

Enfrentamiento anestésico de paciente con piconodisostosis: a propósito de un caso

Javiera Gassmann P., Daniela Russu C.

Servicio de Anestesiología, HCUCH

SUMMARY *Pycnodysostosis is a rare autosomal recessive disease with osteoarticular manifestations of great relevance in anesthetic practice. People with this disease are more prone to fractures and craniofacial anomalies that anticipate a difficult-to-manage airway. We present the case of a 19-year-old woman with pycnodysostosis who underwent a reductive mammoplasty under general anesthesia.*

Fecha recepción: septiembre 2022 | Fecha aceptación: octubre 2022

INTRODUCCIÓN

La piconodisostosis, también conocida con síndrome de Toulouse-Lautrec por el pintor francés que padecía de esta condición, es una enfermedad autosómica recesiva producida por disfunción osteoclástica⁽¹⁾. Se debe a variantes patogénicas homocigotas o heterocigotas compuestas en el gen de la catepsina K (CTSK), una enzima lisosomal secretada por osteoclastos, implicada en el metabolismo de osteonectina, osteopontina y colágeno I⁽²⁾. Su prevalencia se estima en uno por cada 1,7 millones de habitantes, sin predominio por género⁽³⁾.

Clínicamente los pacientes presentan talla baja con extremidades cortas, apariencia facial característica

con borde nasal convexo, mandíbula pequeña con ángulo mandibular obtuso, anomalías dentales. Las personas con esta condición padecen de osteoesclerosis con aumento de fragilidad ósea, lo que conlleva elevado riesgo de fracturas en hueso patológico.

La relevancia de esta patología en el área de la anestesiología radica en que algunas de estas características serían predictores de vía aérea difícil, por lo tanto, es fundamental una exhaustiva y anticipada evaluación preanestésica para un óptimo manejo perioperatorio de pacientes con esta condición. A continuación, se presenta un caso clínico y su análisis en relación al enfrentamiento anestésico de una paciente con piconodisostosis.

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente mujer de 19 años con antecedente personal de picnodisostosis y sin antecedentes quirúrgicos familiares ni alergias, quien ingresa de manera electiva para someterse a una mamoplastia reductiva bilateral por diagnóstico de ginecomastia. A la evaluación perioperatoria refiere antecedentes de fracturas múltiples de ortijos y fractura de vértebra lumbar no especificada, sin traumatismo asociado. Niega dirigidamente patología vertebral cervical. Destaca al examen físico paciente de talla baja y endomorfa. En cuanto a la evaluación de la vía aérea, impresiona flexo-extensión cervical conservada, Mallampati clase III, distancia tiro-mentoniana de 5 cm, apertura bucal menor a 3 cm, apiñamiento dental con material de ortodoncia, sin piezas dentales sueltas. No presenta estridor, disfonía y niega roncopatía y síntomas de síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAHOS).

Tras plantearse una posible vía aérea difícil anticipada, se decide intubación postinducción de anestesia general con videolaringoscopia como enfrentamiento inicial. Se preoxigena con máscara facial con fracción inspirada de oxígeno de 100% hasta obtener una medición de oxígeno espirado sobre 90%. Luego se realiza una inducción anestésica endovenosa con fentanilo 4 ug/kg, lidocaína 1 mg/kg, propofol 2 mg/kg y rocuronio 0,6 mg/kg. Tras ventilación manual con bolsa mascarilla por 90 segundos se procede a realizar la videolaringoscopia con hoja D-blade, obteniendo visión completa de la glotis. Se intuba con tubo oro-traqueal #7.0 y conductor rígido al primer intento, sin incidentes. Posteriormente se conecta a ventilación mecánica invasiva y se lleva a cabo la cirugía propuesta sin inconvenientes. Previo a despertar a la paciente se corrobora la ausencia de bloqueo neuromuscular residual y tras recuperar conciencia se extuba sin incidentes. El postoperatorio inmediato y tardío se concreta sin complicaciones respiratorias con un

destete del aporte de oxigenoterapia convencional sin inconvenientes.

DISCUSIÓN

La picnodisostosis dentro del grupo de enfermedades osteoarticulares está probablemente subdiagnosticada con su verdadera prevalencia difícil de estimar, dado que aún no se han establecido criterios diagnósticos formales para esta entidad. Dentro del diagnóstico diferencial se encuentra la osteoporosis, osteopetrosis, displasia cleidocraneal y acroosteólisis idiopática.

Todos los individuos con esta entidad presentan talla baja y hasta el 30% tiene inicio prenatal manifestado como retraso del crecimiento intrauterino. Entre los hallazgos craneofaciales hay protuberancias frontales, fontanela anterior persistentemente abierta, nariz prominente con cresta nasal convexa, retrusión del tercio medio facial y mandíbula pequeña por hipoplasia maxilar y mandibular. Otros hallazgos corresponden a estridor, laringomalacia y apnea obstructiva del sueño, exoftalmo con esclerótica azulada, paladar arqueado alto o paladar acanalado. Las anomalías dentales incluyen retraso en la erupción de los dientes temporales y permanentes, persistencia de los dientes temporales e hipodoncia. También presentan bradidactilia y anomalías ungueales como uñas displásticas, acanaladas y aplanadas⁽⁴⁾.

Las características radiográficas de acroosteólisis, osteosclerosis y pérdida del ángulo normal de la mandíbula son casi patognomónicas. Otras particularidades radiográficas incluyen osteosclerosis progresiva generalizada, particularmente de los huesos largos, acroosteólisis de las falanges terminales, mastoides no neumatizados, fusión retardada de las suturas craneales, ángulo mandibular obtuso debido a la pérdida del ángulo gonial normal, displasia clavicular y pseudoartrosis congénita de la clavícula⁽⁴⁾.

Dentro de los hallazgos de laboratorio se describe un déficit en los niveles de hormona del crecimiento y de IGF-1. Los niveles séricos de calcio, fósforo, vitamina D y fosfatasa alcalina suelen ser normales. No se han descrito otras anomalías hormonales del sistema hipotálamo-hipofisario.

Las personas con picnodisostosis tienen una mayor tasa de fracturas con un promedio de 0,2 fracturas por año y una edad promedio de la primera fractura alrededor de los diez años⁽⁵⁾. Además, la resolución de la fractura a menudo se retrasa con una remodelación incompleta.

El estridor y la laringomalacia están presentes en cerca del 20% de las personas con picnodisostosis, lo que podría hacer sospechar precozmente esta patología. El síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS) tiene una prevalencia estimada del 60% en esta población y puede ser particularmente grave en niños. En el subgrupo de pacientes con SAHOS, hasta el 48% ha requerido ventilación mecánica no invasiva entre las edades de cinco y diez años^(5,6).

El manejo de las personas con picnodisostosis debe ser multidisciplinario, en base a las manifestaciones clínicas y necesidades individuales de cada paciente. A la fecha no se han publicado pautas de tratamiento ni de vigilancia para esta patología. Tampoco se han establecido guías sobre el manejo de la fragilidad ósea ni manejo específico de fracturas en esta población. Por otra parte, la literatura en cuanto al manejo perioperatorio y particularmente anestésico de estos pacientes es escasa y la evidencia científica sigue siendo de mala calidad.

En cuanto a las particularidades relevantes de esta patología en el ámbito de la anestesiología, es fundamental realizar una detallada evaluación preanestésica, enfocándose principalmente en las características de la vía aérea que pudiesen antici-

parnos alguna dificultad para una adecuada planificación de manejo acorde a las guías vigentes de manejo de vía aérea difícil disponibles.

Los distintos predictores de vía aérea difícil descritos en la literatura no tienen elevada sensibilidad ni especificidad por sí solos para determinar el riesgo de vía aérea difícil. No obstante, en conjunto, la efectividad de estos factores aumenta. Es así como un prolijo examen físico y (de disponerse) una correcta evaluación de imágenes radiológicas es fundamental para determinar el riesgo de dificultades en el manejo de la vía aérea de estos pacientes. Es importante evaluar la columna cervical e idealmente certificar a través de imágenes la ausencia de inestabilidad o fracturas a este nivel, dado que la posición de olfateo y manipulación de la vía aérea durante la intubación endotraqueal pueden predisponer al paciente a traumas y fracturas iatrogénicas. No hay recomendaciones basadas en evidencia para solicitar de manera protocolar estudios radiológicos cervicales; se recomienda solicitarlo según sospecha clínica y examen físico.

Asimismo, se debe interrogar dirigidamente sobre el antecedente de SAHOS o clínica sugerente de este síndrome, debido al riesgo de obstrucción de vía aérea en el postoperatorio y las consecuencias perjudiciales que esto conlleva.

CONCLUSIÓN

En base a lo planteado, se concluye que las personas con picnodisostosis constituyen un grupo de pacientes que representan un desafío para el médico anestesiólogo y para todo el equipo de salud involucrado en el periodo perioperatorio. Es fundamental una adecuada evaluación del paciente, planificación de manejo especialmente de la vía aérea, y un enfoque multidisciplinario para un resultado exitoso y seguro en el ámbito de la cirugía.

REFERENCIAS

1. Motyckova G, Fisher DE. Pycnodysostosis: role and regulation of cathepsin K in osteoclast function and human disease. *Curr Mol Med* 2002;2:407-21.
2. Gelb BD, Shi GP, Chapman HA, Desnick RJ. Pycnodysostosis, a lysosomal disease caused by cathepsin K deficiency. *Science* 1996;273:1236-8.
3. National Organization for Rare Disorders (NORD). Pycnodysostosis. [Internet]. Danbury The NORD Team 2017 citado 07/09/2022. Disponible en: <https://bit.ly/3mlatK7>
4. LeBlanc S, Savarirayan R. Pycnodysostosis. En: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM et al editors. *GeneReviews*. University of Washington, Seattle, 1993-2022.
5. Bizaoui V, Michot C, Baujat G, Amouroux C, Baron S, Capri Y *et al*. Pycnodysostosis: Natural history and management guidelines from 27 French cases and a literature review. *Clin Genet* 2019;96:309–16.
6. Testani E, Scarano E, Leoni C, Dittoni S, Losurado A, Colicchio S *et al*. Upper airway surgery of obstructive sleep apnea in pycnodysostosis: Case report and literature review. *Am J Med Genet Part A* 2014;164A:2029–35.
7. Puri R, Saxena A, Mittal A, Arshad Z, Dwivedi Y, Chand T *et al*. Pycnodysostosis: an anaesthetic approach to this rare genetic disorder. *Case Rep Anesthesiol* 2013;2013:716756.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos al Dr. Patricio Álvarez I. por su apoyo en el manejo perioperatorio de la paciente y por encaminarnos en la redacción de este reporte.

CORRESPONDENCIA

Dra. Javiera Gassmann Poniachik
Servicio de Anestesiología
Hospital Clínico Universidad de Chile
Dr. Carlos Lorca Tobar 999
Independencia, Santiago
E-mail: jgassmann@ug.uchile.cl
Fono: 569 8138 4922

