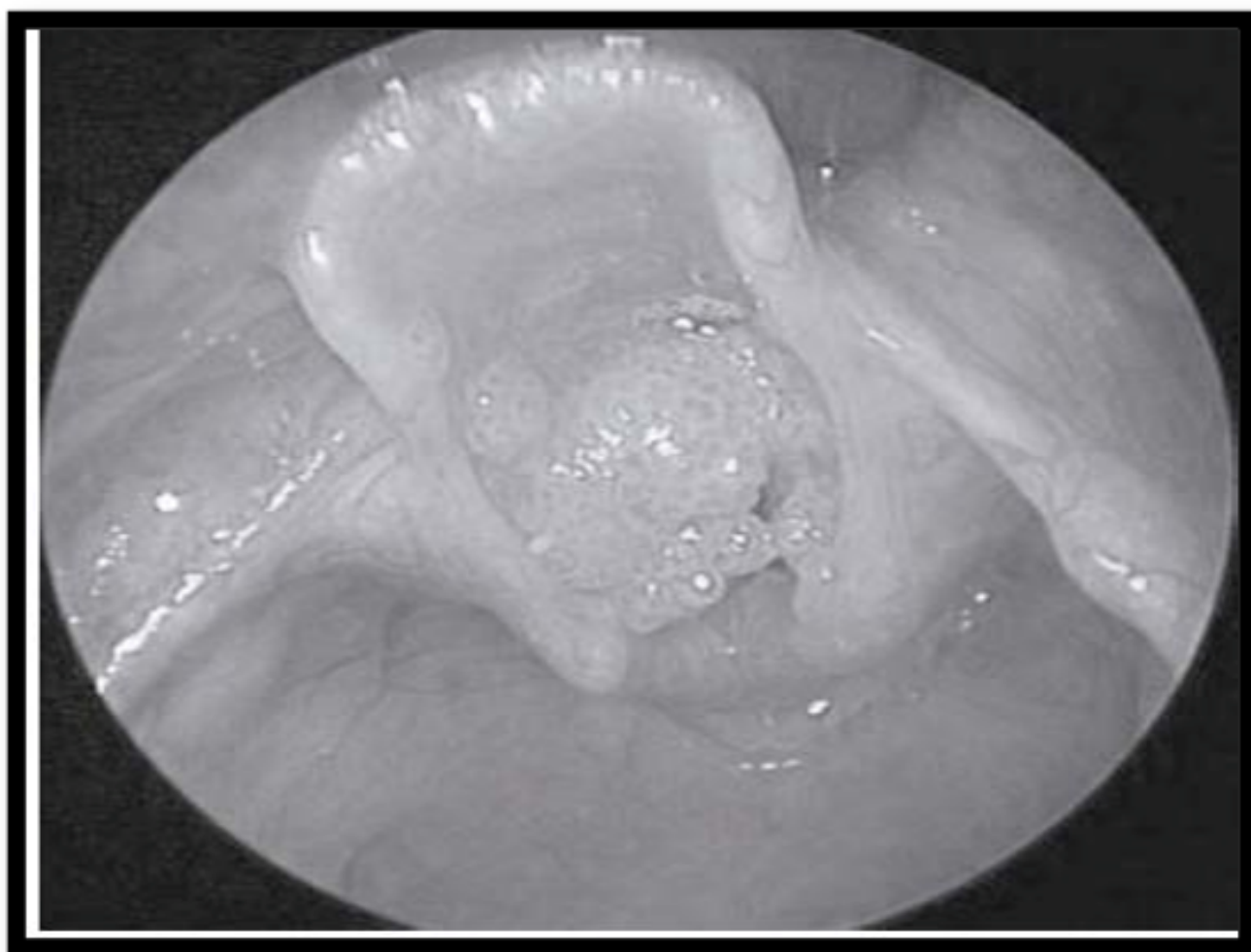
La mutación x frágil se caracteriza por una alteración de expansión en el gen de frágil retraso mental x1 , que conduce a una toxicidad del ARN a nivel celular (9).Esto genera que pacientes con premutación sean susceptibles a las toxinas ambientales , que podrían verse reflejado en ataxias y pérdida de memoria (9). Algunos reportes de casos han evidenciado que el uso de anestésicos podría reaccionar como toxinas potencialmente productoras de efectos secundarios

en estos pacientes (9).

### Síndrome de Potocki-Lupski

El Síndrome de *Potocki-Lupski* (PTLS) es una enfermedad cromosómica rara con una incidencia estimada de 1/25.000 , es causada por la duplicación de un pequeño segmento del cromosoma 17 (17p11.2) (10) , la presentación clínica incluye hipotonía , falta de crecimiento , disfagia orofaríngeo , retardo en el desarrollo y anomalías del comportamiento , además de cardiomiopatías congénitas , apnea del sueño y características dismórficas que se deben tener presente el manejo preanestésico (10) .Revisando la literatura se encontró un reporte de caso de una niña de 4 años quien se sometió a cirugía general de extropía (10). En la evaluación perioperatoria evidenciaron micrognatia , ligera disminución del tono muscular y retardo en el desarrollo neuromuscular, el habla y la cognición, en cuanto a los exámenes

Figura 3. Papilomatosis laríngea



**Fuente:** Tomada con fines académicos Ríos C, Rosio M. Manejo anestésico de paciente pediátrico con obstrucción severa de vía aérea causada por Papilomatosis. Gac médica bolív [Internet]. 2018 [cited 2023 Apr 27];41(1):67-70





## Coagulopatía por deficiencia de factor X

La coagulopatía por deficiencia del factor X es una de las enfermedades más raras (13) el factor X es una glucoproteína plasmática dependiente de la vitamina K sintetizada en el hígado, y desempeña un papel esencial en la cascada de coagulación, ya que se activa ya sea por la vía extrínseca (Factor FVIIa de tejido), o por la vía intrínseca (FXIa y FVIIIa), y es la primera enzima en la vía común de la formación de trombina(13).Se encontró en la literatura un reporte de caso de una mujer de 26 años de edad con deficiencia del factor X de coagulación en donde se planteó resección de neoplasia ovárica , examen físico y pruebas de laboratorio fueron normales excepto sus tiempos de coagulación por lo que fue fundamental establecer dentro del plan quirúrgico la administración de plasma fresco congelado antes de la inducción de anestesia y ácido tranexámico, la pérdida de sangre fue escasa dado al remplazo de factor X por plasma fresco congelado , lo que contribuyó a minimización de riesgos , control de la homeostasia , y disminución de estancia en cuidados intensivos (13).

## Síndrome de platipnea-ortodeoxia

El síndrome de platipnea-ortodeoxia (POS )es una condición rara de hipoxemia posicional y disnea en la posición vertical , pero pueden tener saturaciones de oxígeno normal en posición acostado (14),se encontró en la literatura un reporte de caso de un paciente de 70 años de edad quien fue llevado a prostatectomía radical , con evidencia de disminución de la saturación de oxígeno posterior a la inducción anestésica (14) después de múltiples estudio se evidencio que el paciente presentaba foramen oval de patente , una de las causas del síndrome de POS ,por lo que se establece la importancia en este grupo de pacientes incluir en la valoración perioperatoria la búsqueda de falta de aire en la posición vertical y acostada (14).

A lo largo de este artículo hemos hablado de la importancia de la valoración preanestésica en todos los pacientes sometidos a procedimientos , así mismo la importancia de establecer individualmente un plan anestésico específico para cada paciente , de esta manera también es primordial la elección de los anestésicos a utilizar. Los anestésicos volátiles se utilizan ampliamente en la medicina ,son seguros , la hipersensibilidad y toxicidad pueden ocurrir en casos raros como en ciertos trastornos mitocondriales como el síndrome de *leigh* (15) ,en donde se debe tener especial cuidado.

Las técnicas anestésicas regionales se han vuelto un pilar fundamental en el manejo de pacientes con enfermedades raras , dado a que ayuda a la modulación del dolor , disminuyen el riesgo de depresión respiratoria y la hipoxemia ,como es el caso de los pacientes con células falciformes(16) en donde el pilar de manejo de

dichos pacientes con los opioides; por lo que utilizar bloqueos neuro axiales puede ser una buena alternativa de manejo anestésico. Un examen físico y una revisión detallada de los sistemas son fundamentales en la evolución preanestésica , las enfermedades dermatológicas como por ejemplo la epidermólisis bullosa(17) también es un desafío complejo por lo que se debe realizar una extubación traqueal despierta para prevenir de esta forma la aparición de nuevas ampollas y sangrado de la vía aérea.

## Feocromocitomas y paragangliomas

Los feocromocitomas son tumores neuroendocrinos raros que secretan catecolaminas derivadas de células cromafinas de la medula suprarrenal (18), los paragangliomas son tumores extrarrenales que se originan en células ganglionares simpáticas y parasimpáticas (18).Las catecolaminas como la epinefrina , la norepinefrina , y la dopamina son sintetizadas y secretadas a partir de todos los feocromocitomas y paragangliomas (18) , las cuales se liberan grandes cantidades durante la presencia del tumor y posterior a la resección se disminuyen lo que durante la fase perioperatoria y posoperatoria cambiante hace que se produzcan efectos secundarios como arritmias , crisis hipertensivas , ansiedad , estreñimiento , sudoración ,por lo que además de la implementación de una anestesia adecuada se debe además optimizar el manejo con vasoactivos (18,21).

## Mucopolisacaridosas

La Mucopolisacaridosas son un grupo de enfermedades metabólicas hereditarias raras causadas por la deficiencia de enzimas para degradar glucosaminoglicanos en el lisosoma con afectación progresiva que conlleva a un daño multiorgánico (20).A medida que la enfermedad progresa avanza la afectación de órganos por lo que son necesarias múltiples intervenciones para tratar problemas de oídos , garganta, nariz , malformaciones esqueléticas , articulares hernias , hidrocefalia y malformaciones valvulares (20).Por lo anterior se ha logrado establecer mediante reporte de casos la mayor incidencia de morbimortalidad perioperatoria asociada a esta patología se da en los niños(20)se encontró un reporte caso de 19 pacientes quienes fueron sometidos a 2 procedimientos quirúrgicos con vías aéreas difíciles dado por la anatomía y fisiología pulmonar en este tipo de pacientes por lo que conlleva a una valoración preanestésica exhaustiva que logre identificar aquellos factores de riesgo y de esta forma aplicar técnicas de intubación con equipos que faciliten estos accesos.

## Neoplasia endocrina múltiple tipo 2A (MEN2A)

La neoplasia endocrina múltiple 2A (MEN2A) es un síndrome raro que se presenta como carcinoma medular de tiroides , feocromocitoma e hiperparatiroidismo



rápida (26).

### Mucopolisacaradosis

La mucopolisacáridos es un grupo de enfermedades raras de almacenamiento lisosomal hereditarias que resultan de defectos en las enzimas lisosomales hereditarias involucradas en. La degradación de mucopolisacáridos (27).La anestesia en este tipo de casos es compleja y más aun es el aseguramiento de las vías aéreas debido a sus múltiples deformidades de las vías aéreas superiores y a la disfunción cardiaca (27).

### Acto anestésico riesgoso del adulto con enfermedad huérfana

#### Síndrome de Nicolaidis-Baraitser

El Síndrome de *Nicolaidis-Baraitser* se caracteriza por mutaciones en el gen SMRCA2, que afecta la remodelación de la cromatina y conduce a una amplia gama de síntomas que incluyen microcefalia, rasgos faciales distintos, convulsiones recurrentes y retraso mental grave(28).Se encontró el reporte de caso de un bebe de 22 meses que fue llevado a cirugía electiva de paladar hendido(28), en su valoración preanestésica se evidencio cara estrecha , boca muy pequeña , y retardo en el desarrollo(28), la premedicación estuvo a cargo de midazolam, gotas de oximetazolina nasal para facilitar la respiración nasal, la anestesia general estuvo a cargo de isoflurano , la entubación fue realizada con video laringoscopia sin complicaciones , profundización de la anestesia con fentanilo y relajación muscular con rocuronio(28).Los anestésicos volátiles están relacionados con la causa de una relajación muscular leve, por lo que esto podría conducir a complicaciones a complicaciones en caso de pacientes con deterioro

del tono muscular(28).

### EL síndrome de Fahr

El síndrome de *Fahr* es un trastorno neurológico, psiquiátrico caracterizado por calcificaciones cerebrales bilaterales cuando se encuentra una causa secundaria de la calcificación que puede deberse a enfermedades (29).Se evaluó el manejo anestésico en un reporte de caso de un paciente de 53 años con indicación de laminectomía debido a la osificación torácica del ligamento longitudinal anterior (29), como hallazgo importante en la valoración preanestésica se reportó alteración en los niveles séricos del calcio que fueron corregidos previo a la cirugía , la anestesia general estuvo a cargo de propofol y sevoflurano en el aire y oxígeno con remifentanilo , rocuronio como relajante muscular con entubación exitosa de la vía aérea , no se reportan complicaciones (29).

### Síndrome de Koolen-de Vries

El síndrome de *Koolen de Vries* es una enfermedad causada por la microdelección de 17q21 .31, incluyen hipotonía, retardo en el desarrollo, hipotonía, discapacidad intelectual moderada y dismorfismo (30).El informe de caso reporta un niño de 21 meses en quien planeaban realizarle orquidopexia bajo anestesia general, tenía una discapacidad intelectual, dimorfismo facial característico , traqueo/laringomalacia, foramen oval de patente y criptoorquidismo (30), debido a la condición compleja del paciente optaron por una reducción de opioide de acción prolongada , mantener respiración espontanea , realizar un bloqueo caudal y entubación endotraqueal , posterior a la intervención se reportó como complicación espasmo laríngeo leve e hipoxia , resolviéndolo de forma inmediata con la posición

**Tabla 4:** Enfermedades huérfanas del adulto y salvedades antes de la anestesia.

Patología	Condición relevante
<b>Síndrome de Nicolaidis-Baraitser</b>	Valoración preanestésica se evidencio cara estrecha , boca muy pequeña , y retardo en el desarrollo
<b>EL síndrome de Fahr</b>	Como hallazgo importante en la valoración preanestésica se reportó alteración en los niveles séricos del calcio
<b>Síndrome de Koolen-de Vries</b>	Puede coexistir con mantener respiración espontanea
<b>Deficiencia de carnitina</b>	Examen preanestésico en dichos pacientes debe incluir electrocardiograma , ecocardiografía , glucosa en sangre , carnitina , creatina quinasa y transaminasa sérica (31), teniendo como objetivo principal la optimización de la glucosa

**Fuente:** Elaboración propia de los autores, para fines de este estudio



**Tabla 5:** Análisis de factores de riesgo de estancia hospitalaria más prolongada después de procedimientos FESS.

	<b>Estancia hospitalaria &lt; 2 días n = 130</b>	<b>&gt;= 2 días n = 62</b>	<b>O</b>	<b>IC del 95%</b>	<b>valor p</b>
Edad	15.01+/- 5.15	17,32+/- 6,04	1.08	1,03-1,14	0.008
Género	hombre 64 (49,23%) mujer 66 (50,77%)	masculino 28 (45,16%) femenino 34 (54,84%)	0,85	0,46-1,56	0,598
Peso	49,57+/- 15,01	50,33 +/- 14,17	1.004	0,98-1,02	0,737
IMC	20.00 (18.18, 22.50)	19.00 (16.50, 21.00)	0,887	0,80-0,99	0.026
tipo FESS	limitado 70 (53,85%) complejo 60 (46,15%)	limitado 28 (45,16%) complejo 34 (54,84%)	0,71	0,38-1,30	0.261
COMO UN	Clase I 0 (0%)	Clase I (0%)	1,87	0,96-3,67	0.067
	Clase II 47 (36,15%)	Clase II 15 (24,19%)			
	Clase III 83 (63,85%)	Clase III 46 (74,19%)			
	Clase IV (0%)	Clase IV (1,61%)			
Pre-%FVC	101,0 (91,0, 110,0)	84,0 (63,75, 101,5)	0,96	0,94-0,97	<0,001
Pre-%FEV1	94,0 (81,75, 109,0)	73,50 (45,75, 93,8)	0,97	0,95-0,98	< 0,001
Pre-%FEV1/FVC	88,0 (83,0, 95,0)	84,0 (72,0, 92,3)	0,95	0,93-0,98	< 0,001
Antes del %FEF25-75	82,0 (61,0, 105,0)	51,5 (21,0, 81,0)	0,98	0,96-0,98	< 0,001
Post-%FVC	98,5 (87,8, 111,0)	84,0 (60,8, 98,5)	0,96	0,94-0,98	< 0,001
Post-%FEV1	94,0 (80,0, 106,0)	75,0 (42,0, 93,3)	0,97	0,96-0,98	< 0,001
Post-%FEV1/FVC	88,0 (82,0, 95,0)	85,0 (69,8, 91,0)	0,96	0,94-0,99	0.002
Después del %FEF25-75	83,0 (55,8, 104,0)	55,0 (22,8, 84,0)	0,98	0,97-0,99	< 0,001
Genético	Homocigotos 37 (28,46%)	Homocigotos 17 (27,42%)	1.02	0,47-2,20	0.969
	Heterocigotos 45 (34,62%)	Heterocigotos 21 (33,87%)			
	Desconocido 48 (36,92%)	Desconocido 24 (38,71%)			
Complicaciones no respiratorias de la FQ	1 (1, 2)	2 (1, 2)	1.11	0,77-1,58	0,58
Número de complicaciones no respiratorias de la FQ	0-23 (17,69%)	0-11 (17,74%)			
	1 a 50 (38,46%)	1 a 19 (30,63%)			
	2-48 (36,92%)	2-28 (45,16%)			
	3 a 9 (6,92%)	3-4 (4,84%)			
Sinusitis crónica	83 (63,36%)	40 (64,52%)	1.03	0,55-1,94	0.928
insuficiencia pancreática	78 (59,54%)	41 (66,13%)	1.3	0,69-2,44	0.414
Enfermedad del hígado	12 (9,16%)	6 (9,68%)	1.05	0,38-2,95	0.921

**Fuente:** Tomado de Manzor M, Asztalos G, Yuki K. El papel de la prueba de función pulmonar en el tratamiento perioperatorio de pacientes con fibrosis quística. Medicina traslacional perioperatoria y del dolor. 2022;9(2):438



específico. Aunque el uso de sugamadex en pacientes con trastornos neuromusculares no se ha establecido completamente y su papel en pacientes con distrofias y cardiomiopatía dilatada no está completamente conocido, se ha reportado su uso en

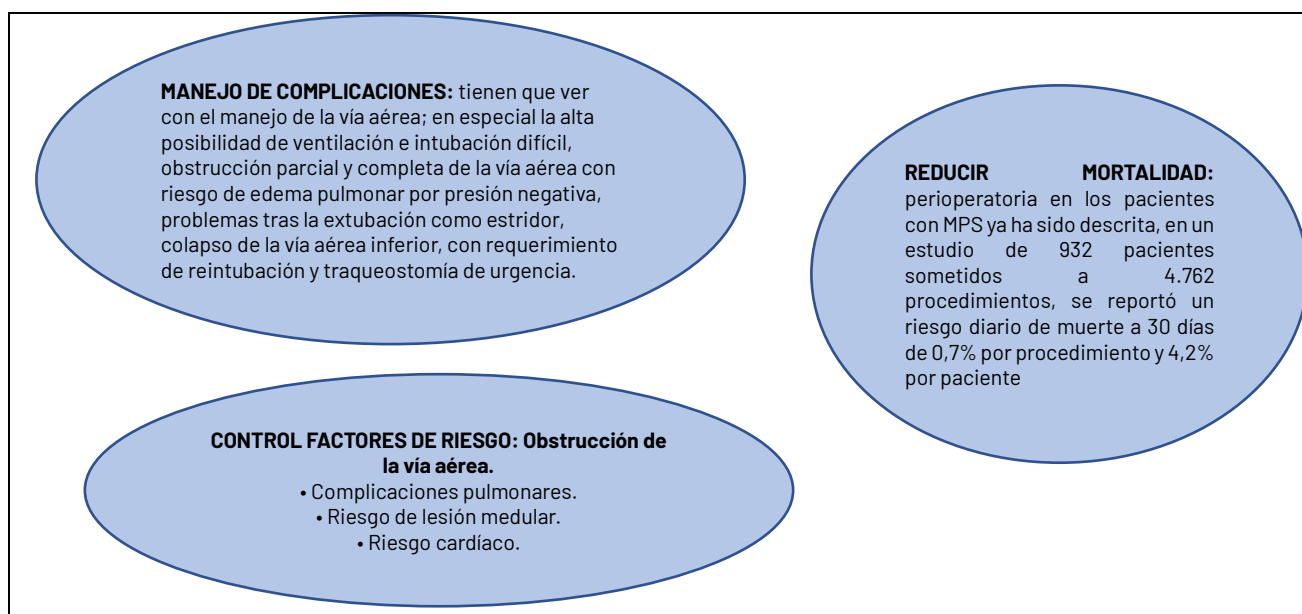
pacientes con distrofias y cardiomiopatía dilatada; a una dosis de 4mg/kg (dosis descrita para adultos) con recuperación del 100% de la función neuromuscular con mínimos eventos adversos cardiovasculares. Por el contrario, la neostigmina puede desencadenar

**Tabla 6:** Alarmas en el manejo anestésico y perioperatorio del paciente con DM

ALERTA 1	ALERTA 2	ALERTA 3	ALERTA 4	ALERTA 5	ALERTA 6	ALERTA 7	ALERTA 8
Contraindicación absoluta para recibir relajantes musculares despolarizantes como la succinilcolina y se debe tener precaución con el uso de anestésicos inhalados que pueden desencadenar crisis de rabdomiólisis y la función cardíaca	Los anestésicos inhalados pueden ser usados con precaución en niños con distrofias y se debe monitorizar los niveles de potasio, los niveles de creatinquinasa prequirúrgicos y la función cardíaca	Los pacientes con distrofias musculares deben tener una recuperación anestésica en unidades de vigilancia intensiva especialmente en pacientes sintomáticos y garantizar buena analgesia porque disminuye las alteraciones respiratorias coexistentes	Si existe depresión respiratoria tras la reversión de la relajación neuromuscular se debe considerar posponer la extubación 24 a 48 horas después, o considerar el uso de ventilación mecánica no invasiva	Los antiinflamatorios no esteroideos (AINES) se deben utilizar con precaución porque también pueden desencadenar crisis de rabdomiólisis.	Los pacientes con distrofia muscular tienen alto riesgo de apnea y muerte tras la extubación en las 24 horas posteriores a la cirugía	Para la extubación se recomienda hacerlo con el paciente despierto y si fue necesario utilizar relajantes musculares no despolarizantes se debe garantizar su reversión completa para evitar la relajación residual.	Independiente del agente anestésico que se utilice, los pacientes con distrofias tienen un riesgo elevado de complicaciones como: falla respiratoria, rabdomiólisis, arritmias, paro cardíaco y reacciones parecidas a la hipertermia maligna que necesitan un tratamiento sintomático agudo, pero que no resuelven con dantrolene

**Fuente:** Tomado modificado y adaptado de 42. Echeverry-Marín PC, Bustamante-Vega ÁM. Implicaciones anestésicas de las distrofias musculares. Colomb J Anesthesiol [Internet]. 2018 [citado 13 de agosto de 2023];46(3):228-39. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es)

**Figura 7:** Desafíos anestésicos



**Fuente:** Tomado de Echeverry-Marín PC, Bustamante-Vega ÁM. Implicaciones anestésicas de las distrofias musculares. Colomb J Anesthesiol [Internet]. 2018 [citado 13 de agosto de 2023];46(3):228-39. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es)





**Tabla 6:** Desglosando el acto anestésico como tal.

Manejo Vía Aérea	Inducción, Mantenimiento Y Manejo Intraoperatorio	Cuidados Posoperatorios	Crucial
<p>*Disponer de máscaras faciales de todos los tamaños y formas. También tener a la mano dispositivos avanzados, incluyendo una variedad de máscaras laríngeas, tubos endotraqueales, hojas de laringoscopia, fibrobroncoscopio, video laringoscopios e incluso un cirujano listo para realizar una traqueotomía de emergencia. La laringoscopia directa para la intubación orotraqueal despierta será difícil. La manipulación de la vía aérea es mucho más fácil de realizar en pacientes con ventilación espontánea profundamente sedados.</p> <p>*Como se ha mencionado anteriormente, la subluxación atlantoaxial secundaria a la hipoplasia/displasia odontoidea y la compresión del tronco del encéfalo y médula espinal puede ocurrir durante la hiperextensión cervical y la inducción e intubación debe realizarse usando estabilización en línea sin movimientos cervicales. Debido a que los depósitos hacen que sea extremadamente difícil palpar la tráquea, no se recomienda el uso de la intubación traqueal retrograda guiada por catéter ni la cricotiroidotomía. La intubación nasotraqueal y la traqueostomía a ciegas conllevan riesgos significativos y se recomiendan solo en situaciones de emergencia</p>	<p>*Se prefiere anestesia general en los pacientes y no cooperadores con MPS y que sea dada por un anestesiólogo pediátrico en un centro de experiencia en estas patologías, en caso contrario y si es posible la anestesia local es preferible. Se debe planear un plan A y tener un plan B de rescate para el abordaje de la vía aérea. Cuidado especial debe tenerse con la sedación ya sea intravenosa o inhalada ya que puede precipitar y exacerbar la obstrucción de la vía aérea. La ketamina puede mantener permeable la vía aérea y la ventilación espontánea y permitir la intubación con fibrobroncoscopia. Técnicas de inducción inhalatoria preservando la ventilación espontánea también han sido usadas exitosamente</p> <p>*Los relajantes musculares deben evitarse hasta que se logre la intubación. Los pacientes con MPS parecen no estar en mayor riesgo de hipertermia maligna. El mantenimiento anestésico se realiza usualmente balanceado con remifentaniilo. En caso de que sea necesario el uso de relajantes musculares, se prefiere un relajante muscular no despolarizante de acción corta a intermedia con la disponibilidad de agentes para revertir, aunque la neostigmina nos traerá problemas adicionales con el aumento de las secreciones que pueden llegar a ser difíciles en el posoperatorio</p>	<p>*La extubación debe ser cuidadosamente planeada. Un intercambiador de tubo disponible para permitir la reintubación en caso de ser necesario es de gran ayuda, esto sirve como un dispositivo puente, cuando la extubación exitosa es incierta; sin embargo, su uso puede promover la obstrucción y la irritación de las vías respiratorias en una vía aérea ya severamente estrecha</p> <p>*. La extubación debe realizarse cuando el paciente este completamente despierto, tose vigorosamente y tiene un patrón respiratorio regular. Es mejor que sean extubado tan pronto termine el procedimiento quirúrgico, esto reduce el edema y permite la valoración del estado neurológico. Cuando se realizan cirugías de la columna cervical o de corrección de escoliosis, el paciente permanece en un período prolongado de tiempo en prono conduciendo a edema de la mucosa oral y la lengua, causando dificultad respiratoria tras la extubación particularmente en pacientes con MPS IV y VI. El uso de una crema bucal con esteroides ayuda a reducir la inflamación. En caso de que se requiera la intubación por varios días, previo a la extubación debe hacerse una fibrobroncoscopia para evaluar la presencia de coágulos, detritos o edema laríngeo, así como también hacer un test de fugas.</p>	<p>*El posoperatorio se recomienda en una unidad de monitoreo estricto de signos vitales y de los parámetros de oxigenación con equipos de vía aérea rápidamente disponibles en caso de emergencias</p>

**Fuente:** Tomada con fines académicos de la 43. Enfoque anestésico en pacientes con Mucopolisacaridosas [Internet]. Revista Chilena de Anestesia. Sociedad de Anestesiología de Chile; 2023 [citado 13 de agosto de 2023]. Disponible en: <https://revistachileneanestesia.cl/revchilanestv53n1-05/>



- con feocromocitoma y paraganglioma. *Cancers (Basel)* [Internet]. 2019 [citado 2023 abr 27];11(7):936. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2072-6694/11/7/936>
19. van Karnebeek CDM, Beumer D, Pawliuk C, Goetz H, Mostafavi S, Andrews G, et al. Un novedoso sistema de clasificación para informes de investigación sobre enfermedades genéticas raras y progresivas. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2019;61(10):1208-13. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1111/dmcn.14180>
  20. Machado A, Rodrigues D, Ferreira A, Dias J, Santos P. Manejo anestésico en pacientes con mucopolisacaridosis: experiencia clínica en un hospital terciario. *Cureus* [Internet]. 2022 [citado 2023 abr 27];14(7). Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/104462-anaesthetic-management-in-mucopolysaccharidoses-patients-clinical-experience-in-a-tertiary-hospital#!/>
  21. Li Y, Jin D, Shen L, Huang Y. Anesthesia and outcome of 33 surgeries in 24 patients with multiple endocrine neoplasia type 2A (MEN2A): experience of a national rare disease center. *Front Endocrinol (Lausanne)* [Internet]. 2022;13. Available from: <http://dx.doi.org/10.3389/fendo.2022.905963>
  22. Tonan M, Egi M, Furushima N, Mizobuchi S. A case of spinal anesthesia in a patient with progressive supranuclear palsy. *JA Clin Rep* [Internet]. 2018;4(1). Available from: <https://jaclinicalreports.springeropen.com/articles/10.1186/s40981-018-0149-2>
  23. Kloka J, Blum LV, Piekarski F, Zacharowski K, Raimann FJ. Total intravenous anesthesia in a patient with Joubert syndrome for ENT surgery: a case report and mini review of the literature [Internet]. *Am J Case Rep*. 2020 [cited 2023 Apr 27]. Available from: <https://amjcaserep.com/abstract/full/idArt/923018>
  24. Calais R, Machado N, Branquinho J, Figueiredo E, Pereira C, Guedes A. The anesthetic complexity of Eisenmenger syndrome: a clinical case. *Cureus* [Internet]. 2023 [cited 2023 Apr 27];16(2). Available from: <https://www.cureus.com/articles/230096-the-anesthetic-complexity-of-eisenmenger-syndrome-a-clinical-case#!/>
  25. Zhang X, Zhou X, Liu H, Li D, Liu S, Lu Y. Successful management of anesthesia with inhalation anesthesia in Rosai-Dorfman disease: a case report. *J Int Med Res* [Internet]. 2023;51(8). Available from: <http://dx.doi.org/10.1177/03000605231195161>
  26. Segal S, Khanna AK. Anesthetic management of a patient with juvenile hyaline fibromatosis: a case report written with the assistance of the large language model ChatGPT. *Cureus* [Internet]. 2023 [cited 2023 Apr 27];15(3). Available from: <https://www.cureus.com/articles/143353-anesthetic-management-of-a-patient-with-juvenile-hyaline-fibromatosis-a-case-report-written-with-the-assistance-of-the-large-language-model-chatgpt#!/>
  27. Tsuchiya M, Terai H, Mizutani K, Funai Y, Tanaka K, Yamada T, et al. General anesthesia management for adult mucopolysaccharidosis patients undergoing major spine surgery. *Med Princ Pract* [Internet]. 2019 [cited 2023 Apr 27];28(6):581-5. Available from: <https://karger.com/mpp/article/28/6/581/207251/General-Anesthesia-Management-for-Adult>
  28. Goehring M, Choorapokayil S, Zacharowski K, Messroghli L. Anesthesia and orphan disease: management of a case of Nicolaides-Baraitser syndrome undergoing cleft palate surgery. *BMC Anesthesiol* [Internet]. 2021;21(1). Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s12871-021-01380-z>
  29. Park S, Jee D-L, Kim H. General anesthesia for a patient with Fahr's syndrome: a case report. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 2019 [cited 2023 Apr 27];98(17). Available from: [https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2019/04260/general\\_anesthesia\\_for\\_patient\\_with\\_fahr\\_s.85.as](https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2019/04260/general_anesthesia_for_patient_with_fahr_s.85.as)
  30. Zhao Y, Zuo Y. Anesthesia management for a child with Koolen-de Vries syndrome: a case report. *BMC Anesthesiol* [Internet]. 2023;24(1). Available from: <http://dx.doi.org/10.1186/s12871-024-02508-7>
  31. Yu HK, Ok SH, Kim S, Sohn JT. Anesthetic management of patients with carnitine deficiency or a defect in the  $\beta$ -oxidation pathway of fatty acids: a narrative review. *Medicine (Baltimore)* [Internet]. 2022 [cited 2023 Apr 27];101(7). [https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2022/02180/anesthetic\\_management\\_of\\_patients\\_with\\_carnitine.26.aspx](https://journals.lww.com/md-journal/fulltext/2022/02180/anesthetic_management_of_patients_with_carnitine.26.aspx)
  32. Hoppe K, Reyher C, Jurkat-Rott K, et al. Distrofia miotónica 1 y 2 [Internet]. 2014 [cited 2017 Feb 6]. Available from: [http://www.orphananesthesia.eu/en/component/docman/doc\\_download/186-distrofia-miotonica-1-y-2.html](http://www.orphananesthesia.eu/en/component/docman/doc_download/186-distrofia-miotonica-1-y-2.html)
  33. Jimenez N, Linston D. Distrofia muscular congénita por deficiencia de merosina [Internet]. 2013 [cited 2017 Feb 6]. Available from: [http://www.orphananesthesia.eu/en/component/docman/doc\\_download/132-distrofia-muscular-congenita-por-deficiencia-de-merosina.html](http://www.orphananesthesia.eu/en/component/docman/doc_download/132-distrofia-muscular-congenita-por-deficiencia-de-merosina.html)
  34. Munster T. Distrofia muscular de Duchenne [Internet]. 2011 [cited 2017 Feb 6]. Available from: [http://www.orphananesthesia.eu/en/component/docman/doc\\_download/131-distrofia-muscular-de-duchenne.html](http://www.orphananesthesia.eu/en/component/docman/doc_download/131-distrofia-muscular-de-duchenne.html)
  35. De Boer HD, Van Esmond J, Booij L, et al. Reversal of rocuronium-induced profound neuromuscular block by sugammadex in Duchenne muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth*. 2009;19:1226-1228.
  36. Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Malignant hyperthermia and muscular dystrophies. *Anesth Analg*. 2009;109:1043-1048.
  37. Hayes J, Veyckemans F, Bissonnette B. Duchenne muscular dystrophy: an old anesthesia problem revisited. *Paediatr Anaesth*. 2008;18:100-106.
  38. Cheuk DK, Wong V, Wraige E, et al. Surgery for scoliosis in Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev*. 2007;(1)
  39. Segura LG, Lorenz JD, Weingarten TN, et al. Anesthesia and Duchenne or Becker muscular dystrophy: review of 117 anesthetic exposures. *Paediatr Anaesth*. 2013;23:855-864.
  40. Driessen JJ. Neuromuscular and mitochondrial disorders: what is relevant to the anaesthesiologist? *Curr Opin Anaesthesiol*. 2008;21:350.
  41. Shimauchi T, Yamaura K, Sugibe S, et al. Usefulness of sugammadex in a patient with Becker muscular dystrophy and dilated cardiomyopathy. *Acta Anaesthesiol Taiwan*. 2014;52:146-148.
  42. Echeverry-Marín PC, Bustamante-Vega ÁM. Implicaciones anestésicas de las distrofias musculares. *Colomb J Anesthesiol* [Internet]. 2018 [citado 13 de agosto de 2023];46(3):228-39. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-33472018000300228&lng=en&nrm=iso&tlng=es)
  43. Enfoque anestésico en pacientes con Mucopolisacaridosas [Internet]. *Revista Chilena de Anestesia. Sociedad de Anestesiología de Chile; 2023* [citado 13 de agosto de 2023]. Disponible en: <https://revistachilenadeanestesia.cl/revchilanestv53n1-05/>