

Síndrome de Werdnig-Hoffmann

Werdnig-Hoffmann disease

Liz García Espinosa

Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras". La Habana, Cuba.

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Werdnig-Hoffmann o atrofia espinal tipo I forma parte de las atrofiaciones musculares espinales y es la más grave de las tres formas clínicas existentes. Tiene carácter hereditario autosómico recesivo, no tiene tratamiento, es de carácter progresivo y por lo general culmina con la muerte del paciente entre el primero y segundo año de vida.

Objetivo: Describir la conducta de la vía respiratoria anatómicamente difícil conocida en un paciente con síndrome de Werdnig-Hoffmann operado de litiasis renal derecha.

Caso clínico: Paciente masculino de 39 años de edad, nivel de escolaridad superior, con diagnóstico de litiasis obstructiva en riñón derecho, propuesto para realizar una nefrolitotomía percutánea. Los exámenes en la consulta de anestesia diagnosticaron una vía respiratoria anatómicamente difícil. Pese a contar con la colaboración del paciente, personal entrenado, equipamiento necesario y proceder según los algoritmos recomendados en la literatura, se necesitó una vía quirúrgica para realizar la operación. Se efectuó el proceder quirúrgico propuesto sin complicación y el paciente salió del quirófano despierto y consiente.

Conclusión: De requerirse otra intervención quirúrgica, sería necesario iniciar la intubación mediante fibroscopía óptica para evitar el edema de las vías respiratorias. De no obtenerse una vía respiratoria segura por este método, el paciente precisaría una vía aérea quirúrgica.

Palabras clave: síndrome de Werdnig-Hoffmann; vía aérea difícil reconocida.

ABSTRACT

Introduction: Werdnig-Hoffmann disease or spinal atrophy type I is part of the spinal muscular atrophies and the most serious of the three clinical forms in existence. It is an autosomal recessive hereditary condition, with no treatment, progressive in nature and usually culminates with the death of the patient between the first and second year of life.

Objective: To describe the behavior of the anatomically difficult airway identified in a patient with Werdnig-Hoffmann disease operated for right renal lithiasis.

Clinical case: Male patient at age 39, higher education level, with a diagnosis of obstructive lithiasis in the right kidney, proposed to be performed a percutaneous nephrolithotomy. The exams in the anesthesia consultation provided diagnosis of an anatomically difficult airway. Despite having the cooperation of the patient, trained personnel, necessary equipment and proceeding according to the algorithms recommended in the literature, a surgical approach was needed to perform the operation. The proposed surgical procedure was carried out without complications and the patient left the operating room awake and conscious.

Conclusion: In case that another surgical intervention is required, it would be necessary to initiate intubation by optical fibroscopy in order to avoid edema of the respiratory tract. In case a safe airway is not obtained by this method, the patient would need a surgical airway.

Keywords: Werdnig-Hoffmann disease; identified difficult airway.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Werdnig-Hoffmann o atrofia espinal tipo I forma parte de las atrofas musculares espinales (AME). La tipo I, la más grave de las tres formas clínicas existentes, tiene carácter hereditario autosómico recesivo y está ligado con el brazo largo del cromosoma 5 en la región q11.2-q13.3. Este síndrome tiene su inicio en la edad pediátrica.^{1,2}

La atrofia espinal tipo I, caracterizada por la degeneración de las motoneuronas alfa del asta anterior de la médula espinal, es considerada la segunda enfermedad autosómica recesiva fatal después de la fibrosis quística. Tiene una incidencia estimada de 1/10,000 nacidos vivos y una frecuencia de portadores que oscila entre 1/40 a 1/60.^{2,3}

Este síndrome puede iniciarse con manifestaciones clínicas aún antes del nacimiento tales como los pobres movimientos fetales, o antes de los 3 o 4 meses de vida. Los niños afectados pierden la movilidad muscular, incluso previo a las habilidades motoras adquiridas, con abducción de las extremidades, lo que provoca la posición de "ancas de rana".⁴

Los niños con padecimiento de este síndrome poseen incapacidad para lograr el sostén cefálico. Si hubiera afección de los músculos faciales, este tiene una expresión de alerta. El funcionamiento de ambos esfínteres es normal y existe integridad del sistema sensitivo, incluso en estados terminales de la enfermedad.^{3,4}

El diagnóstico está cimentado en los antecedentes familiares, cuadro clínico, biopsia del músculo y hallazgos de los estudios neurofisiológicos, como los potenciales evocados somatosensoriales, motores, velocidades de conducción motoras y sensitivas y electromiografía.

Se corrobora la aparición del síndrome mediante el estudio cromosómico, es decir, a través del empleo de marcadores genéticos de la región del cromosoma 5q.8-13, el cual permite el diagnóstico prenatal a familias en las que ya existe un hijo previamente afectado.^{3,4}

La enfermedad no tiene tratamiento, es de carácter progresivo y por lo general culmina con la muerte del paciente entre el primero y segundo año de vida. Principalmente debido a falla o infección a repetición en vías respiratorias.

El presente artículo tiene como objetivo describir la evolución de la conducta anestésica en una intervención quirúrgica electiva de un paciente con síndrome Werdnig-Hoffman tipo 1, que alcanzó la edad de 39 años y se le detectó una vía aérea difícil en la consulta preanestésica.

CASO CLÍNICO

Se recibe en el Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras" en agosto de 2013 a paciente masculino, con 39 años de edad, 77 kg de peso, talla de 1,55 cm de altura, índice de masa corporal mayor de 26, llegó al quirófano en silla de ruedas. De padres con antecedentes de salud, sin relación consanguínea, parto a término, fisiológico, test de Apgar 9/9. Fue atendido por primera vez en 1973 a la edad de 9 meses, por notar los padres un deterioro del desarrollo motor que transcurrió normal hasta ese momento.

Se le realizaron estudios electrofisiológicos, histológicos de músculo, determinación de actividad enzimática en el suero y con todos estos elementos se le diagnosticó síndrome de Werdnig-Hoffman.

La enfermedad siguió el curso evolutivo habitual a partir del momento de su atención. El paciente tiene gran limitación motora y atrofia muscular que le confinan a silla de ruedas e impiden la movilización corporal sin ayuda. No puede usar las extremidades superiores por encima de la línea horizontal, tiene deformidad torácica (escoliosis), inteligencia normal y adecuadas relaciones humanas que le han permitido cursar estudios superiores y actividad laboral.

Ingresa con el diagnóstico de hidronefrosis obstructiva secundaria a litiasis renal derecha para realizarle una nefrolitotomía percutánea.

En la consulta de anestesia se constataron antecedentes de operaciones de adenoides y cadera derecha realizadas en la niñez sin dificultad. Luego de hacerle pruebas de rutina, se le detectó una posible vía respiratoria anatómicamente difícil. Se realizó una vía respiratoria quirúrgica, después de fallar las opciones primarias de los protocolos. Culminó con éxito el acto quirúrgico. Una vez recuperado, se trasladó a la unidad de cuidados intensivos despierto, consciente, cooperador y comunicándose mediante señas.

DESARROLLO

Para valorar los factores predictores de posible vía respiratoria anatómicamente difícil se utilizó la escala citada en la [tabla 1](#).

Tabla 1. Escalas empleadas para valoración de vía aérea difícil conocida

Predictores de vía respiratoria difícil	Resultados del paciente
Entidades clínicas asociadas a una vía respiratoria difícil	Síndrome congénito, obesidad. Enfermedad respiratoria
Escala de valoración de apertura de la boca tomando los incisivos superiores e inferiores como referencia	Clase I
Escala de valoración de la protrusión mandibular	Clase II
Escala de Mallampati modificada por Samsson y Young.	Grado IV
Escala para valorar la distancia de la escotadura del cartílago tiroides al mentón	Clase III (menos de 6 cm)
Escala para valorar el grado de movilidad de la cabeza y cuello con respecto a los 35° de movilidad normal	Grado IV Completa (debido a la flacidez muscular)

Además, se requirió el auxilio de los parámetros empleados por El-Ganzouri ([tabla 2](#)) y de Langeron ([tabla 3](#)). La presencia de 2 de estos 5 parámetros indica dificultad para la ventilación con mascarilla facial, la marca con letra X indica los que presentó el paciente.

El puntaje alcanzado según los parámetros en la evaluación de El-Ganzouri adquirió 8 puntos, lo que lo ubica en posible riesgo de intubación difícil. Según los parámetros de Langeron, poseería probabilidades para ventilar con dificultad mediante mascarilla facial al tener 3 de los 5 referidos.

Conjuntamente presentaba macroglosia, cuello corto y grueso, escoliosis, abdomen glóbulo soy venas periféricas poco visibles en miembros superiores y cuello. Por tal motivo, se decidió catalogarlo como una vía respiratoria difícil reconocida.

Una definición estándar de vía anatómicamente difícil no se encuentra en la literatura existente; sin embargo, en la guía de recomendación para la vía aérea difícil propuesta por la *American Society of Anesthesiologists (ASA)* se define como una situación clínica en la cual un anestesiólogo con entrenamiento convencional experimenta dificultad para la ventilación de la vía aérea superior con una mascarilla facial, dificultad para la intubación traqueal, o ambas.^{5,6}

Tabla 2. Parámetros utilizados en la evaluación de El-Ganzouri
(Adquirió 8 puntos)

Apertura oral	Mayor de 4 cm	0
	Menos de 4 cm	1
Distancia tiromentoniana	I	1
	II	2
	III	3
Grado orofaríngeo	I	0
	II	1
	III	2
Rango de movilidad de cabeza y cuello	I	0
	II	1
	III	2
Protrusión mandibular	SI	0
	NO	1
Peso corporal	Menor de 90 kg	0
	De 90 a 110 kg	1
	Mayor de 110 kg	2
Historia de intubación difícil Ninguna	Ninguna	0
	Cuestionable	1
	Variable	2

Tabla 3. Parámetros utilizados en la evaluación de Langeron

Edad mayor de 55 años	Nº
Índice de masa corporal mayor de 26	X
Historia de ronquido	X
Edentulia (pérdida de dientes)	No
Cabello facial	X

La dificultad para la intubación se presenta cuando se han realizado más de 3 intentos de laringoscopia convencional, en condiciones óptimas y por personal experimentado.⁷ La ventilación inadecuada con mascarilla facial se presenta cuando no se puede mantener la saturación de oxígeno (SpO₂) por encima de 90 % administrando oxígeno al 100 %, a presión positiva.⁷

Conforme al equipamiento recomendado ante una vía respiratoria anatómicamente difícil se contó con lo referido en la [tabla 4](#). Cuando la vía respiratoria anatómicamente difícil es reconocida (VADR), el abordaje primario propone asegurarla y garantizarla por medio de la intubación traqueal con el paciente despierto.^{8,9}

Tabla 4. Equipamiento presente en el quirófano

Mascarillas faciales y cánulas nasales de diferentes tamaños	Sí
Hojas de laringoscopia rígidas de diseño alternado y de diferentes tamaños a aquéllas usadas de forma rutinaria, esto puede incluir un laringoscopia rígido de fibra óptica	Sí
Tubos orotraqueales de diferentes tamaños.	Sí
Guías para los tubos traqueales. Ejemplos: estiletes semirrígidos, intercambiador de tubos, estiletes luminosos y pinzas que permitan la manipulación distal del tubo.	Sí
Mascarillas laríngeas de diferentes tamaños.	Sí
Equipo para laringoscopia con fibra óptica.	No
Equipo para intubación retrógrada.	Sí
Equipo para ventilación no invasiva de emergencia de la vía aérea. combitubo, equipo de ventilación jet transtraqueal	Sí
Equipo para el acceso quirúrgico de la vía respiratoria.	Sí
Un detector de CO2 exhalado y un oxímetro de pulso.	Sí

Se puede realizar por medio de una gran variedad de técnicas.

El algoritmo de la ASA las divide en:

- intubación no quirúrgica con el paciente despierto
- intubación quirúrgica del paciente despierto.

La intubación no quirúrgica de la vía respiratoria se puede lograr por varios métodos que incluyen: intubación con fibroscopía, visualización por laringoscopia directa, colocación supraglótica de una mascarilla laríngea y la intubación retrógrada.⁹

Cuando la intubación con el paciente despierto no se logra, se deben optar las siguientes alternativas:

- Cancelar el procedimiento quirúrgico para proporcionarle al paciente un mejor abordaje, ya sea orientándolo, cambiando de equipo o de personal.
- Inducción de la anestesia general, en caso de falta de cooperación del paciente y si se considera fácil la ventilación con mascarilla facial; siempre que se salvaguarde la ventilación espontánea.
- Elección de una técnica de anestesia regional o crear una vía aérea de emergencia.⁹

Al llegar al quirófano, se permitió al paciente continuar sentado en la silla de ruedas. Se canalizó una vena periférica en el miembro superior derecho con una cánula calibre 20, lo cual fue técnicamente trabajoso. Se monitorizó saturación de oxígeno por pletismografía (SpO₂), onda pletismográfica, frecuencia cardíaca, electrocardiograma en derivación DII y tensión arterial no invasiva.

Se decidió comenzar por las técnicas de intubación con el paciente despierto, por ser un paciente cooperador. Se conversó con él según las pautas recomendadas. Se administraron 50 µg de fentanil disueltos en 10 mL de solución salina al 0,9 %, endovenoso lento, seguido de atropina 0,25 mg lentamente cada 2 min para prevenir aumento de la frecuencia cardíaca, hasta un total de 1 mg. Se inició intubación nasal, previo uso tópico de vasoconstrictor, tubo endotraqueal número 6.0 (lubricado con

lidocaína al 1 % en jalea). Después de varios intentos fallidos se abandonó esta técnica por epistaxis nasal.

Se colocó al paciente en la mesa quirúrgica y se decidió realizar laringoscopia directa. Se realizó preoxigenación con FiO_2 de 1.0 durante 5 min. Se administraron otros 50 μ g de fentanil en la misma dilución y forma descrita. Fue imposible visualizar alguna de las estructuras de la vía respiratoria. Después de más de 3 intentos, se decidió realizar intubación retrograda. Se intentó hacer pasar el tubo endotraqueal a través de la guía, lo cual fue imposible, aún con la ayuda del laringoscopio.

Se empleó fibroscopio óptico flexible, no fue posible asegurar la vía respiratoria. Se realizó una vía aérea quirúrgica con éxito, debido a que en este caso, por la deformidad torácica y la parálisis muscular, no sería recomendable la anestesia regional. Se colocó un tubo endotraqueal número 7.5. Se acopló a un ventilador Fabuis G-S, frecuencia respiratoria programada en 12 respiraciones por minuto, volumen tidal calculado a 8mL/kg de peso, ajustado según capnometría. Se empleó anestesia combinada opioide (fentanil 300 μ g) y halogenados (Isoflurano CAM 0.5%), FiO_2 0.3 %, monitorización ya descrita.

Se colocó al paciente en posición endourológica integral, se administraron 10 mg de furosemida endovenoso en 10 mL de solución salina.

Durante la intervención el $Et CO_2$ se mantuvo entre 37 y 39 mmHg, la tensión arterial no invasiva entre 150-100 mmHg sistólica y 90-60 diastólica, frecuencias cardíacas entre 100-80 latido por minuto, SPO_2 entre 100-97 %.

El tiempo quirúrgico fue de 1 h 30 min y el anestésico de 4 h. Se administró un total de 1 000 ml de solución salina al 0,9 %.

Finalizada la intervención cesa la administración del gas anestésico, se administró FiO_2 1 %. El paciente se despertó espontáneamente y fue trasladado a la sala de unidades de cuidados posoperatorios, despierto y consiente.

Se concluye que los pacientes portadores de síndrome de Werdnig-Hoffmann o atrofia espinal tipo I, aunque poco frecuente, logran alcanzar sobrevidas superiores a las citadas en la literatura médica. Por su propia enfermedad y las que se añaden en el decursar del tiempo constituyen un reto para la conducta anestésica debido al difícil acceso a la vía respiratoria.

Si el paciente precisase de una nueva intervención quirúrgica, sería recomendable comenzar por la intubación con el paciente despierto mediante fibroscopía óptica, para evitar el edema de las vías respiratorias empleando otras técnicas. Si no se obtuviese una vía respiratoria segura, tiene grandes probabilidades de necesitar reiteradamente una vía quirúrgica.

Conflicto de intereses

La autora declara que no existe conflicto de intereses.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Scheffer H. Spinal muscular atrophy. *Methods Mol Med.* 2004;92:343-58.
2. Padrón-Arredondo G, López-Gómez L. Atrofia muscular espinal infantil tipo I. Presentación de un caso presuntivo y revisión de la literatura. *Salud en Tabasco.* 2013;13(3):700-03.
3. Palmer-Morales Y, Pacheco-Flores G, Ames-GY. Enfermedad de Werdnig-Hofmann. Dos casos clínicos. *Rev Med Ins tMex Seguro Soc.* 2015;48(3):317-19.
4. Acevedo-López AM, Zaldívar-Vaillant T, Moreno F, Hernández-Chico C. Atrofia muscular espinal infantil. Introducción del diagnóstico molecular en Cuba. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* 1999;25(2):128-34.
5. Practice guidelines for the management of the difficult airway. American Society of Anesthesiologist Task Force on Management of the Difficult Airway. *Anesthesiology.* 2015;78:597-602.
6. Petrone A, Pavone M, Testa MB, Petreschi F, Bertini E, Cutrera R. Invasive ventilation in patient with spinal muscular atrophy types 1 and 2. *Am J Phys Med Rehabil.* 2014;86(3):216-21.
7. Tiberiu E. Difficult airway management practice patterns among anesthesiologists practicing in the US: Have we made any progress? *J Clin Anesth.* 2014;15:418.
8. Rosenblatt WH. Practice patterns in managing the difficult airway by anesthesiologists in the US. *Anesth Analg.* 2015;87:153-7.
9. Bach JR, Niranjana V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: a noninvasive respiratory management approach. *Chest.* 2015;117(4):1100-05.
10. Appleton RE, Hubner C, Grohmann K, Varon R. Congenital peripheral neuropathy presenting as apnea and respiratory insufficiency: spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1 (SMARD1). *Dev Med Child Neurol.* 2014;46:576.
11. Feng J, Toshiyuki Y. Prenatal diagnosis of Werdnig-Hoffmann disease in China. *Chin Med J.* 2012;116:673-75.
12. Cheliout-Heraut F, Barois A, Urtizberea A, Viollet L, Estournet-Mathiaud B. Evoked potentials in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2012;18:383-90.

Recibido: 2 de julio de 2017.

Aprobado: 7 de septiembre de 2017.

Liz García Espinosa. Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras". La Habana, Cuba. Correo electrónico: angelaespinosa@infomed.sld.cu
