

DOI: 10.25237/revchilanestv5104101106

Acondroplasia y gestación: Caso clínico

Case report: Achondroplasia and pregnancy

Ivana Sagastume^{1,*}, Sivia Lalin¹, Inana Guevara¹, Guido Valdez¹, Laureano Cairo¹, Florencia Morello¹¹ Hospital Héroes de Malvinas. Merlo. Buenos Aires, Argentina.

Fecha de recepción: 12 de mayo de 2022 / Fecha de aceptación: 24 de julio de 2022

ABSTRACT

Achondroplasia is a common cause of dwarfism. The usual phenotype is characterized mainly by the presence of shorter limbs in relation to the trunk due to decreased endoconal bone and defective cartilage synthesis in the epiphyses, macrocephaly, and abnormal vertebral curvature. Genotypically it is related to an excessive activity of fibroblast growth factor 3 secondary to a hereditary mutation (20%) or de novo (80%). Regarding the reproductive system, achondroplasia has an increased incidence of menstrual disorders, infertility, amenorrhea, uterine leiomyomatosis and early menopause. Therefore, conception is often infrequent and difficult with risk of miscarriage, polyhydramnios, pre-eclampsia, preterm delivery, and cephalo-pelvic disproportion. Likewise, the fetus may suffer hydrocephalus, intrauterine death, or thoracic abnormalities, in addition to the probability of inheriting the maternal autosomal dominant mutation. The anesthetic plan should be individualized and agreed upon in a multidisciplinary manner, since both neuroaxial and general anesthesia are not free of complications.

Key words: Achondroplasia, pregnancy, cesarean section, anesthesia, complications.

RESUMEN

La acondroplasia es una causa frecuente de enanismo. El fenotipo habitual se caracteriza principalmente por la presencia de extremidades más cortas en relación al tronco debido a una disminución de hueso endoconal y una síntesis defectuosa del cartilago en las epífisis; macrocefalia y curvatura vertebral anormal. Genótipicamente está relacionada a una actividad excesiva del factor de crecimiento fibroblástico 3 secundario a una mutación hereditaria (20%) o de novo (80%). En lo que respecta al aparato reproductivo, la acondroplasia tiene un aumento en la incidencia de trastornos menstruales, infertilidad, amenorrea, leiomiomatosis uterina y menopausia precoz. Como consecuencia, la concepción suele ser infrecuente y dificultosa con riesgo de abortos espontáneos, polihidramnios, preeclampsia, parto pretérmino y desproporción cefalo-pélvica. Asimismo, el feto puede sufrir hidrocefalia, muerte intrauterina o anomalías torácicas, sumado a la probabilidad de heredar la mutación materna de carácter autosómico dominante. El plan anestésico deberá ser individualizado y consensuado de manera multidisciplinaria, ya que tanto la anestesia neuroaxial como la general no están exentas de complicaciones.

Palabras clave: Acondroplasia, embarazo, cesárea, anestesia, complicaciones.

Caso clínico

Paciente femenina de 40 años, ASA 2, 73 kg de peso, 1,05 m de altura, cursando embarazo de 38,2 semanas asociado a diabetes gestacional y polihidramnios en plan de cesárea programada y ligadura tubaria por planificación familiar. Antecedente de acondroplasia y cesárea anterior en 2010, con anestesia general, sin complicaciones. Laboratorio dentro de límites fisiológicos. Riesgo cardiovascular bajo con trazado sin valor patológico.

En ateneo multidisciplinario, se evalúan características anatómicas que dificultan el acceso al neuroeje: acondroplasia disarmonica, severa lordosis lumbar y moderada escoliosis (Figuras 1 y 2). La evaluación de la vía aérea evidencia cuello ancho, corto, hipertrofia mamaria bilateral, movilidad cervical limitada, buena apertura bucal, mallampati 3. Evaluando riesgos y beneficios se decide realizar una anestesia general.

Previa preoxigenación durante 5 minutos con FiO₂ 100% y un flujo de gases frescos a 10 lt/min, se efectúa una inducción de secuencia rápida con 150 mg de propofol y 100 mg de suc-

ivanasag@hotmail.com

*ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5581-2602>



Figura 1. Se observa moderada escoliosis.



Figura 2. Severa lordosis.

cinilcolina. Tras la laringoscopia directa con rama Macintosh 3, se observa un Cormack 4, que no se modifica con maniobras externas tipo BURP. Se evidencia marcada desaturación con imposibilidad para ventilar con máscara facial. Se resuelve reposicionar a la paciente utilizando una rampa y se intenta desplazar manualmente ambas mamas. Durante la segunda maniobra de intubación se utiliza un videolaringoscopio McGRATH; donde se visualiza una abertura glótica con una luz francamente disminuida, edema y abundantes secreciones; se utiliza un tubo de 6,5 cm de diámetro interno enhebrado previamente con un

estilete metálico y se constata intubación satisfactoria.

Se estabilizan parámetros vitales y se procede a cesárea de urgencia con el nacimiento de feto femenino, en presentación cefálica, 40 semanas, 2.925g y Apgar 3/7 con buena evolución. Terminado el procedimiento quirúrgico, se decide extubar a la paciente en quirófano sin observarse complicaciones o secuelas inmediatas. Se la traslada a sala de cuidados intermedios para control evolutivo. Se le advierte a paciente y sus familiares sobre la dificultad en el manejo de la vía aérea para alertar sobre riesgos de ventilación e intubación en futuros procedimientos anestésicos-quirúrgicos.

Discusión

El manejo tanto de la vía aérea como del neuroeje en pacientes con acondroplasia resulta un reto para el anestesiólogo[1],[2]. Sin embargo, es importante destacar que no todos los pacientes con enanismo plantean las mismas dificultades[3]. Los pacientes con crecimiento armónico tienen menos inconvenientes que aquellos con acondroplasia con desarrollo disarmónico[4].

Por un lado, las anomalías anatómicas como una importante lordosis lumbar y frecuente cifoescoliosis, un canal medular estrecho, una distancia interpedicular reducida y la presencia de osteofitos dificultan el abordaje de la columna al momento de realizar una anestesia neuroaxial, la cual resulta no solo técnicamente difícil sino impredecible en lo que respecta al comportamiento intratecal de los anestésicos locales y opioides administrados[5],[6]. Los pacientes acondroplásicos tienen una alta incidencia de anestesia espinal total aun tras la utilización de dosis bajas y tituladas de anestésicos locales[7].

Por otro lado, las modificaciones de la vía aérea propias del estado gravídico se ven agravadas por la presencia de estenosis de foramen magno, limitación en la flexoextensión cervical, inestabilidad atlantoaxoidea, macroglosia, prognatismo mandibular relativo, hipoplasia faríngea e hipotonía de la vía aérea superior[8],[9].

Recomendaciones

Al momento de realizar la valoración preanestésica, en todo paciente acondroplásico que presente síntomas neurológicos

deberá realizarse una evaluación radiológica de la articulación atlantoaxoidea. Las alteraciones imagenológicas que se que asocian a intubación dificultosa son el aumento de la profundidad mandibular, la disminución de la distancia atlantooccipital, la reducción del espacio interespinoso C1-C2 y disminución de la apertura mandibular.

Con respecto al manejo perioperatorio, debería evitarse la sedación por el riesgo potencial de obstrucción de vía aérea superior, ya que la disminución de la CRF y el elevado volumen de cierre predisponen a atelectasias e hipoxemia de rápida instauración. Asimismo, no debería manipularse en exceso el cuello ya que la hiperextensión cervical asociada a un canal estrecho podría desencadenar una lesión medular. La visualización de la laringe puede ser difícil o incluso imposible en pacientes con cuello muy corto, de movilidad limitada y con *pectum carinatum*.

Conclusiones

Las gestantes acondroplásicas resultan un verdadero desafío para el anestesiólogo. Estas pacientes deberán ser abordadas de forma multidisciplinaria para consensuar una estrategia anestésica apropiada, realizar las valoraciones prequirúrgicas necesarias y adecuar la recuperación posanestésica. Tanto la anestesia raquídea como la anestesia general presentan un riesgo alto de complicaciones por las características fisiológicas y anatómicas de este grupo de pacientes; por lo tanto, gestionar un plan anestésico capaz de prever todas las posibles dificultades permitirá otorgarle a estas pacientes mayor seguridad y mejores cuidados durante el perioperatorio y así disminuir su morbimortalidad.

Referencias

- Huang J, Babins N. Anesthesia for cesarean delivery in an achondroplastic dwarf: a case report. *AANA J*. 2008 Dec;76(6):435–6. PMID:19090312
- Mayhew JF, Katz J, Miner M, Leiman BC, Hall ID. Anaesthesia for the achondroplastic dwarf. *Can Anaesth Soc J*. 1986 Mar;33(2):216–21. <https://doi.org/10.1007/BF03010834> PMID:3697817
- Crosby ET. Musculoskeletal disorders. In: Chestnut DH, editor. *Obstetric Anesthesia. Principles and Practice*, 48. Philadelphia: Mosby; 2009. pp. 1048–9.
- Allanson JE, Hall JG. Obstetric and gynecologic problems in women with chondrodystrophies. *Obstet Gynecol*. 1986 Jan;67(1):74–8. PMID:3940342
- Tyson JE, Barnes AC, McKusick VA, Scott CI, Jones GS. Obstetric and gynecologic considerations of dwarfism. *Am J Obstet Gynecol*. 1970 Nov;108(5):688–704. [https://doi.org/10.1016/0002-9378\(70\)90534-X](https://doi.org/10.1016/0002-9378(70)90534-X) PMID:4990504
- Kalla GN, Fening E, Obiaya MO. Anaesthetic management of achondroplasia. *Br J Anaesth*. 1986 Jan;58(1):117–9. <https://doi.org/10.1093/bja/58.1.117> PMID:3942661
- Sharma R, Kumar A. Achondroplasia and pregnancy. *J Indian Acad Clin Med*. 2016;17:312–4.
- Cevik B, Colakoglu S. Anesthetic management of achondroplastic dwarf undergoing cesarean section—a case report. *Middle East J Anaesthesiol*. 2010 Oct;20(6):907–10. PMID:21526683
- Nasir A, Mughal A, Siddiqui SZ. Anesthetic Challenges and Management of a Gravid Achondroplastic Dwarf. *Int J Anesthesiol Pain Med*. 2018;04(1):5–8. <https://doi.org/10.21767/2471-982X.100024>.