



## ARTÍCULOS DE REVISIÓN

## Actitud anestésica: cribado cardiológico y riesgo de hipertermia maligna ante el niño con miopatía.

*Ferreras Vega R, Arévalo Asensio E, Méndez Marín MD, Rubio Pascual P.*

*Hospital 12 de Octubre, Madrid.*

### Resumen

Las miopatías congénitas constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades musculares de origen genético, que cursan con debilidad muscular progresiva por lesión de la fibra muscular. En muchas ocasiones se acompañan de otras anomalías estructurales, siendo las de mayor implicación anestésica, las respiratorias, cardíacas o la asociación a hipertermia maligna

Con cierta regularidad, estos pacientes precisan sedación o anestesia general para pruebas diagnósticas o intervenciones quirúrgicas, por ello es obligado el cribado adecuado en la consulta preanestésica. El riesgo cardiológico y la asociación a hipertermia maligna deben ser obligatoriamente identificados con el objetivo de disminuir la morbimortalidad perioperatoria.

### Introducción



Las miopatías congénitas constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades musculares de origen genético, que cursan con debilidad muscular progresiva por lesión de la fibra muscular. En muchas ocasiones se acompañan de otras anomalías estructurales, siendo las de mayor implicación anestésica, las respiratorias, cardíacas o la asociación a hipertermia maligna

Con cierta regularidad, estos pacientes precisan sedación o anestesia general para pruebas diagnósticas o intervenciones quirúrgicas, por ello es

obligado el cribado adecuado en la consulta preanestésica. El riesgo cardiológico y la asociación a hipertermia maligna deben ser obligatoriamente identificados con el objetivo de disminuir la morbimortalidad perioperatoria.

### Objetivos

Identificar en pacientes pediátricos con sospecha o diagnóstico de enfermedad muscular, el riesgo anestésico por asociación con patología cardíaca o por predisposición a desarrollar hipertermia maligna e hiperpotasemia. Para conseguir este objetivo se realiza la revisión de la literatura y de los principales portales de enfermedades raras.

### Material y métodos

Consultando fuentes primarias de las bases de datos: Pubmed, EMBASE y UpToDate, con los términos de búsqueda: “miopathy” “malignant hypertermia” “ryanodinopathies”,

“Duchenne dystrophy”, “dystrophic myopathy”, “Becker dystrophy”, “Steinert”, “Becker disease”, “Core myopathies”, “congenital myopathies”, “Ryanodine”, “muscular dystrophy”, “periodic paralysis”, “Familial periodic paralysis” “Mitochondrial myopathy” “methabolic myopathy”, junto a los términos “anesthesia” o “anaesthesia”. Se han recopilado 27 referencias bibliográficas y dos bases de datos.

La elección de las 27 publicaciones se ha realizado por su número de citas (mínimo 3). Estos trabajos están basados en reportes de casos y estudios retrospectivos, no siendo posible adjuntar un nivel de evidencia (I-IV) o grados de recomendación (A, B, C). Por ello, se ha cumplimentado la información mediante la consulta en las bases de datos Orphanet (Europa) y en la National Library of Medicine. Se han elegido estas bases de datos debido a la información compilada y validada por expertos sobre enfermedades raras.

## Descripción

Las miopatías congénitas son clasificadas en función de la localización de la alteración en la fibra muscular.

Según la Sociedad Española de Neurología (enlace 1) las miopatías más frecuentes son las siguientes:

a) *Distrofias musculares*: Las más frecuentes son la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y la Distrofia Muscular de Becker (DMB). En este grupo también se incluyen otras entidades menos frecuentes como la enfermedad de Fukuyama. La base se halla en la alteración de la distrofina, que ocasiona atrofia y debilidad progresiva, y en estadios avanzados hay afectación cardiopulmonar grave (2, 4, 5).

b) *Síndromes miotónicos*: se caracterizan por una contracción persistente del músculo, que se mantiene tras la contracción voluntaria y el cese del estímulo. Existen dos tipos: los síndromes miotónicos distróficos, tipo 1 (distrofia miotónica de Steinert) y tipo 2 (miopatía miotónica proximal) que cursan con deterioro progresivo y los no distróficos (recogidos en la Tabla-1). Todos cursan con debilidad muscular y daño multiorgánico, destacando los trastornos de conducción cardiaca. Por este motivo, se les considera pacientes de alto riesgo de anomalías de la conducción y parada cardiaca súbita (7)

Las miotonías no distróficas se subdividen en: canalopatía o parálisis periódicas familiares, y miotonías congénitas (no confundir con miopatía congénita) (Tabla-1).

<p><b>Congénitas por mutación en gen CLCN1:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Forma Thomsen (herencia dominante)</li> <li>• Forma Becker (recesiva) también llamada enfermedad de Becker (no confundir con Distrofia muscular de Becker).</li> </ul>
<p><b>Parálisis periódica familiar o canalopatías:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alteración en canales de sodio: parálisis periódica hiperkaliémica y paramiotonia congénita.</li> <li>• Alteración en canales de calcio (gen CACNA1S, SCN4A o KCNJ18): parálisis periódica hipopotasémica.</li> </ul>

Tabla 1. Miotonías no distróficas: miotonías congénitas y canalopatías (parálisis periódicas) Elaborada a partir de: Trip J, Drost G, Ginjaar HB, Nieman F H M, van der Kooij AJ, de Visser M, van Engelen B G M, Faber C G Redefining the clinical phenotypes of non-dystrophic myotonic syndromes. J Neurol Neurosurg Psychiatry., 80 (2009), pp. 647-652 <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp.2008.162396>

c) *Miopatías congénitas*: son extremadamente raras. Dentro de este grupo englobamos a la miopatía central core, miopatía multiminicore, miopatía nemalínica, miopatía centronuclear, la desproporción congénita tipo fibra y la enfermedad de King-Denborough. Cursan con hipotonía y debilidad habitualmente de predominio proximal, pero no suelen asociar cardiopatías (8,9)

d) *Miopatías metabólicas o enfermedades enzimáticas*. Incluyen los

pacientes con elevación de creatininafosfocinasa (CPK) asintomática y miopatía que no entra en los anteriores grupos. Clasificadas en función de dónde se encuentre el desorden, pudiendo estar en el metabolismo del glucógeno o de los lípidos. En este grupo se incluye la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, la enfermedad de Brody y la enfermedad de McArdle (asociada a deterioro cardíaco) (10).

Si la alteración está en la cadena respiratoria se clasificarán como miopatías mitocondriales. Las metabolopatías o enfermedades mitocondriales ocupan por su importancia una entidad propia. Afectan a la cadena respiratoria, cursando con un cuadro clínico miopático y extramuscular. Puede tener afectación cardíaca y en las pruebas de laboratorio es posible que aparezca elevación de ácido láctico (11)

Para filiar estas enfermedades son necesarias, además de la historia clínica, pruebas de imagen, análisis genéticos y en ocasiones biopsia muscular. La biopsia puede plantearse para obtener un diagnóstico de certeza, cuando tenemos una sospecha diagnóstica bien fundamentada aunque, en otras ocasiones se planeará sobre un niño con sospecha de enfermedad de fibras musculares, sin otros datos que orienten o dirijan a un tipo concreto de enfermedad de las fibras musculares. Debido a ello, el tratamiento de estos pacientes debe ser multidisciplinar necesitando comunicación con el equipo de pediatría especializado en enfermedades raras.

## Discusión

La consulta preanestésica debe servir para elaborar un plan con las directrices necesarias para el cuidado perioperatorio de este grupo de

pacientes. El objetivo principal es identificar los pacientes con probabilidad de desarrollar hipertermia maligna o hipertermia-like y la presencia de una cardiopatía no diagnosticada. Además, deben determinarse otras afecciones como las relativas a la parte muscular que pueden condicionar el curso intra y postoperatorio (afectación respiratoria restrictiva)

Las posibilidades que se plantean son: a) diagnóstico confirmado o alta sospecha diagnóstica y b) diagnóstico de miopatía no especificada.

A) Diagnóstico confirmado o alta sospecha

En estos casos orientaremos nuestra estrategia según las características de cada enfermedad.

- En *las distrofias musculares* (Duchene, Becker, Fucuyama), realizar una valoración cardiológica previa debido al riesgo de cardiopatía asociada.

Respecto a los fármacos utilizados intraoperatoriamente, se debe evitar el uso de bloqueantes neuromusculares despolarizantes por su riesgo potencial para desencadenar hiperpotasemia severa, así como los agentes halogenados por el riesgo de hipertermia maligna o hipertermia-like (rabdomiolisis, hiperpotasemia pero sin aumento del metabolismo celular) (1,2,3,4,5,6,12).

- En los *síndromes miotónicos distróficos*: Steinert y miopatía miotónica proximal, la bibliografía indica que se debe evitar el uso de succinilcolina por riesgo de parada cardíaca hiperpotasémica y la inducción de crisis miotónicas produciendo imposibilidad para ventilar o intubar (7). En cuanto a la susceptibilidad de la

hipertermia maligna, existen publicaciones indexadas en buscadores (Pubmed) que relacionan el Steinert con la hipertermia maligna (13,14). Sin embargo, la mayoría de estudios indican que no existe un aumento de la incidencia con respecto a la población general (15,16,17,18):

La guía de Orphanet para esta patología no menciona el riesgo aumentado de hipertermia maligna (enlace 2).

- En las **miotonías congénitas** (Thomsen y enfermedad de Becker) se recomienda evitar succinilcolina (19) por su asociación con la hiperpotasemia grave. En cuanto a la hipertermia maligna, estos pacientes pueden tener mutaciones en dos loci genéticos distintos, uno para la miotonía y otro para la susceptibilidad a la hipertemia (20). Con respecto a estas investigaciones, en caso de necesitar anestesia general, la tendencia es evitar halogenados, aunque es reconocido que su asociación con hipertermia es altamente improbable (21).

- En la **Parálisis periódica** está descrito el riesgo de hipertermia en la parálisis periódica con variantes genéticas en el gen de rianodina (RYR1), CACNA1S (parálisis periódica hipopotasémica) o en aquellas que se desconozca el perfil genético (22).

- En **Miopatías congénitas** (miopatía central core, multiminicore, nemalínica, centronuclear, desproporción congénita tipo fibra y la enfermedad de King-Denborough) (19), hay que evitar estrictamente succinilcolina y anestésicos inhalatorios por el riesgo de hipertermia maligna. Sin embargo, no es habitual la cardiopatía asociada (24).

- Las **Miopatías metabólicas** con alteración en la glucogenolisis o en metabolismo de los lípidos tienen una relación débil con la aparición de

hipertermia maligna. De mayor a menor asociación: deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II, la enfermedad de Brody y la enfermedad de McArdle. No está claro si es fundamental evitar la exposición a halogenados, aunque sí es recomendable, al igual que la succinilcolina. No obstante, está descrito el deterioro cardíaco, por lo que indicaremos una valoración cardiológica, desde nuestra consulta de preanestesia.

- En las **enfermedades o miopatías mitocondriales**, no describen aumento de desarrollo de hipertermia maligna pero debemos tener una ecocardiografía preoperatoria por su asociación con cardiopatías estructurales (25)

B) No se dispone de sospecha diagnóstica

En esta situación, la exposición a los fármacos anestésicos halogenados, infusiones de propofol o succinilcolina debería demorarse hasta obtener un diagnóstico. Pero no siempre es posible, por ejemplo si se requiere una biopsia muscular. En estas situaciones, la comunicación con el pediatra responsable es fundamental. Prestaremos especial atención a las pruebas bioquímicas ya realizadas, al estudio genético y a la historia clínica, haciendo hincapié en los antecedentes familiares. De forma general, si nos encontramos ante un niño con debilidad de raíces de miembros y elevación de creatinina-fosfocinasa, deberemos disponer de una valoración cardiológica y revisaremos la historia familiar.

En cuanto a la posibilidad de desarrollar hipertermia maligna, buscaremos en el estudio genético alteraciones en los genes RYR1 y CACNA1S, las excluyen el uso de halogenados y succinilcolina (22, 26).

Si se considera que existe riesgo aumentado de hipertermia maligna (tanto si existe o no diagnóstico) se deberán aplicar las medidas preventivas habituales como la retirada del vaporizador de halogenados de la máquina de anestesia y cebado de la misma (24). Este purgado varía según el modelo del respirador (27), aunque de forma generalizada precisa de la sustitución del agente absorbente dióxido de carbono por uno nuevo, la retirada de los vaporizadores y el montaje de un circuito limpio con un pulmón artificial (bolsa a tubo en Y). El procedimiento básico consiste en un flujo de 10 l/min de oxígeno, con un volumen corriente de 600 ml a una velocidad de 10 ciclos/ min. Este ciclado es mantenido durante entre 20 minutos a 60 minutos, monitorizando el gas halogenado residual, en el asa o rama inspiratoria (24)

Entre estas medidas, requieren preparación por lo que es recomendable comunicarlo, con un tiempo prudencial, al equipo quirúrgico. Además, estos casos deben ser programados los primeros de la mañana para asegurar la ausencia de halogenados tanto en la máquina de anestesia como en el ambiente del quirófano.

## Conclusiones

Las miopatías congénitas son un grupo heterogéneo de desórdenes congénitos que cursan con una debilidad muscular progresiva. Estos pacientes pueden necesitar diferentes intervenciones quirúrgicas o diagnósticas a lo largo de su vida. Para su óptimo manejo, es necesario la comunicación estrecha entre el equipo multidisciplinar implicado en los cuidados de estos pacientes. El objetivo del anestesiólogo debe ser el mantenimiento de la seguridad en todo el proceso perioperatorio, por lo que la visita

preanestésica será el momento en el que se decida la estrategia a seguir y la identificación de pacientes con riesgo aumentado de cardiopatía, hipertermia maligna e hiperpotasemia severa que puedan comprometer su vida.

Las miopatías que más frecuentemente asocian cardiopatía son las distrofias musculares, todas las canalopatías, parálisis periódica, miopatías mitocondriales y las miopatías metabólicas. Estos pacientes deberán tener una valoración cardiológica previa a la realización de una anestesia general.

No todas ellas se relacionan con un riesgo aumentado de hipertermia maligna. A continuación, se clasifican las miopatías en función de su asociación con el riesgo de presentar HTM:

*bajo riesgo de HTM* Steinert Miopatías metabólicas Miopatías mitocondriales  
*alto riesgo de HTM* Distrofias musculares Canalopatías Parálisis periódica Miopatías congénitas

En las miopatías que presentan baja asociación con HTM se recomienda evitar los halogenados aunque no están totalmente contraindicados.

Finalmente, en la mayoría debemos evitar el uso de relajantes musculares despolarizantes por la posibilidad de producir hiperpotasemia severa.

## Bibliografía

1. Rosenberg H, Davis M, James D, Pollock N, Stowell K. Malignant hyperthermia. Orphanet J Rare Dis . 2007 Apr 24;2:21. doi: 10.1186/1750-1172-2-21. ([PubMed](#))
2. Hayes J Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Malignant hyperthermia and muscular dystrophies. Anesth Analg 2009;109:1043–1048 ([PubMed](#))

3. Obata R, Yasumi Y, Suzuki A. Rhabdomyolysis in association with Duchenne's muscular dystrophy. *Can J Anaesth* 1999;46:564-566. ([HTML](#))
4. Takahashi H, Shimokawa M, Sha K. Sevoflurane can induce rhabdomyolysis in Duchenne's muscular dystrophy. *Masui* 2002; 51:190-192. ([HTML](#))
5. Segura LG, Lorenz JD, Weingarten TN, et al. Anesthesia and Duchenne or Becker muscular dystrophy: review of 117 anesthetic exposures. *Paediatr Anaesth.* 2013;23(9):855-864. ([HTML](#))
6. Yemen TA, McClain C. Muscular dystrophy, anesthesia and the safety of inhalational agents revisited; again. *Paediatr Anaesth.* 2006;16(2):105-108. ([HTML](#))
7. Veyckemans F., Scholtes J.-L. Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care. *Pediatric Anesthesia.* 2013;23(9):794-803). ([HTML](#))
8. Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo C, Baldacci J, Minetti C, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM, Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tolos Italian Network on Congenital Myopathies. *Ital J Pediatr.* 2016 Aug 31;42(1):78. doi: 10.1186/s13052-016-0289-9. PMID: 29141652 PMCID: PMC5688763 ([PubMed](#))
9. North kn, Wang CH, Clarke N, Jungbluth H, Vainzof M, Dowling JJ, Amburgey K, Quijano-Roy S, Beggs AH, Sewry C, Laing NG, Bönnemann CG, Approach to the diagnosis of congenital myopathies. *Neuromuscul Disord.* 2014 Feb;24(2):97-116. doi: 10.1016/j.nmd.2013.11.003. Epub 2013 Nov 18. ([PubMed](#))
10. Berardo A, DiMauro S, Hirano M. A diagnostic algorithm for metabolic myopathies. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2010 Mar;10(2):118-26. doi: 10.1007/s11910-010-0096-4. ([HTML](#))
11. Ahmed ST, Craven L, Russell OM, Turnbull DM, Vincent AE. Diagnosis and Treatment of Mitochondrial Myopathies. *Neurotherapeutics.* 2018 Oct;15(4):943-953. doi: 10.1007/s13311-018-00674-4. ([PubMed](#))
12. Darras BT, Urion DK, Ghosh PS 000 Sep 5 [updated 2018 Apr 26]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2018. ([PubMed](#))
13. Schieren M, Defosse J, Bohmer A, Wappler F, Gerbershagen MU. Anaesthetic management of patients with myopathies. *Eur J Anaesthesiol* 2017 Oct;34(10):641-649. ([HTML](#))
14. Iannaccone ST, Castro D. Congenital muscular dystrophies and congenital myopathies. *Continuum (Minneapolis)* 2013 Dec;19(6 Muscle Disease):1509-1534 ([PDF](#))
15. Parness J, Bandschapp O, Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Malignant hyperthermia and neuromuscular disease. Anesth Analg* 2009 Oct;109(4):1054-1064. ([HTML](#))
16. Moulds RFW, Denborough MA. Myopathies and malignant hyperpyrexia (Correspondence). *Br Med J* 1974; 3:520. ([HTML](#))
17. Britt BA, Kalow W. Malignant hyperthermia: a statistical review. *Can Soc Anaesth Soc J* 1970; 17:293-315. ([PubMed](#))
18. Moulds RFW, Denborough MA: Myopathies and malignant hyperpyrexia (Correspondence) *Br Med J* 1974; 3:520. ([HTML](#))
19. Claeys KG. Congenital myopathies: an update. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62(3):297-302 ([PubMed](#))
20. Parness J, Bandschapp O, Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia . *Anesth Analg.* 2009 Oct;109(4):1054-1064]. ([PubMed](#))
21. Bandschapp O, Iaizzo PA. Pathophysiologic and anesthetic considerations for patients with myotonia congenita or periodic paralyses. *Paediatr Anaesth.* 2013 Sep;23(9):824-33. doi: 10.1111/pan.12217. ([HTML](#))
22. Litman RS, Griggs SM, James J. Dowling, M.D., Ph.D. ; Sheila Riaz, M.D. *Malignant Hyperthermia Susceptibility and Related Diseases.* *Anesthesiology* January 2018, Vol. 128, 159-167. <https://doi.org/10.1097/ALN.0000000000001877>). ([HTML](#))
23. Parness J., Bandschapp O., Girard T. The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesthesia & Analgesia.* 2009;109(4):1054-1064 ([HTML](#))
24. Rosenberg H, Pollock N, Schiemann A, Bulger T, Stowell K. Malignant hyperthermia: a review. *Orphanet J*

- Rare Dis. 2015;10:93. Published 2015 Aug 4. doi:10.1186/s13023-015-0310-1) ([PubMed](#))
25. J Niezgodna J, Morgan PG. Anesthetic considerations in patients with mitochondrial defects. Paediatr Anaesth. 2013 Sep;23(9):785-93. doi: 10.1111/pan.12158. Epub 2013 Mar 28. ([PubMed](#))
26. Carpenter D, Ringrose C, Leo V, Morris A, Robinson RL, Halsall PJ, Hopkins PM, Shaw MA. The role of CACNA1S in predisposition to malignant hyperthermia. BMC Med Genet. Oct 13. 2009; 10: 104. doi: 10.1186/1471-2350-10-104 ([HTML](#))
27. Shanahan H, O'Donoghue R, O'Kelly P, Synnott A, O'Rourke J. Preparation of the Drager Fabius CE and Drager Zeus anaesthetic machines for patients susceptible to malignant hyperthermia. Eur J Anaesthesiol. 2012 May;29(5):229-34. doi:

10.1097/EJA.0b013e328351b521.  
([PubMed](#))

#### ENLACES:

Enlace 1: Documento disponible en: [https://www.sen.es/pdf/neuromuscular/miopatias\\_hereditarias.pdf](https://www.sen.es/pdf/neuromuscular/miopatias_hereditarias.pdf)

Enlace 2: [https://www.orpha.net/data/patho/Ans/es/Distrofia-miotonica-1-y-2\\_ES.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Ans/es/Distrofia-miotonica-1-y-2_ES.pdf)

---

#### Correspondencia al autor

Rubén Ferreras Vega  
[rubenferrerasvega@hotmail.com](mailto:rubenferrerasvega@hotmail.com)  
*FEA anestesia, reanimación y terapia del dolor pediátrico*  
*Hospital 12 de Octubre, Madrid.*

---

Aceptado para el blog en septiembre de 2021