

¹Gerardo Luna-López, ¹Rafael Valdez-Borrel,
²Luz María Sánchez

¹Servicio de Cirugía Pediátrica
²Servicio de Pediatría Médica

Hospital de Especialidades 25,
Instituto Mexicano del Seguro Social, Monterrey, Nuevo León
Comunicación con: Gerardo Luna-López
Tel: (81) 1365 9395
Correo electrónico: moonlopez@yahoo.com

Las enfermedades de depósito lisosomal se manifiestan por diversas mutaciones en los genes codificadores estructurales de las hidrolasas lisosomales, aunque también se ha observado determinación genética sobre proteínas de postraducción. Las diversas modalidades clínicas de la mucopolisacaridosis muestran heterogeneidad tanto fenotípica como genotípica, atribuible a los fenómenos de alelismo múltiple en el *locus* del gen que codifica la síntesis de la enzima y, por lo tanto, su carencia y el consecuente depósito de glucosaminoglicanos o mucopolisacáridos. La mucopolisacaridosis presenta una incidencia estimada de 1 por cada 25 000 recién nacidos vivos. En la actualidad, el diagnóstico se fundamenta en el hallazgo de glucosaminoglicanos en

Catéter de larga permanencia en mucopolisacaridosis I

Experiencia con su uso

orina, así como en la concentración de aminoácidos y acilcarboxininas en sangre, mediante espectrometría de masas. En los últimos años, la terapia de reemplazo enzimático ha cambiado dramáticamente el pronóstico de los pacientes con mucopolisacaridosis, ya que ha logrado estabilizar gran parte de las manifestaciones clínicas, especialmente cuando se instaura tratamiento antes de los cambios esqueléticos y cardiovasculares. El trasplante de médula ósea y la terapia de reemplazo enzimático son los dos principales tratamientos con potencial curativo y de control.^{1,2}

La mucopolisacaridosis tipo I es resultado de la deficiencia de la enzima α -L iduronidasa, de transmisión autosómica recesiva. Se estima que esta patología se registra con una frecuencia de 1 por cada 10 000 recién nacidos. El depósito o acumulación de mucopolisacáridos en diversos órganos se traduce en compromiso multisistémico, con curso crónico y progresivo que afecta esqueleto, corazón, pulmones, piel, córnea, hígado y bazo. Asimismo, promueve retraso del desarrollo psicomotor y deterioro neurológico progresivo.² Sus manifestaciones clínicas se caracterizan por facies tosca, cabello y cejas gruesas, piel engrosada y macrocefalia. Se pre-



Figura 1 | Radiografía lateral de cuello, previa a cirugía



Figura 2 | Colocación de mascarilla laríngea para ventilación mecánica



Figura 3 | Colocación del puerto (tambor) en región pectoral

senta un claro deterioro de la curva de crecimiento. Actualmente, su tratamiento consiste en terapia de reemplazo enzimático con laronidasa, la cual previene la progresión de la enfermedad, o con trasplante de médula, que hasta hoy ha tenido resultados limitados. La terapia de reemplazo enzimático se administra endovenosamente cada semana, de por vida. De ahí la importancia de contar con un acceso venoso permanente.

Nuestra experiencia en la colocación de catéter vascular permanente en pacientes con mucopolisacaridosis tipo I, nos permite sugerir la conveniencia de evaluar las alteraciones fisiológicas y anatómicas antes de elegir las técnicas anestésica y quirúrgica, con la intención de disminuir las complicaciones del procedimiento quirúrgico. En niños de tres a 14 años de edad en tratamiento de reemplazo enzimático administrado por vía endovenosa, se debe colocar un catéter central de puerto permanente. En todos debe valorarse el estado físico, neumológico (espirometría y prueba de función pulmonar) y cardiológico (electro y ecocardiograma), así como realizar valoración preanestésica y del estado de

sueño, estudios paraclínicos prequirúrgicos y radiográficos de cuello y tórax (figura 1). Nosotros hemos empleado un catéter tipo *A Port*, con un calibre de 6.6 French y hemos administrado anestesia general endovenosa y por mascarilla laríngea (figura 2). En ocasiones, por técnica de Seldinger lo hemos colocado en vena subclavia derecha y en otras, por venodisección en la vena yugular interna derecha. A todos les hemos colocado reservorio o tambor en la región pectoral derecha (figura 3).

Todos los pacientes que hemos tratado han presentado alteraciones anatómicas como cuello corto, clavículas cortas y anchas, disminución del espacio entre clavícula y primera costilla, además de disminución en la estabilidad atlantooccipital, la cual limita la extensión de la cabeza. La primera paciente en quien se instaló un catéter y se le administró anestesia general con intubación endotraqueal presentó espasmo laríngeo y, consecuentemente, falleció por paro cardiorrespiratorio. Como aprendizaje de este caso, en los posteriores se aplicó anestesia general por medio de ventilación con mascarilla laringea; la recuperación se llevó a cabo en la unidad de terapia intensiva pediátrica.

De acuerdo con lo anterior sugerimos:

- Colocar un catéter de larga permanencia bajo anestesia general y mediante la utilización de la técnica de punción (Seldinger) o de venodisección.
- Usar mascarilla laríngea para la ventilación durante el procedimiento.
- El catéter tiene como finalidad permitir el reemplazo enzimático una vez por semana, disminuir el rechazo y abandono del tratamiento, ya que esto permite contar con una vía permeable y evita las punciones frecuentes en los niños.
- Tomar en cuenta los trastornos fisiológicos y anatómicos provocados por la mucopolisacaridosis, antes de colocar el catéter, para evitar complicaciones trans y posoperatorias.

Referencias

1. Menéndez-Sainz C, González-García S, Zaldívar-Muñoz C, González-Quevedo MA. Mucopolisacaridosis con afectaciones del sistema nervioso. Rev Mex Neuroci 2006;7(2):150-155.
2. Alentado-Morell N, Cabo-Massip T, Dalmau-Serra J. Mucopolisacaridosis tipo I: evolución clínica de 2 pacientes

tras 30 meses de tratamiento enzimático sustitutivo. Acta Pediatr Esp [Revista en línea] 2007;65(5):241-245. Disponible en <http://www.actapediatrica.com/secciones/nutricion-infantil/item/411-mucopolisacaridosis-tipo-i-evolucion-clinica-de-2-pacientes-tras-30-meses-de-tratamiento-enzimatico-sustitutivo.html>