

## Recomendaciones para anestesia en pacientes con **miopatía relacionada con el colágeno VI**

**Nombre de la enfermedad:** miopatía relacionada con el colágeno VI

**CIE 10:** G71

**Sinónimos:** Espectro de fenotipos:

*Moderado:* miopatía de Bethlem/distrofia muscular congénita benigna

*Intermedio:* distrofia muscular de cinturas; miopatía con mioesclerosis

*Severa:* miopatía de Ullrich/distrofia muscular esclerótica atónica congénita

Descrita por primera vez por Ullrich en 1930 y Bethlem en 1976 respectivamente [1]. Es causada por mutaciones en cualquiera de los 3 genes que codifican la síntesis del colágeno tipo VI, COL6A1, COL6A2 y

COL6A3 [2]. El colágeno VI contribuye de forma primordial a la estabilidad de la matriz extracelular. El resto de funciones del colágeno VI determina la gravedad clínica de la enfermedad [3,4].

Consideradas entidades diferentes en el pasado, las miopatías de Bethlem y Ullrich son consideradas extremos en el espectro de la miopatía del colágeno VI. Son posibles tanto hereditarias (sobre todo autosómica recesiva) como por mutaciones de novo (principalmente autosómicas dominantes), siendo la última la más común. La prevalencia combinada se estima en aproximadamente 1 en 100.000 nacimientos (los datos varían en los subtipos). El diagnóstico se basa en la biopsia muscular y en pruebas de genética molecular.

No existe tratamiento etiológico.

---

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](http://www.orpha.net)**

---

## **Resumen de la enfermedad**

---

En la miopatía de Bethlem, los pacientes experimentan debilidad muscular moderada, laxitud de articulaciones periféricas y contractura de articulaciones proximales. El inicio de los síntomas ocurre en la infancia tardía o adolescencia. La movilidad disminuirá a lo largo de los años pero habitualmente está presente en la edad avanzada. No hay datos valorables sobre la esperanza de vida. En general tiene curso benigno.

En la miopatía de Ullrich, la debilidad muscular y las contracturas musculares se presentan en el nacimiento o infancia temprana. Los neonatos pueden sufrir luxación congénita de cadera e hipotonía general mientras que los niños pueden presentar dificultad al subir escaleras. Aún alcanzando la deambulación independiente en la infancia, la mayoría necesitarán silla de ruedas en la primera adolescencia. La afectación de los músculos respiratorios es frecuente y el apoyo ventilatorio puede ser necesario de forma intermitente (nocturno) o permanentemente. El curso clínico se puede complicar por infecciones pulmonares recurrentes. El fenotipo se caracteriza por hiper movilidad de las articulaciones periféricas y contracturas de las articulaciones proximales así como escoliosis y cifosis. Los individuos afectados pueden tener facies redonda con miembros delgados y largos y atrofia muscular. La debilidad muscular puede afectar a la masticación y llevar a delgadez.

La función alterada del colágeno VI puede conducir a hiperqueratosis folicular que resultará en afectación de la cicatrización de las heridas y formación de cicatrices queloides.

El colágeno VI no se halla en el SNC y la cognición no se afecta. No hay componentes sensitivos. La función cardíaca es normal en la enfermedad de Ullrich. Los datos de la miopatía de Bethlem son conflictivos en cuanto a comunicaciones aisladas de cardiomiopatía moderada y relevancia incierta para la anestesia [5]. Como marcador bioquímico la creatinincinasa sérica puede estar ligeramente elevada.

## **Cirugía habitual**

---

Corrección quirúrgica de deformidades musculoesqueléticas, sobre todo del raquis – como corrección de escoliosis [6]. Osteotomías de distracción- inserción de barras para el crecimiento. Liberación de contracturas.

Traqueostomía, gastrostomía y reparación de úlceras de presión en los casos más graves.

Cirugía de revisión de cicatrices.

## **Tipo de anestesia**

---

No hay datos que indiquen superioridad de los anestésicos intravenosos o volátiles [7]. La bibliografía y la fisiopatología sugieren que no hay conexión con la hipertermia maligna. Los relajantes musculares despolarizantes sin embargo deben evitarse en un contexto de inmovilización del paciente.

Hay poca información en la literatura sobre bloqueo neuroaxial y anestesia regional en estos pacientes. La escoliosis y/o cifosis pueden presentar problemas técnicos significativos. La anestesia regional puede beneficiar a pacientes con capacidad respiratoria alterada pero

también presentar problemas por contracturas y dificultad al posicionarlos y de acceso anatómico. Hay que considerar que en algunos casos se ha comunicado que una lesión tisular mínima produjo hemorragia subcutánea severa.

---

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

---

La función respiratoria debe evaluarse antes de administrar anestesia general. Además de radiografía de tórax, debe hacerse pruebas de función pulmonar para valorar la afectación respiratoria. Esto incluirá gasometría arterial.

Aunque la función cardíaca parece no afectada por la enfermedad per se, puede haber evidencia de fallo cardíaco derecho como consecuencia de afectación respiratoria prolongada y se aconseja un ECG y ecocardiografía si se sospecha. El significado de casos aislados comunicados de cardiomiopatía muy discreta y clínicamente irrelevante no está claro.

Los análisis de sangre pueden detectar policitemia (afectación respiratoria) o infección concurrente (de vía aérea o pulmonar). Urea, creatinina y electrolitos ayudarán a descartar daño renal resultado de escoliosis preexistente y determinan proseguir la cirugía en prono.

---

### **Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea**

---

En casos con la facies típica, la micrognatia y un paladar elevado arqueado pueden generar condiciones de intubación difícil. Se sugiere preparación para tratamiento de vía aérea difícil.

---

### **Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos**

---

La literatura no indica ningún requerimiento aumentado resultante la miopatía per se. No obstante, la cirugía correctiva del raquis o musculoesquelética extensa tienen riesgo inherente por el procedimiento de pérdidas hemáticas mayores.

---

### **Preparación especial para anticoagulación:**

---

No hay información sobre alteración fisiopatológica relacionada con la enfermedad. Como se ha mencionado: recordar los riesgos por el procedimiento en cirugía mayor musculoesquelética y raquídea.

---

### **Precauciones en el transporte o movilización del paciente**

---

La inmovilización previa, las contracturas y poco peso pueden ser marcados y es crucial una colocación cuidadosa para evitar úlceras por presión y síndromes de atrapamiento nervioso.

Esta condición está asociada con insuficiencia respiratoria, y, aunque la posición en pronoposition (para cirugía espinal) puede ayudar en el intercambio gaseoso, debe tenerse especial cuidado para una colocación adecuada.

La miopatía de Ullrich se asocia con hiperqueratosis folicular que lleva a la formación de cicatrices queloideas, cicatrización alterada de la heridas y vulnerabilidad aumentada de piel y tejidos blandos. Hay que tener precaución con vendajes, oclusión ocular y otros adhesivos.

---

### **Probable interacción entre fármacos anestésicos y medicación crónica del paciente**

---

Los niños con enfermedad de Ullrich pueden estar recibiendo antibióticos profilácticos, que pueden alterar la elección de la profilaxis quirúrgica.

La ciclosporina A puede ser beneficiosa en la enfermedad de Ullrich y los niños mostrar sus efectos adversos como hiperplasia gingival e hipertensión.

---

### **Procedimiento anestésico**

---

Puede usarse técnicas inhalatorias y TIVA. Hay poca evidencia sobre uso de anestesia neuroaxial y regional. Los procedimientos invasivos pueden conllevar sangrado cutáneo o subcutáneo significativo.

---

### **Monitorización particular o adicional**

---

Los catéteres invasivos arteriales son útiles para valorar ventilación e intercambio gaseoso durante la cirugía y postoperatorio.

En casos de hipertensión pulmonar y/o disfunción ventricular derecha, puede considerarse monitorización hemodinámica avanzada (Swan-Ganz, ETE intraoperatoria).

---

### **Posibles complicaciones**

---

Los apósitos, oclusión ocular y electrodos de ECG pueden producir lesiones cutáneas y reacciones eritematosas.

Pueden aparecer úlceras por presión por dificultades de colocación de los pacientes.

---

### **Cuidados postoperatorios:**

---

En casos severos (típicamente miopatía de Ullrich) el fallo respiratorio puede complicar el curso postoperatorio. Esos pacientes deben llevarse en cuidados intensivos o unidades de alta dependencia.

## **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.

Debe evitarse causas iatrogénicas de insuficiencia respiratoria como excesivo uso de analgesia por opiáceos, acción prolongada de agentes bloqueantes neuromusculares, hipotermia y efectos residuales de los anestésicos.

## **Anestesia ambulatoria**

---

Debido a la complejidad y rareza de la enfermedad y el riesgo de posible fallo respiratorio postoperatorio en pacientes con afectación grave, la anestesia ambulatoria solo debe considerarse para fenotipos intermedios.

## **Anestesia obstétrica**

---

La literatura no aporta datos de parturientas con miopatía del colágeno VI. Los procedimientos neuroaxiales pueden complicarse por dificultades anatómicas y vulnerabilidad de la piel y tejidos blandos (hemorragia).

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet.

1. Bethlem J, Wijngaarden GK. Benign myopathy, with autosomal dominant inheritance. A report on three pedigrees. *Brain*. 1976;99(1):91-100
2. Lampe AK, Flanigan KM, Bushby KM, Hicks D. Collagen Type VI-Related Disorders. Pagon et al., GeneReviews (R): University of Washington, Seattle; 1993 (free full text).
3. Bonnemann CG. The collagen VI-related myopathies: Muscle meets its matrix. *Nat Rev Neurol*. 2011;7(7):379-90
4. Gilbreath HR, Castro D, Iannaccone ST. Congenital myopathies and muscular dystrophies. *Neurol Clin*. 2014;32(3):689-703,viii
5. Finsterer J, Ramaciotti C, Wang CH, Wahbi K, Rosenthal D, Duboc D, et al. Cardiac findings in congenital muscular dystrophies. *Pediatrics*. 2010;126(3):538-45
6. Takaso M, Nakazawa T, Imura T, Okada T, Ueno M, Saito W, et al. Surgical correction of spinal deformity in patients with congenital muscular dystrophy. *J Orthopaed Sci*. 2010;15(4):493-501
7. Grosu I, Truong D, Teodorescu S, Mousny M, Veyckemans F. Anesthetic management of a child with Ullrich myopathy. *J Anesth*. 2012;26(4):636-7.

## Enlaces de internet

CURE CMD (Grupo de apoyo con base en EEUU; contenido en inglés; contiene enlaces con recursos adicionales online para no médicos en los medios sociales): <http://curecmd.org>

MUSCULAR DYSTROPHY UK (Organización caritativa con base en Reino Unido; contenido en inglés; organización paraguas para diferentes condiciones de distrofia muscular): <http://www.musculardystrophyuk.org/>

---

**Última fecha de modificación): Octubre 2015**

---

*Estas guías han sido preparadas por:*

**Autores**

**Johannes Prottengeier**, Anestesiólogo, Erlangen University Hospital, Alemania.  
[Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de](mailto:Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de)

**Kathy Shammass**, Residente de anestesia, Great Ormond Street Hospital, Londres, Reino Unido.  
[Kathy.Shammass@gosh.nhs.uk](mailto:Kathy.Shammass@gosh.nhs.uk)

**Jonathan Smith**, Anestesiólogo, Great Ormond Street Hospital, Londres, Reino Unido

**Revisor 1**

**Bitá Bozorgmehr**, Kariminejad-Najmabadi Genetic Center, Teheran, Irán.  
[b\\_bzwr@yahoo.com](mailto:b_bzwr@yahoo.com)

**Revisor 2**

**Luciano Merlini**, Neurólogo, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bolonia, Italia.  
[luciano.merlini@unife.it](mailto:luciano.merlini@unife.it)

**Jacopo Frugieue**, Anestesiólogo, Rizzoli Orthopaedic Institute, Bolonia, Italia.  
[jacopo.frugieue@ior.it](mailto:jacopo.frugieue@ior.it)

**Traducción (EN-ES)**

**Carlos Errando**, Anestesiólogo, Valencia, Spain

---