
Cirugía en Enfermedades Raras



Dra. Pilar Quijada Fraile

Médico Adjunto

Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras

CSUR Enfermedades Metabólicas

Hospital Universitario 12 de Octubre

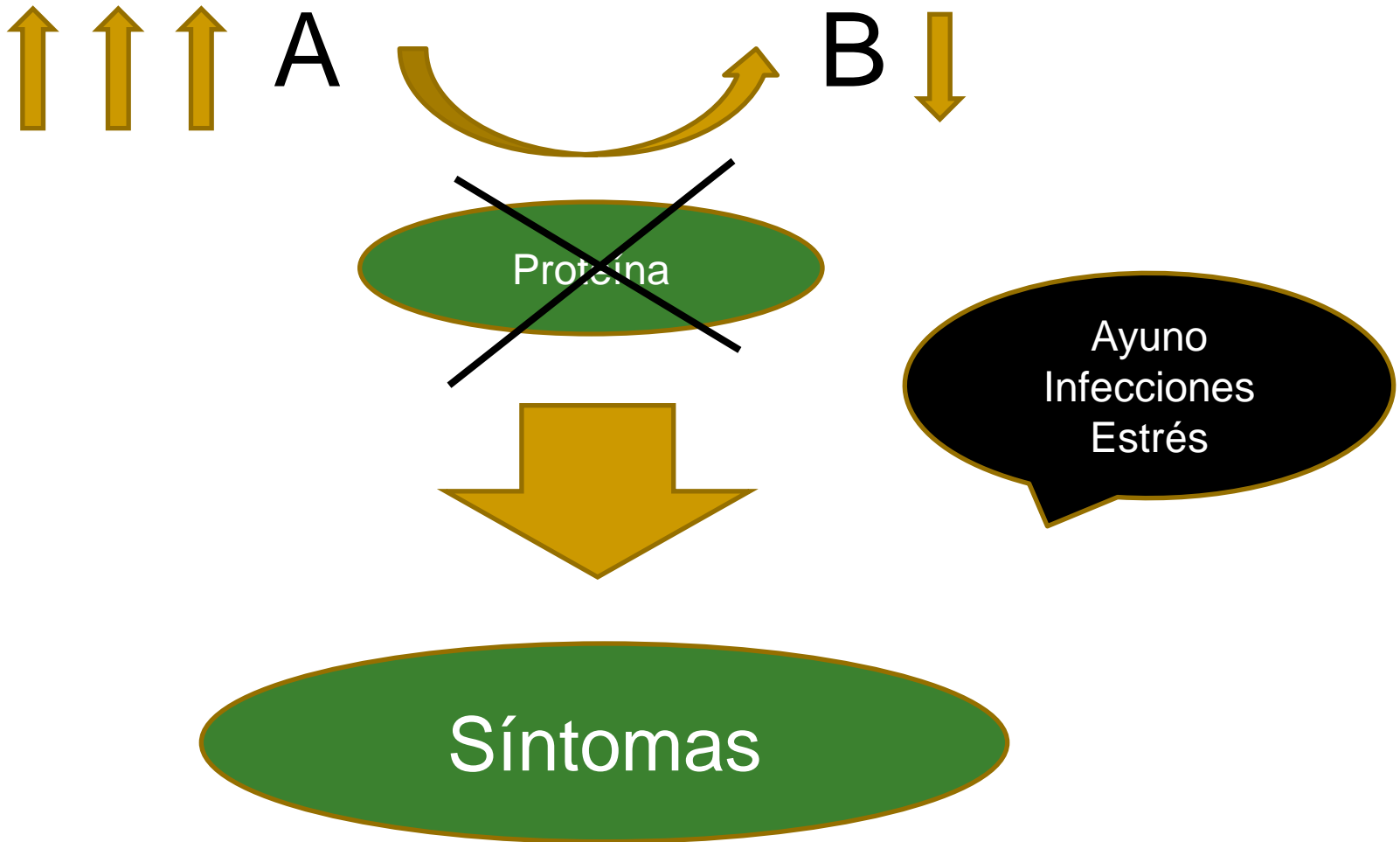
Enfermedades Raras. Introducción

Errores congénitos del metabolismo

- Enfermedades Raras: afecta a menos de 1 /2000
- Errores congénitos del metabolismo
- Consecuencia de alteraciones bioquímicas de origen genético en la estructura o función de una proteína
- Más de 500 descritas
- Afectan a niños y adultos



Errores congénitos del metabolismo



Presentación clínica de los ECM

- Síntomas en el periodo prenatal y/o neonatal
- Crisis agudas (y recurrentes) de síntomas como coma, ataxia, vómitos, acidosis, intolerancia al ejercicio o fracaso del corazón, el riñón, el hígado u otras.
- Síntomas neurológicos crónicos y progresivos (retraso psicomotor, retraso mental, epilepsia, deterioro neurológico, síntomas psiquiátricos)
- Presentaciones específicas de órganos y sistemas
- Asintomáticos: diagnóstico por cribado neonatal ampliado



Clasificación de los ECM

Grupo 1: trastornos tipo intoxicación

- Alteraciones del catabolismo de aminoácidos
 - MSUD
 - Tirosinemia
 - Fenilcetonuria
 - Homocistinuria
 - Acidemias orgánicas
 - Acidemia Propiónica
 - Acidemia Metilmalónica
 - Acidemia Isovalérica
 - Aciduria glutárica tipo I
 - Trastornos del ciclo de la urea
 - Trastornos de metabolismo de carbohidratos
 - Galactosemia
 - Fructosemia
 - Hiperglicinemia no cetósica
 - Otros: enfermedad de Wilson, de Menkes, hemocromatosis y porfirias
-

Clasificación de los ECM

Grupo 2: trastornos que afectan al metabolismo de la energía

- Defectos de la beta-oxidación de los ácidos grasos (mecanismo mixto)
 - Defectos de la cadena respiratoria mitocondrial
 - Acidemias lácticas congénitas
 - Déficit de piruvato carboxilasa
 - Déficit de piruvato deshidrogenasa
 - Defectos del ciclo de Krebs
 - Trastornos del metabolismo del glucógeno
 - Defectos de cetogénesis y cetolisis
 - Trastornos de la glicolisis y neoglucogénesis
 - Otros: metabolismo de la creatina y vía de las pentosas fosfato
-

Clasificación de los ECM

Grupo 3: trastornos que afectan a moléculas complejas

- ❑ Enfermedades lisosomales
- ❑ Enfermedades peroxisomales
- ❑ CDG
- ❑ Errores congénitos de la síntesis de colesterol: síndrome de Smith-Lemli-Opitz



Alteraciones bioquímicas más frecuentes en los ECM durante las descompensaciones metabólicas

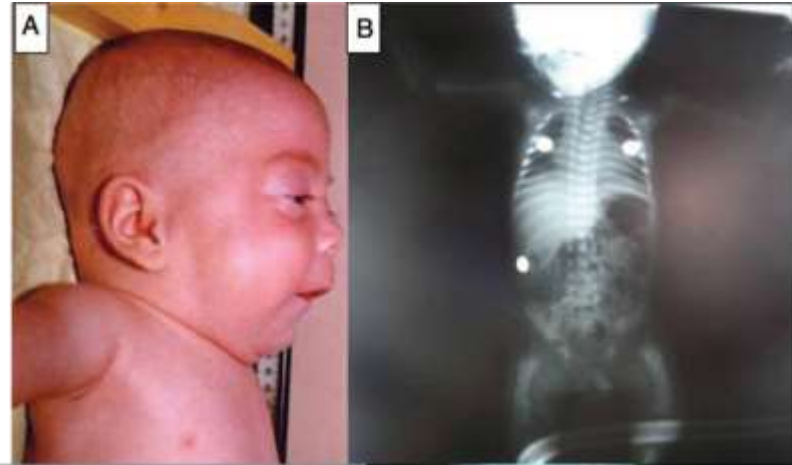
- ❑ Hipoglucemia
- ❑ Hiperamonemia
- ❑ Acidosis metabólica
- ❑ Hiperlactacidemia
- ❑ Otras: alt coagulación, hiperbilirrubinemia
- ❑ Aumento de CPK (rabdomiolisis)
- ❑ Tener en cuenta que no siempre cursan con alt bioquímicas

Pueden estar presentes en los grupos 1 y 2



ECM con alteraciones multisistémicas: Enfermedades lisosomales

- Mucopolisacaridosis
- Alteraciones óseas
- Micrognatia
- Macroglosia
- Problemas cardiacos
- Visceromegalias
- Afectación ORL
- Afec. Oftalmológica
- Síntomas neurológicos



Alteraciones oseas: disóstosis múltiple

MPS y otras enfermedades

- ❑ Alteración de las proporciones esqueléticas
- ❑ Megacefalia, ensanchamiento de la silla turca
- ❑ Cifoescoliosis dorsolumbar, hipoplasia de la región anterosuperior de las vértebras lumbares, costillas en espátula
- ❑ Muñecas anchas con dedos cortos y gruesos
- ❑ Insuflación y deformación de los huesos largos
- ❑ Alteraciones vertebrales
- ❑ Displasia odontoide
- ❑ Rigidez articular con contracturas múltiples



Tratamiento de ECM



Cirugía en ECM

- Precisan Cirugía por problemas relacionados con su enfermedad
 - Gastrostomía, cirugía antirreflujo
 - Problemas traumatológicos (MPS)
 - Problemas cardiológicos, ORL, oftalmológicos
 - Procedimiento para la obtención de muestras: biopsia muscular en las Enfermedades mitocondriales
-

Cirugía en ECM

- Planificar la cirugía
 - Muy importante conocer el tipo de enfermedad. Qué síntomas tienen o pueden presentar si descompensación. **PROTOSCOLOS** de cada enfermedad por escrito
 - Valoración por anestesia en centros con experiencia
 - Programar tratamiento (pre y postquirúrgico) tanto farmacológico como **muy importante** nutricional
 - Valorar si precisa UCI, si precisan vía central, fármacos que no pueden tomar, etc
-

Cirugía en ECM

- Anestesia
 - Anestesia general solo en centros con experiencia
 - Riesgo en MPS: inestabilidad atlanto-axoidea
 - Evitar hiperextensión del cuello en la intubación
 - Historia de compresión medular (MRI)
 - Dificultad en la intubación (problema de espacio), macroglosia, micrognatia e inmovilidad del cuello. Secreciones espesas
 - Fármacos: precaución con relajantes musculares en pacientes con miopatía
-

Alteraciones metabólicas en ECM que pueden ocurrir tras una Cirugía

- Hipoglucemia: en Defectos de la oxidación de los ácidos grasos, Glucogenosis, Deficit de fructosa-1,6-difosfatasa
 - Acidosis metabólica: Acidurias orgánicas
 - Hiperamonemia: UCD
 - Rabdomiolisis en FAO
 - Crisis convulsiva, deterioro neurológico en algunas enfermedades
 - Riesgo de trombosis: homocistinurias
-

Cirugía en ECM

- Precirugía: Ayuno, situación de estrés (riesgo de descompensación)
 - Cirugía: Anestesia
 - Postcirugía: manejo en UCI
 - Vigilancia estrecha
 - alteraciones hidroelectrolíticas, gasometría, amonio, láctico, CK
 - Síntomas neurológicos
 - Tolerancia digestiva, nutrición enteral cuando sea posible
-

Cirugía en ECM

- Previo a la Cirugía: programar la cirugía
 - Regimen de emergencia
 - Conocer tiempo de ayuno
 - Si ECM con riesgo de descompensación por ayuno: evitar catabolismo, sueroterapia iv con suero glucosado (aportes de glucosa según edad)
 - En neonatos y lactantes pequeños 10 mg/kg/min
 - Fármacos: administrar su medicación habitual
-

Cirugía en ECM: Postcirugía

- La mayoría requieren ingreso en UCI
 - Tratamiento de la enfermedad (administrar fármacos cuanto antes)
 - Nutrición enteral cuando sea posible (según Cirugía)
 - N Parenteral si se prevee ayuno prolongado (varios días)
 - Control del dolor
 - Vigilar:
 - alteraciones hidroelectrolíticas, equilibrio ácido-base, glucemia, amonio, ácido láctico, CK
 - Síntomas neurológicos, tolerancia
-

Protocolo quirúrgico en paciente con ECM



Hospital 12 Octubre.

E. MITOCONDRIALES- E. METABOLICAS HEREDITARIAS

4705637

Fecha 6 Febrero 2013 EDAD 24 m

DG: ACIDURIA GLUTARICA TIPO I

Intervención quirúrgica: GASTROSTOMÍA y NISSEN

DIETA HIPOPROTEICA ESPECIAL

Peso 7,360 kg

MEDICACIÓN

L-Carnitina	450 mg /8 h oral o iv
Lioresal	2,5 mg /12 h oral

Preoperatorio

1. Ayunas desde 6 horas previas a la cirugía.
2. Desde las 24 horas S glucosado al 10% 500 cc + 15 ml de CLNa 1 M + 10 ml de CIK 1 M= pasar a 44 ml/h
3. No interrumpir medicación

Postoperatorio

1. Ingreso en cuidados intensivos
2. **Riesgo de encefalopatía, acidosis metabólica, síndrome de Reye-like.**
3. **Control** de gases + anion gap + iones + perfil hepatorenal con CPK + amonio al ingreso en cuidados intensivos y 6 horas después y mañana por la mañana (o antes en función de los resultados). Balance hidroelectrolítico.
4. **Sueroterapia:** S glucosado al 10% 500 cc+ 15 ml de CLNa 1 M + 10 ml de CIK 1 M = pasar a 44 ml/ hora mientras persistan las ayunas.
5. **Alimentación:** iniciar tolerancia cuando indique Cirugía pediátrica
6. **Medicación:** Carnitina 450 mg/ 8 h oral o iv. Suministrar resto de la medicación en cuanto sea posible

CONCLUSIONES



- Programar la cirugía
- Protocolos: régimen de emergencia en aquellos ECM con riesgo de descompensación metabólica
- Suero glucosado (muchos ECM precisan aportes altos para evitar catabolismo)
- Nutrición enteral o parenteral (evitar catabolismo)
- Centros con experiencia en el manejo de estos pacientes