



# Revista Colombiana de Anestesiología

## Colombian Journal of Anesthesiology

www.revcolanest.com.co



### Investigación científica y tecnológica

## Complicaciones anestésicas en pacientes con errores innatos del metabolismo sometidos a cirugía no cardíaca

Marta Inés Berrío Valencia<sup>a,\*</sup>, Catalina María Martínez Ochoa<sup>a</sup>  
y Heisa Catalina Durango Gómez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Médica anestesióloga, Hospital Pablo Tobón Uribe, Medellín, Colombia

<sup>b</sup> Residente de Anestesiología, Universidad Pontificia Bolivariana, Medellín, Colombia

#### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

##### Historia del artículo:

Recibido el 4 de noviembre de 2012

Aceptado el 14 de mayo de 2013

On-line el 17 de julio de 2013

##### Palabras clave:

Errores innatos del metabolismo  
Anestesia  
Complicaciones intraoperatorias  
Recién nacidos  
Hipoglucemia

#### R E S U M E N

**Introducción:** Los errores innatos del metabolismo son alteraciones en uno o varios pasos de alguna vía metabólica que se asocian a complicaciones multisistémicas y tienen alto impacto en la calidad de vida de los pacientes. El reemplazo enzimático ha prolongado la vida, por lo que se hace importante reconocer las complicaciones anestésicas más frecuentes.

**Objetivo:** Describir las complicaciones del manejo anestésico en pacientes pediátricos con errores innatos del metabolismo sometidos a cirugía no cardíaca.

**Métodos:** Estudio observacional descriptivo retrospectivo, tipo serie de casos, de pacientes pediátricos con errores innatos del metabolismo sometidos a cirugía no cardíaca en el Hospital Pablo Tobón Uribe entre 2008 y 2011 y sus desenlaces anestésicos.

**Resultados:** El error innato del metabolismo más frecuente fue la glucogenosis tipo III en 7 (37%), seguido de la hiperglicinemia no cetósica en 4 (21%). Se presentaron 2 (6%) complicaciones anestésicas en el posoperatorio inmediato de pacientes con hiperglicinemia no cetósica con convulsiones en un caso y necesidad de ventilación mecánica en otro.

**Conclusiones:** Los procedimientos de bajo riesgo probablemente explican las pocas complicaciones presentadas. Se observó que las convulsiones y la insuficiencia respiratoria son posibles complicaciones perioperatorias en la hiperglicinemia no cetósica.

© 2012 Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Anesthetic complications in patients with inborn errors of metabolism undergoing non-cardiac surgery

#### A B S T R A C T

**Introduction:** Inborn errors of metabolism are alterations in one or more steps in a metabolic pathway. They are associated with multisystem complications and have a high impact on the quality of life of patients. Enzyme replacement has extended life, hence the importance of recognizing the most frequent anesthetic complications.

##### Keywords:

Metabolism, Inborn Errors  
Anaesthesia  
Intraoperative Complications

\* Autor para correspondencia: Calle 78 B 69-240, Medellín, Colombia.

Correo electrónico: [martaberrio@gmail.com](mailto:martaberrio@gmail.com) (M.I. Berrío Valencia).

Infant, Newborn  
Hypoglycemia

**Objective:** To describe the complications of anesthetic management in pediatric patients with inborn errors of metabolism undergoing non-cardiac surgery.

**Methods:** Retrospective descriptive observational case series of pediatric patients with inborn errors of metabolism undergoing non-cardiac surgery at the Pablo Tobón Uribe Hospital between 2008 and 2011, and their anesthetic outcomes.

**Results:** The most frequent inborn error of metabolism was glycogen storage disease type III in 7 (37%), followed by nonketotic hyperglycinemia in 4 (21%). There were 2 (6%) anesthetic complications in the immediate post-operative period in patients with nonketotic hyperglycinemia, with seizures in one case and the need for mechanical ventilation in another.

**Conclusions:** Low-risk procedures probably explain why there were few complications. It was found that seizures and respiratory insufficiency are potential perioperative complications in nonketotic hyperglycinemia.

© 2012 Sociedad Colombiana de Anestesiología y Reanimación. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introducción

Los errores innatos del metabolismo (EIM) son desórdenes bioquímicos debidos al defecto de una proteína involucrada en alguna vía metabólica que se asocian a complicaciones multisistémicas en el paciente pediátrico<sup>1,2</sup> y pueden ser la causa de muertes prematuras, trastornos neurológicos severos, retardo mental y baja calidad de vida<sup>2</sup>.

La incidencia reportada de los EIM va de 1:800 a 1:5.000 nacimientos<sup>2</sup> y son usualmente subdiagnosticados por sintomatología inespecífica, pobre índice de sospecha, manifestación intermitente de algunos desórdenes<sup>1</sup> y un amplio espectro de presentación por los niveles de actividad de la enzima que influyen en la severidad y en el tiempo de presentación de la enfermedad<sup>2</sup>.

La terapia de remplazo enzimático y su mejor entendimiento fisiopatológico han llevado a prolongar la esperanza de vida de estos pacientes<sup>2</sup>, lo cual hace que cada vez más frecuentemente sean sometidos a cirugías no cardíacas en hospitales multidisciplinarios. En la literatura solo se encuentran reportes de casos sobre el manejo anestésico de algún tipo específico de desorden pero no hay estudios que incluyan los EIM en general<sup>3-5</sup>, por lo que es importante describir el comportamiento y las complicaciones perioperatorias de estos pacientes.

## Materiales y métodos

Es un estudio observacional descriptivo retrospectivo, tipo serie de casos, en el Hospital Pablo Tobón Uribe (HPTU). Se hizo una búsqueda en la base de datos del Departamento de Gestión de la Historia Clínica de los registros electrónicos de los pacientes pediátricos menores de 15 años con EIM sometidos a cirugía no cardíaca que requirieron anestesia o sedación en el HPTU entre 2008 y 2011 basándose en el Código Internacional de Enfermedades versión 10 (CIE-10). Este trabajo fue aprobado por el Comité de Investigaciones y Ética en Investigaciones del HPTU mediante el acta 02-2012 del mes de febrero de 2012. Se mantuvo la confidencialidad de las historias clínicas revisadas.

Se recolectaron variables demográficas y clínicas, procedimientos realizados, monitorización empleada, incidentes y

complicaciones en el intraoperatorio y en el posoperatorio (POP) inmediato en Excel. No hay estandarización de la técnica anestésica. Los datos fueron analizados mediante SPSS versión 17 (SPSS Inc; Chicago, Illinois, EE. UU.), y se describieron las medidas de frecuencia absoluta y relativa para las variables cualitativas y las medias con su desviación estándar (DE) para las variables continuas.

## Resultados

Se incluyeron 19 pacientes, algunos de los cuales requirieron más de una intervención bajo sedación o anestesia general para procedimientos diagnósticos o terapéuticos, para un total de 34 eventos. En la [tabla 1](#) se describen las características clínicas y demográficas de los pacientes. La [tabla 2](#) muestra los diagnósticos específicos de EIM.

**Tabla 1 – Características clínicas y demográficas de los pacientes**

Sexo masculino, n (%)	8 (42)
Edad (años), media (DE)	3 (4,306)
Peso (kg), media (DE)	11,11 (7,873)
Clasificación ASA, n (%)	
ASA 2	4 (21,1)
ASA 3	13 (68,4)
ASA 4	2 (10,5)

Fuente: autores.

**Tabla 2 – Diagnósticos específicos de errores innatos del metabolismo**

Tipo de error innato del metabolismo	Frecuencia	Porcentaje
Glucogenosis tipo III	7	37%
Hiperglicinemia no cetósica	4	21%
Otros <sup>a</sup>	8	42%

<sup>a</sup> Glucogenosis tipo XI y síndrome de Fanconi, síndrome de Pompe (glucogenosis tipo II), aciduria 3 hidroximetilglutárica, aciduria propiónica, hiperamonemia sin acidosis metabólica, hiperamonemia y déficit de carnitina, déficit de ornitina-transcarbamilasa, mucopolisacaridosis.

Fuente: autores.

**Tabla 3 – Tipo de cirugías realizadas**

Tipo de cirugía	Frecuencia	Porcentaje
Colocación de CVC	6	17,6%
Biopsia hepática por laparoscopia y biopsia muscular	5	14,7%
Gastrostomía	5	14,7%
RM de cráneo	4	11,8%
Endoscopia digestiva superior	3	8,8%
Aspirado y biopsia de médula ósea	3	8,8%
Otros <sup>a</sup>	8	23,2%

CVC: catéter venoso central.

<sup>a</sup> Colectomía abierta; CVC y tomografía de alta resolución de tórax; derivación ventriculoperitoneal y CVC; antirreflujo laparoscópica y gastrostomía endoscópica; extracción dental; aspirado, biopsia de médula ósea y CVC; tomografía de abdomen; RM de cráneo y espectroscopia.

Fuente: autores.

Todos los pacientes fueron programados para cirugías electivas (tabla 3), 13 (38%) tenían flujo metabólico de mantenimiento al ingresar a cirugía y en 11 (32,4%) se reportó acceso venoso difícil.

En todos se empleó monitorización básica. Recibieron inducción inhalatoria con sevoflurano 25 (73,5%), 6 (18%) inducción intravenosa con propofol y uno (3%) con ketamina. En 4 (12%) eventos se utilizó dexametasona para la profilaxis de la náusea y vómito. El manejo de la vía aérea fue con tubo orotraqueal en 21 (61,8%) eventos.

El tiempo promedio de anestesia fue de 70 min (DE 54,836). Se trasladaron a una sala general 26 (76%), 4 (12%) a la unidad de cuidados especiales (UCE) y 4 (12%) a la unidad de cuidados intensivos (UCI).

Se presentaron 7 pacientes con glucogenosis tipo III, y a 4 se les realizó biopsia hepática. En la evaluación ecocardiográfica preoperatoria, 4 tenían cardiomiopatía hipertrófica y en 2 estuvo asociada a enfermedad del pericardio. Ninguno presentó complicaciones anestésicas y fueron trasladados a sala general de recuperación POP.

Se encontraron 4 pacientes con hiperglicinemia no cetósica (HGNC). Una paciente de 13 días de vida, hospitalizada en la sala general con hiperamonemia e hipertrofia ventricular izquierda, fue programada para la colocación de un catéter venoso central (CVC), sin complicaciones; a los 6 meses le realizaron aspirado y biopsia de médula ósea, presentando 4 convulsiones tónicas en el POP inmediato, manejadas con diazepam rectal e intubación transitoria, con acceso intravenoso difícil que requirió la colocación de un CVC; se documentó acidosis metabólica, hiperglucemia y anemia, con evolución favorable.

Otro paciente de un mes de vida con diagnóstico de HGNC fue programado para una gastrostomía, hospitalizada en UCI, uso de presión positiva continua en la vía aérea nasal y ventilación mecánica invasiva reciente. Fue intubado para el procedimiento con inducción y mantenimiento únicamente con sevoflurano, requirió ventilación mecánica POP por esfuerzo ventilatorio insuficiente, radiografía de tórax normal y gases arteriales con alcalosis metabólica, extubado al día

siguiente sin complicaciones. A los 5 meses fue programado para una derivación ventriculoperitoneal y CVC, con hipotensión intraoperatoria transitoria y posteriormente para CVC y tomografía de alta resolución de tórax, sin complicaciones anestésicas.

Una paciente de 12 años, con mucopolisacaridosis y antecedente de hepatotoxicidad medicamentosa sin alteración de las pruebas de coagulación y recuento plaquetario preoperatorio de 108.000 mm<sup>3</sup> fue llevada a colecistectomía laparoscópica que terminó abierta por sangrado intraoperatorio significativo, requirió transfusión de glóbulos rojos desleucocitados y manejo POP en la UCE.

No se presentaron vías aéreas difíciles, arritmias, episodios de desaturación, laringoespasma, broncoespasma, náuseas, vómitos o paro cardiaco.

## Discusión

Se conocen aproximadamente 550 EIM. La mayoría no son diagnosticados<sup>6</sup>, pero alcanzan una incidencia acumulada del 2% en toda la población<sup>6</sup>.

En esta serie de casos, el EIM más frecuente fue la glucogenosis tipo III, aunque en la literatura los más frecuentes son la deficiencia de deshidrogenasa acetil Co-A y la fenilcetonuria<sup>2</sup>.

Las pocas complicaciones presentadas son probablemente debidas a una muestra pequeña de pacientes programados para procedimientos diagnósticos o cirugías de bajo riesgo electivas, con optimización preoperatoria.

En la evaluación preanestésica es importante indagar el compromiso cardiorrespiratorio y las alteraciones de la vía aérea, especialmente en la mucopolisacaridosis, ya que en este caso los pacientes pueden presentar inestabilidad de la columna cervical<sup>2,4,7</sup>. Los paraclínicos preoperatorios se deben individualizar según el compromiso del paciente<sup>2-5</sup>. Es llamativo que a 4 de los 7 pacientes con glucogenosis tipo III se les diagnosticó cardiomiopatía hipertrófica cuando generalmente presentan compromiso hepático y muscular.

Dos de las 3 complicaciones anestésicas se presentaron en los pacientes con HGNC: convulsiones en el POP inmediato en un caso y necesidad de ventilación mecánica POP en otro, posiblemente secundario a las características clínicas en estos pacientes como son la insuficiencia respiratoria, hipotonía generalizada, pobre succión y convulsiones de difícil control<sup>8</sup>. Los factores que prolongan la recuperación anestésica incluyen la premedicación, bloqueadores neuromusculares, opiáceos e hipotermia<sup>9</sup>.

En el POP requieren vigilancia estrecha por el riesgo de descompensación metabólica y deterioro clínico, y se debe reiniciar el manejo farmacológico y dietario tempranamente<sup>2</sup>.

Las cirugías programadas siempre deben ser realizadas en centros con grupo multidisciplinario y disponibilidad de UCI<sup>2</sup>. Hay que evitar largos períodos de ayuno, prescribir líquidos con dextrosa y mantener una adecuada hidratación para evitar las descompensaciones metabólicas<sup>2</sup>.

Por ser un estudio retrospectivo tiene como limitaciones el subregistro, la mala clasificación de los ingresos diagnósticos en el CIE-10 y datos incompletos de algunas historias clínicas.

Los pacientes con EIM son programados frecuentemente para procedimientos anestésicos. Todavía es muy poco el conocimiento de los especialistas en Colombia sobre este

tipo de pacientes<sup>10</sup>, por lo que se deben tener protocolos claros en cuanto a la optimización preanestésica y plan de manejo perioperatorio para ofrecer la mejor atención a estos pacientes.

---

### Financiación

Hospital Pablo Tobón Uribe y recursos propios de las autoras.

---

### Conflicto de intereses

Las autoras declaran no tener ningún conflicto de intereses.

---

### Agradecimientos

En el Hospital Pablo Tobón Uribe, al doctor Carlos Enrique Yepes Delgado, PhD en Epidemiología.

---

### REFERENCIAS

1. Henao C, Flórez O, Cabrales L, Payán C, Rincón O, Hincapié M. Experiencia diagnóstica y de atención integral de enfermedad de Refsum en el Hospital Pablo Tobón Uribe. *Medicina UPB*. 2009;28:67-72.
2. Stuart G, Ahmad N. Perioperative care of children with inherited metabolic disorders. *Contin Educ Anaesth Crit Care Pain*. 2011;11:62-8.
3. Kim WS, Cho AR, Hong JM, Kim ES, Park SC, Yoon JY, et al. Combined general and epidural anesthesia for major abdominal surgery in a patient with Pompe disease. *J Anesth*. 2010;24:768-73.
4. Sam JA, Baluch AR, Niaz RS, Lonadier L, Kaye AD. Mucopolysaccharidoses: Anesthetic considerations and clinical manifestations. *Middle East J Anesthesiol*. 2011;21:243-50.
5. Harker HE, Emhardt JD, Hainline BE. Propionic acidemia in a four-month-old male: A case study and anesthetic implications. *Anesth Analg*. 2000;91:309-11.
6. Fernández L. Errores innatos del metabolismo: Aspectos preventivos. *Vox Paediatrica*. 1999;7:49-55.
7. Muhlebach MS, Wooten W, Muenzer J. Respiratory manifestations in mucopolysaccharidoses. *Paediatr Respir Rev*. 2011;12:133-8.
8. Bermúdez M, Arteaga C, Cifuentes Y, Espinosa E, Uribe A, Barrera L, et al. Hiperglicemia no cetósica (HGNC), forma típica y atípica. Presentación de casos diagnosticados en Colombia. *Pediatría*. 2001;36:123-6.
9. Liu CM, Fan SZ. Glycine encephalopathy and delayed emergence from anesthesia. *Anesth Analg*. 2006;103:1631.
10. Barrera LA. Estudios bioquímicos de los errores innatos del metabolismo en Colombia, durante dos décadas. *Rev Acad Colomb Cienc*. 2009;33:377-94.