

Consideraciones anestésicas en osteogénesis imperfecta. Revisión de la literatura a propósito de un caso

Paulina Figueroa R.¹, Benjamin Vera N.², Virginia Montecinos M.³, Claudio

Meneses A.⁴

Introducción: La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno genético que se caracteriza por fragilidad ósea extrema, provocando fracturas ante mínimos traumatismos. La OI es rara, con una incidencia global de 1 en 10,000 a 20,000 nacidos vivos. En Chile se han registrado 109 casos. Los avances en anestesia y cuidados perioperatorios han mejorado la seguridad en intervenciones quirúrgicas para estos pacientes, quienes requieren atención especial debido a sus complejas necesidades médicas. **Presentación del Caso:** Se presenta el caso de una niña de 8 años con OI tipo III, diagnosticada desde el nacimiento, que fue sometida a cirugía para corregir la deformidad de ambos fémures mediante osteotomía en rosario y osteosíntesis endomedular telescópica. El plan anestésico incluyó anestesia general libre de opiáceos y anestesia neuroaxial peridural. La inducción se realizó con Sevofluorano, seguido de propofol y rocuronio para bloqueo neuromuscular. Se administró ketadex (Ketamina 1 mg/mL y Dexmedetomidina 1 mcg/mL) con una dosis de carga de 1 mL/kg en 10 minutos, seguido de infusión continua de 0.3 mg/kg/hr. La paciente fue monitorizada invasivamente y se tuvo especial cuidado en su movilización durante la cirugía. La intervención quirúrgica transcurrió sin incidentes, con un manejo adecuado del dolor postoperatorio y alta hospitalaria a los 4 días, sin nuevas fracturas. **Discusión:** La OI tipo III es una forma severa de la enfermedad, caracterizada por fragilidad ósea significativa y deformidades progresivas. Los desafíos anestésicos incluyen la gestión de la vía

¹ Médico Cirujano, Hospital Urgencia Asistencia Pública

² Médico Cirujano, Hospital Metropolitano de Santiago

³ Anestesióloga, Clínica Red Salud Santiago *Autor de correspondencia: vmontecinosm@gmail.com

⁴ Traumatólogo infantil, Instituto Teletón Santiago

aérea, el riesgo de fracturas perioperatorias, y el manejo del dolor. Los pacientes con OI tienen una mayor probabilidad de complicaciones debido a su fragilidad y deformidades, lo que requiere un enfoque anestésico específico. La literatura respalda el uso de técnicas de anestesia neuroaxial o regional para el manejo del dolor, complementadas con anestesia general. Los riesgos incluyen dificultad en la intubación, manejo de la temperatura, y una mayor propensión a fracturas y sangrado intraoperatorio. La evidencia actual sugiere que la incidencia de complicaciones graves es baja, pero los pacientes con OI tipo III tienen un riesgo aumentado en comparación con otros tipos. La movilización cuidadosa, el uso de técnicas anestésicas adaptadas y una monitorización exhaustiva son cruciales para minimizar complicaciones. La administración de bifosfonatos y otros tratamientos médicos puede influir en el manejo perioperatorio, especialmente en relación con el sangrado. Conclusión: El manejo anestésico y perioperatorio de pacientes con OI requiere una planificación minuciosa para abordar los riesgos asociados a la fragilidad ósea y deformidades específicas. Aunque los avances en anestesia han mejorado la seguridad de estas intervenciones, es fundamental seguir investigando y refinando los protocolos para reducir complicaciones y optimizar los resultados a largo plazo. Un enfoque multidisciplinario, con énfasis en la evaluación preanestésica, la movilización segura y la monitorización rigurosa, es esencial para el éxito en el manejo de estos pacientes.

Introduction: Osteogenesis imperfecta (OI) is a genetic disorder characterized by extreme bone fragility, leading to fractures from minimal trauma. OI is rare, with a global incidence of 1 in 10,000 to 20,000 live births. In Chile, 109 cases have been reported. Advances in anesthesia and perioperative care have improved the safety of surgical interventions for these patients, who require special attention due to their complex medical needs. Case Presentation: We present the case of an 8-year-old girl with type III OI, diagnosed at birth, who underwent surgery to correct the deformity of both femurs through multiple osteotomies and telescopic intramedullary osteosynthesis. The anesthetic plan included opioid-free general anesthesia and epidural neuroaxial anesthesia. Induction was performed with sevoflurane, followed by propofol and rocuronium for neuromuscular blockade. Ketadex was administered with a loading dose of 1 ml/kg over 10 minutes, followed by a continuous infusion of 0.3 ml/kg/hr. The patient was invasively monitored, and special care was taken in her mobilization during surgery. The surgical procedure was uneventful, with adequate postoperative pain management, and she was discharged after 4 days without new fractures. Discussion: Type III OI is a severe form of the disease, characterized by significant bone fragility and progressive deformities. Anesthetic challenges include airway management, the risk of perioperative fractures, and pain management. Patients with OI have a higher likelihood of complications due to their bone fragility and associated deformities, requiring a specific anesthetic approach. Literature supports the use of neuroaxial or regional anesthesia techniques for pain management, complemented by general anesthesia. Risks include difficulty in intubation, temperature management, and a higher propensity for fractures and

intraoperative bleeding. Current evidence suggests that the incidence of severe complications is low, but patients with type III OI are at increased risk compared to other types. Careful mobilization, the use of adapted anesthetic techniques, and thorough monitoring are crucial to minimizing complications. The administration of bisphosphonates and other medical treatments may influence perioperative management, particularly concerning bleeding. Conclusion: Anesthetic and perioperative management of patients with OI requires meticulous planning to address the risks associated with bone fragility and specific deformities. Although advances in anesthesia have improved the safety of these interventions, continued research and refinement of protocols are essential to reduce complications and optimize long-term outcomes. A multidisciplinary approach, with an emphasis on detailed pre-anesthetic evaluation, safe patient mobilization, and rigorous monitoring, is essential for successful management in these patients.

Palabras Clave: Osteogénesis imperfecta

Keywords: Osteogenesis imperfecta.



Presentación de caso clínico

Paciente femenina de 8 años, 45 kg, con diagnóstico de OI tipo III desde el nacimiento, que será sometida a cirugía para corregir deformidad de ambos fémures a través de osteotomía en rosario y osteosíntesis endomedular telescópica. Antecedentes de múltiples cirugías anteriores: osteotomía y osteosíntesis de ambos fémures a los 4 y 5 años de edad, osteotomía y osteosíntesis con clavo endomedular de ambas tibias a los 6 años. Actualmente con inmovilización del húmero derecho por fractura de manejo médico.

Paciente usuaria de silla de ruedas, no logra bipedestación. Destaca marcada escoliosis, pectum excavatum, presencia de escleras azules, deformidad en varo antecurvatum moderado de ambos húmeros en tercio proximal y extremidades inferiores con tendencia a la rotación externa de caderas, doloroso a la corrección dirigida, con ligero varo de fémur bilateral.

En exámenes radiográficos destaca escoliosis toracolumbar e hiperlordosis lumbar, con acuñamiento de vértebras torácicas. Caderas centradas, osteopenia evidente. Tibias con buen eje con clavos de diámetro adecuado, migración proximal de anclaje distal a izquierda. Fémures con clavos delgados bilaterales, migración de anclaje distal, epífisis con aspecto de popcorn.

En el estudio preoperatorio se solicitaron exámenes preoperatorios estándar (hemograma, TTPK, TP, orina completa), los que resultan dentro de rangos normales. No se solicitó estudio de función pulmonar.

El plan anestésico que se realizó, considerando los antecedentes antes mencionados y la patología de la paciente, fue protocolo de anestesia general libre de opiáceos asociado a anestesia neuroaxial peridural.

Se realizó inducción inhalatoria con Sevoflurano para la instalación de vía venosa (antecedentes de accesos venosos difíciles. Se utilizó propofol como inductor y rocuronio para bloqueo neuromuscular TOF 0/4. Se preparó jeringa de ketadex (ketamina 50 mg 1 mg/mL más dexmedetomidina 50 ug en 50 mL [Ketamina 1mg/mL y Dexmedetomidina 1ug/mL]) y se administró de

esta solución una dosis de carga de 1 mL/kg en 10 minutos seguida de una infusión continua de 0.3 mL/kg/hr.

Para intubación se utiliza videolaringoscopia sin hiperextender cuello, se logra la intubación en primer intento sin incidentes; se procede a monitorización estándar más monitorización invasiva con línea arterial e instalación de sonda Foley. Se moviliza a paciente con 4 operadores a decúbito lateral izquierdo y se instala catéter peridural 18 con trocar 18 a nivel L3-L4 guiado por ecografía al primer intento, sin incidentes, quedando catéter a 9 cm; se pasa bolo de bupivacaína isobara 0.25% 8 cc sin incidentes.

Se posiciona a la paciente para la cirugía con 4 operadores con protección activa de puntos de apoyo en escápulas, región sacra, codos y muñecas. Se inmoviliza la extremidad superior derecha al tronco. No se utiliza isquemia en extremidades inferiores.

Durante toda la cirugía se monitoriza la temperatura a fin de mantener a 37°C con calentamiento de aire forzado y se aporta volumen por bomba de infusión según peso (85 mL/hr).

La cirugía se lleva a cabo sin incidentes, con pérdidas sanguíneas estimadas en 200 cc que son recuperadas con suero fisiológico 0.9% 500 mL. Se mantiene débito urinario de 1.5 mL/kg/hr. Se instala infusión peridural con bupivacaína 0.1% y se programa PCA 5/5/20. Se suspende la infusión de ketadex 10 minutos antes de extubación, se monitoriza el bloqueo neuromuscular TOF 2/4 revirtiéndose con sugammadex 2 mg/kg para obtener TOF 4/4 90%. Se administran 20 mg de propofol en bolo a fin de prevenir delirio y agitación psicomotora postoperatoria, logrando la extubación sin incidentes, manteniendo la paciente EVA 0 hasta su traslado a la sala. Durante la hospitalización se mantiene PCA peridural con buen manejo del dolor, siendo dada de alta al 4to día sin incidentes ni nuevas fracturas.

Introducción

La osteogénesis imperfecta (OI), o enfermedad de los huesos de cristal, es una enfermedad que abarca un grupo de trastornos caracterizados principalmente por la fragilidad ósea y es la forma más común de fragilidad ósea hereditaria.¹ Su principal distintivo son las fracturas ante

traumatismos de mínimo impacto, por lo que la tasa de ingreso a pabellón es mucho mayor a la población general. Los avances en anestesia y los cuidados perioperatorios han permitido aumentar la seguridad y calidad de las intervenciones quirúrgicas, mejorando tanto la expectativa de vida como la calidad de ésta.² El pronóstico de estos pacientes depende fundamentalmente de la gravedad de las complicaciones respiratorias asociadas con las deformidades óseas que afectan la columna.

La OI es considerada una enfermedad rara, con una incidencia estimada entre 1 en 10.000-20.000 nacidos vivos.^{1,3} La prevalencia poblacional informada de OI oscila entre 2,35 y 4,7 por 100.000 en el mundo.³ En Chile no existen cifras oficiales sobre OI; según un catastro realizado por la Fundación de Osteogénesis Imperfecta Chile (FOICH) hasta el año 2020 existen 109 personas en el país diagnosticadas con esta patología.⁴

La OI presenta un amplio espectro de gravedad clínica, desde deformidades óseas severas y fracturas graves con desenlaces fatales en el periodo perinatal, hasta individuos que alcanzan una estatura adulta con una vida normal y baja incidencia de fracturas. La fragilidad ósea es el hallazgo más común y está presente en todos los tipos de OI.

Las manifestaciones clínicas más típicas son la estatura baja, deformidades óseas y fracturas recurrentes. Las alteraciones del colágeno pueden afectar otras áreas encontrándose dentro de las manifestaciones no esqueléticas más comunes:

Escleróticas azules: las formas dominantes de OI comúnmente presentan escleras azuladas o grisáceas, mientras que en los casos autosómicos recesivos tienden a ser más blancas.¹ También pueden aparecer otras manifestaciones oculares como alteraciones corneales, defectos de refracción y glaucoma.⁵

-Pérdida de audición: se desarrolla más frecuentemente en la edad adulta y es a menudo una pérdida auditiva mixta neurosensorial y de conducción, muy similar a la otoesclerosis.^{1,5}

-Alteraciones de la función pulmonar: la insuficiencia respiratoria es la principal causa de muerte en pacientes con OI, especialmente en el periodo perinatal. Existen 2

mecanismos principales: anomalías del colágeno en el tejido conectivo pulmonar y defectos en la pared torácica. Estos pacientes presentan mayor riesgo de enfermedad pulmonar restrictiva debido a la presencia de escoliosis y fracturas vertebrales, así como deformidades en esternón, como pectum excavatum o carinatum.^{1,6}

-Manifestaciones cardiovasculares: los pacientes con OI presentan mayor riesgo de valvulopatías, siendo la insuficiencia valvular aórtica y mitral las más comúnmente descritas, encontrándose en el 57 y 34% de los pacientes respectivamente.^{1,7} La información sobre disección aórtica en estos pacientes sigue siendo escasa.

-Alteraciones craneofaciales: la OI se asocia comúnmente con macrocefalia relativa. Se describe una cara triangular, de frente ancha. La dentinogénesis imperfecta también es un hallazgo frecuente en estos pacientes, con dientes descoloridos, que se desgastan con facilidad. La platibasía (aplanamiento de la base del cráneo), la impresión basilar (ablandamiento del hueso en el agujero magno) y la invaginación basilar son comorbilidades observadas en asociación con la OI.^{1,5}

En cuanto a la patogenia, desde la OI tipo I hasta la IV, la base de la enfermedad es una falla en la producción y organización del colágeno, debido a distintas mutaciones de los genes del colágeno ubicados en el brazo largo del cromosoma 17 y 7 (COL1A1 y COL1A2 respectivamente) y a errores de transcripción de este. Gracias a los avances en biología molecular y genética, se han identificado más de 150 mutaciones que pueden conducir a la OI.⁸

En la OI tipo I el defecto ocurre en la cantidad de procolágeno, mientras que en los otros tipos (II, III, IV) la alteración no es en cantidad sino en la calidad del procolágeno.

La OI fue clasificada originalmente por Sillence en 1979 en cuatro tipos que van de leve hasta letal, en función de las características clínicas y el patrón de herencia. Con los años se han ido descubriendo nuevos subtipos derivados de los anteriores, gracias al estudio de características moleculares especificadas en la tabla 1 (8); sin embargo, la mayoría de los autores recomienda conservar la clasificación de Sillence.^{5,9}

Tabla 1. Clasificación de OI.⁵

Tabla 1. Clasificación de la OI con genes y mecanismos implicados

Tipo OI	Gen defectuoso	Proteína defectuosa	Herencia	Características específicas	Mecanismo implicado
I, II, III, IV	COL1A1 COL1A2	Colágeno α1 o α2	AD		Defecto en la síntesis y estructura del colágeno
V	IFITM5	BRIL (o IFITM5)	AD	Callos hipertróficos, calcificación membrana interósea	Defecto en la mineralización ósea
VI	SERPINF1	PEDF	AR	Biopsia ósea con matriz poco mineralizada	
VII	CRTAP	CRTAP	AR	OI grave	Defectos en modificaciones postraduccionales (formación y estabilización de la triple hélice)
VIII	P3H1 (LEPRE1)	P3H1	AR		
IX	PP1B	CyPB (o PP1B)	AR		
X	SERPINF1	HSP47	AR		Defecto en modificaciones postraduccionales (estabilización de la triple hélice y creación de puentes crosslinking)
XI	FKBP10	FKBP65 (o FKBP10)	AR	Algunos casos síndrome de Bruck	
XII	BMP1	BMP1	AR		Corte de la porción C-terminal del procolágeno
XIII	SP7	OSTERIX	AR		Diferenciación de osteoblastos
XIV	TMEM38B	TRIC-B	AR		Defectos en el canal de calcio transmembrana
XV	WNT1	WNT1	AR (AD)	OI (herencia AR) Osteoporosis precoz (herencia AD)	Defectos en la función de osteoblastos
XVI	CREB3L1	OASIS	AR		Transcripción de COL1A1
XVII	SPARC	SPARC (o osteonectina)	AR		Estabilización del colágeno
XVIII	MBTPS2	SP2	Ligada a X		Proteólisis regulada intramembrana, transcripción de COL1A1

-OI tipo I: Herencia autosómica dominante. Es la forma más leve y más común de OI, con el 60% de los casos.⁹ La tasa de fracturas es relativamente baja y disminuye en la pubertad. Las deformidades óseas graves o dentinogénesis imperfecta son infrecuentes. Son comunes la presencia de escleróticas azules o grises y la aparición de sordera durante la adolescencia, que puede durar toda la vida. La estatura suele ser normal o ligeramente baja para la familia.

-OI tipo II: Antes se creía que era autosómica recesiva porque se presentaba en hijos de padres sanos, pero se demostró que esto se debía al mosaicismismo del ADN de uno de los padres. En este subtipo existe una importante afectación ósea, con resultados perinatales letales durante las primeras semanas de vida en el 90% de los recién nacidos. En Chile corresponde a una de las patologías pertenecientes a la segunda causal de interrupción voluntaria del embarazo con una prevalencia de 1 en 60.000 recién nacidos.¹⁰

-OI tipo III: Herencia autosómica dominante o recesiva. Representa el 20% de los casos. Pueden tener 2 mutaciones de los genes CRTAP y P3H1/LEPRE1.⁹ Se caracteriza por severa fragilidad ósea y progresiva deformidad esquelética. Se reconoce en el útero o en recién nacidos, que presentan múltiples fracturas y

huesos wormianos llamativos en el cráneo y desarrollan deformidades óseas. Suelen presentar dentinogénesis imperfecta y esclerótica azul, aunque tiende a volverse menos azulada con la edad. En este tipo es frecuente hallar estatura baja corta y escoliosis que se inicia en la infancia y progresa con la edad. Pueden desarrollar sordera en la edad adulta. La esperanza de vida se acorta debido al compromiso pulmonar asociado a las malformaciones óseas de columna.

-OI tipo IV: Herencia autosómica dominante. Representa menos del 10% de los casos.⁹ Tienen fracturas recurrentes, y el grado de deformidad es desigual. La mayoría de ellos tiene escleróticas normales y es rara la alteración auditiva. Existe variabilidad dentro de la misma familia, con casos de afectación media y otros graves. El diagnóstico de la OI es clínico, aunque las mejoras en las imágenes y el acceso a las pruebas genómicas han permitido refinar el diagnóstico del tipo de OI y la correlación genotipo-fenotipo.; la presentación de la patología depende del tipo y subtipo de OI.

El cuadro clínico puede reconocerse en el útero alrededor de las 16 semanas de gestación mediante ecografía de detección de rutina en pacientes que generalmente tienen antecedentes familiares de OI. Dentro de los hallazgos ecográficos se aprecia poca extensión y deformidad de huesos largos y circunferencia craneal grande, lo que hace sospechar una displasia esquelética grave. Otras características comunes de encontrar son la pobre osificación de huesos faciales y las fracturas costales; estas fracturas asociadas a malformaciones de la caja torácica condicionan una baja capacidad pulmonar y la consiguiente insuficiencia respiratoria asociada. Estas dos últimas son determinantes en la mortalidad de los pacientes.

El tratamiento de estos pacientes está enfocado en evitar el riesgo de fracturas, corregir las deformidades óseas y optimizar su calidad de vida.

Existen 3 pilares fundamentales en el tratamiento de OI:

- Tratamiento médico: la administración de bifosfonatos (inhibidores de la reabsorción ósea mediada por osteoclastos) ha mostrado resultados alentadores en cuanto a mejorar masa ósea y disminuir el riesgo de fracturas; la necesidad de acceso venoso para la administración de esta terapia, puede dificultar la

obtención de una vía periférica en futuras intervenciones. Se han realizado pruebas con otros fármacos como denozumab (anticuerpos anti-RANK), pero aún se encuentran en etapa experimental.^{8,11} La suplementación con calcio, vitamina D y hormona del crecimiento también es una prescripción frecuente en OI.

- Tratamiento kinésico: la rehabilitación motora tiene como objetivo promover el desarrollo motor, facilitar las formas seguras de movimiento y maximizar la independencia funcional y así su calidad de vida.⁸

- Tratamiento quirúrgico: el tratamiento de las deformidades de los huesos largos es crucial para evitar fracturas y conseguir condiciones mecánicas más favorables. Las técnicas ortopédicas complejas donde se prevé mayor riesgo de hemorragia y dolor postoperatorio deben evitarse. El hueso que con mayor frecuencia requiere de corrección, es el fémur, seguido de la tibia.^{1,8}

Consideraciones anestésicas

Dado que los pacientes con OI tienen alta probabilidad de sufrir múltiples fracturas que requieren manejo quirúrgico, su tasa de ingreso a pabellón es más alta que el promedio, por lo que los cuidados perioperatorios adquieren gran relevancia. El plan anestésico debe ser acorde a los requerimientos de los pacientes con OI, de tal manera que no influya en su outcome.

Si bien no existen en la literatura consensos universales en el manejo de pacientes con OI, en los últimos años se han realizado estudios analizando poblaciones de pacientes con OI. En el año 2017 Goeller y su equipo publicaron un análisis retrospectivo de 146 pacientes pediátricos con diagnóstico de OI sometidos a 280 cirugías.¹² En un estudio publicado el año 2018, Rothschild et al. realizaron una revisión de 83 pacientes y 205 anestesiaciones en pacientes pediátricos con OI; este último concluyó que los pacientes con OI tipo III tienen 5.6 veces más probabilidades de presentar una complicación anestésica en comparación con OI tipo I.¹³ En 2022, Liang et al. realizaron un estudio retrospectivo de 252 cirugías para 132 pacientes con OI menores de 18 años.¹⁴

Algunos de los desafíos más importantes se describen a continuación.

-Vía aérea

Los pacientes con OI son más proclives a presentar deformidades de cabeza y cuello, incluyendo macrocefalia, macroglosia, cuello corto, limitación de la movilidad cervical y deformidades mandibulares. Lo anterior aumenta el riesgo de vía aérea difícil, pero más importante aún, de vía aérea traumática. Se debe ser extremadamente cuidadoso con la movilización cervical, ya que la fragilidad ósea incrementa la probabilidad de fracturas vertebrales y el consiguiente riesgo de lesión del canal medular. Es importante resaltar que la gran mayoría de los pacientes con OI presentan dentición frágil debido a dentinogénesis imperfecta, lo que implica mayor riesgo de avulsión dental. Si bien los casos de vía aérea fallida son escasos en la literatura, habría un aumento en uso electivo de fibrobroncoscopio en estos pacientes; con la aparición de estos dispositivos se recomienda su uso de regla para la intubación. El uso de máscara laríngea tanto para ventilación como para intubación a través de ésta podría representar una opción interesante en el manejo de estos pacientes.

La intubación traqueal fue el tratamiento de elección en el manejo de la vía aérea, en los estudios de Liang et al., se realizaron en el 94,4% de sus 252 pacientes y no se informaron complicaciones relacionadas.¹⁴ En el estudio de Goeller tampoco se describen casos de vía aérea difícil, pero sí se tomaron medidas preventivas como uso de videolaringoscopia como alternativa.¹² En el estudio de Rothschild se reportó vía aérea difícil en un 1.5% de los casos, de los cuales el 66.7% pertenecían a OI tipo III.¹³

-Manejo de la temperatura

La asociación entre hipertermia maligna (HM) y OI no está demostrada como se creía antiguamente; algunos de estos pacientes pueden presentar aumento de la temperatura corporal sin causa conocida durante la anestesia general, y aunque el dantroleno se ha utilizado en el pasado para tratar la hipertermia, ya no se recomienda. Es poco común que la temperatura central supere los 38,9°C e incluso si se presenta, los otros signos de HM como hipercapnia, acidosis y arritmias no están presentes.¹² Tanto en la revisión de Goeller como en la de Rothschild no se registraron temperaturas mayores a 38°C.^{12,13} En el estudio de Liang, se encontraron 52 y 18 casos de hiper e hipotermia respectivamente, no relacionadas con la clasificación de Sillence.¹⁴

-Fracturas durante el periodo perioperatorio

Las anomalías de estructuras helicoidales del colágeno implican la fragilidad ósea responsable de las fracturas frente a los más mínimos traumatismos. La mayoría de fracturas en el perioperatorio se producen al movilizar a estos pacientes, por lo que se recomienda la movilización con más de 2 operadores. El acolchado cuidadoso de todos los puntos de presión y el adecuado posicionamiento de las extremidades minimizan posibles lesiones en piel y huesos. La prevención del delirio y agitación psicomotora en el perioperatorio es fundamental para evitar traumatismos. La succinilcolina se ha evitado en pacientes con OI por temor a que las fasciculaciones puedan contribuir a fracturas, pese a que esto nunca ha sido documentado en la literatura.¹²

El manguito de presión arterial debe ser utilizado cuidadosamente, aunque en algunos casos se puede requerir el uso de monitorización arterial invasiva, como en los casos graves de OI o cuando se prevé gran pérdida de sangre durante la cirugía. En la revisión de Rothschild, se describen 2 pacientes con fractura postoperatoria de origen desconocido (1%), ambos pertenecientes a OI tipo III, donde la ubicación del manguito de presión no estaba bien documentada.¹³

-Mayor sangrado intraoperatorio

Los pacientes con OI tienen tendencia a mayor sangrado intraoperatorio; algunos estudios describen un aumento del riesgo de coagulopatía por disfunción plaquetaria (10% a 30%) aún en ausencia de signos clínicos macroscópicos de esta como hematomas y sangrado prolongado postlesión.¹⁵ Esto se debe a que el colágeno defectuoso altera la interacción plaqueta-endotelio y produce un aumento de la fragilidad capilar, así como la afectación de la contracción de pequeños vasos después de una lesión y la alteración de la agregación plaquetaria. A pesar de esto, no se ha descrito que las técnicas neuroaxiales y regionales tengan un mayor riesgo de sangrado y/o hematoma. El tratamiento con bifosfonatos se debe suspender al menos 1 semana antes de la cirugía porque podría aumentar el riesgo de sangrado intraoperatorio.¹²

En pacientes con un trastorno de la coagulación, la desmopresina y el factor VIIa han sido eficaces en el tratamiento de trastornos hemorrágicos; sin embargo, su

uso no fue necesario en ninguna de las cirugías reportadas por Goeller.¹² En el estudio de Rothschild hubo 35 casos (17%) en los que la pérdida de sangre excedió el 10% del volumen sanguíneo total estimado, siendo la mayoría OI Tipo III (51%), además, se observó dificultad para instalar catéter de vía periférica en el 4% de los casos, donde el 50% pertenecía al mismo tipo de OI.¹³ Liang reportó pérdidas masivas de sangre (>20% del volumen sanguíneo total estimado) en el 18,3% de los casos, y no se relacionó con la clasificación de Sillence.¹⁴

-Técnica anestésica y manejo del dolor

No existe evidencia clara de superioridad de una técnica anestésica por sobre otra.

La anestesia neuroaxial (caudal, espinal, epidural) y/o regional ha sido exitosa en cirugías de un solo hueso de extremidades superiores e inferiores. Como parte del enfoque multimodal del manejo del dolor se recomienda el uso de anestesia neuroaxial/regional tanto como complemento de la anestesia general como para el manejo de la analgesia en el postoperatorio. Los pacientes con OI son más resistentes a dosis habituales de opioides, requiriendo dosis entre un 50 y 100% mayor que las habituales, lo que debe ser considerado por sus potenciales complicaciones.¹² En los datos de Liang, se registra el uso de anestesia regional en el 72,6% de los casos, con una baja incidencia de anestesia regional difícil en solo 4 cirugías.¹⁴

Recomendaciones anestésicas

Las principales consideraciones anestésicas para los pacientes con OI están orientadas a:

1) Preservar función pulmonar: si bien se recomienda el uso de bloqueo neuroaxial o periférico en estos pacientes por sobre el uso de opioides endovenosos, los pacientes con OI pueden someterse a una anestesia general con seguridad considerando los puntos anteriormente abordados. Se recomienda:

- Protocolo de anestesia libre de opiáceos u opiáceos de corta duración asociados a técnicas analgésicas neuro axiales y/o regionales
- Ventilación protectora con reclutamiento para evitar aparición de atelectasias

- Evitar el bloqueo neuromuscular residual a través del uso de monitorización continua y su reversión completa utilizando sugammadex por sobre neostigmina. En estos pacientes es dificultosa la optimización de la función pulmonar con kinesioterapia por el riesgo asociado de fracturas.

2) Evitar nuevas lesiones: no es infrecuente la aparición de fracturas en el perioperatorio de los pacientes con OI en centros no especializados. Se recomienda ser extremadamente prudentes al movilizar al paciente con la ayuda de operadores entrenados para realizar movimientos en bloque, asimismo, se debe prevenir la agitación psicomotora en el perioperatorio para evitar lesiones autoprovocadas.

3) Prevenir complicaciones: debido a la escasa masa muscular que presentan estos pacientes, el uso de anestesia general, regional, neuroaxial o combinada puede producir una caída importante de la temperatura central; por esto y por el riesgo aislado de hipertermia no maligna, la monitorización de temperatura en el intraoperatorio debe ser obligatoria. Por su alta frecuencia de presentar patologías de resolución quirúrgica se recomienda utilizar pabellones libres de látex a fin de no sensibilizar a los pacientes.

Referencias

1. Balasubramanian, M., Firth, H. V., & TePas, E. (2022). Osteogénesis imperfecta: Una visión general. Revisión de la literatura actualizada hasta julio de 2024 [Actualización del 2 de diciembre de 2022].
2. Goeller, J. K., & Rothschild, L. (2020). Anesthetic and post-operative pain management. En *Osteogenesis imperfecta* (pp. 111–125). Wilmington, DE: Department of Orthopaedic Surgery, Nemours/Alfred I. Dupont Hospital for Children.
3. Lindahl, K., Åström, E., Rubin, C. J., et al. (2015). Genetic epidemiology, prevalence, and genotype-phenotype correlations in the Swedish population with osteogenesis imperfecta. *European Journal of Human Genetics*, 23(8), 1042–1050. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.236>
4. Servicio Nacional de la Discapacidad (SENADIS). (2020, mayo 16). Día mundial de la osteogénesis imperfecta [Internet]. Chile: SENADIS. Recuperado de <https://www.senadis.gob.cl/participacion/d/noticias/8204/dia-mundial-de-la-osteogenesis-imperfecta>
5. Bou Torrent, R. (2020). Osteogénesis imperfecta. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría*, 2, 349–359.
6. Osteogenesis Imperfecta Foundation. (2019). Respiratory issues [Internet]. Recuperado el 22 de mayo de 2024, de https://oif.org/wp-content/uploads/2019/08/Respiratory_Issues.pdf
7. Ashournia, H., Johansen, F. T., Folkestad, L., et al. (2015). Heart disease in patients with osteogenesis imperfecta: A systematic review. *International Journal of Cardiology*, 196, 149–157. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2015.05.075>
8. Ibáñez, A., & Hodgson, F. (2021). Osteogénesis imperfecta. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 12(3), 311–318.
9. Saint-Pierre, A., Davens, B., & Veyckemans, F. (2011). Anesthésie pédiatrique par spécialités chirurgicales (Colección Anesthésie Pédiatrique, pp. 66–67).
10. Ministerio de Salud, Subsecretaría de Salud Pública. (2017). Norma técnica nacional de acompañamiento y atención integral a la mujer que se encuentra en alguna de las tres causales que regula la Ley 21.030. Santiago, Chile: Ministerio de Salud.
11. Franzone, J. M., Shah, S. A., Wallace, M. J., & Kruse, R. W. (2019). Osteogenesis imperfecta: A pediatric orthopedic perspective. *Orthopedic Clinics of North America*, 50(2), 193–209. <https://doi.org/10.1016/j.jocl.2018.11.005>
12. Goeller, J. K., Esposito, P. W., Wallace, M. J., Burke, B. A., Bailey, C. R., & Ferris, C. A. (2017). Manejo perioperatorio de pacientes pediátricos con osteogénesis imperfecta sometidos a procedimientos ortopédicos. En J. Lerman (Ed.), *Anestesia pediátrica*. Nueva York: Springer Science + Business Media.
13. Rothschild, L., Goeller, J. K., Voronov, P., Barabanova, A., & Smith, P. (2018). Anesthesia in children with osteogenesis imperfecta: Retrospective chart review of 83 patients and 205 anesthetics over 7 years. *Pediatric Anesthesia*, 28(9), 1–9. <https://doi.org/10.1111/pan.13504>
14. Liang, X., Chen, P., Chen, C., et al. (2022). Comprehensive risk assessments and anesthetic management for children with osteogenesis imperfecta: A retrospective review of 252 orthopedic procedures over 5 years. *Pediatric Anesthesia*, 32(8), 851–861. <https://doi.org/10.1111/pan.14454>

Conclusiones

Los pacientes con OI son sometidos a cirugía frecuentemente. Gracias a los avances en anestesia se pueden realizar intervenciones cada vez más seguras, lo que ha mejorado significativamente la expectativa y calidad de vida de estos pacientes. Sin embargo, debido a sus características, tanto la anestesia como el acto quirúrgico en sí, presentan desafíos importantes para el equipo médico; a pesar de esto, la evidencia muestra que la incidencia de complicaciones graves es poco común, siendo mayor en pacientes con OI tipo III debido a su gravedad en comparación con tipos más leves de la enfermedad. Para optimizar los resultados quirúrgicos de pacientes con OI, es crucial una evaluación preanestésica exhaustiva, una movilización cuidadosa del paciente, una monitorización intraoperatoria rigurosa y el manejo multimodal del dolor. A pesar de los avances, se necesitan más investigaciones para perfeccionar el manejo perioperatorio de los pacientes con OI, debido a que toda la literatura se enfoca en estudios retrospectivos; el objetivo es seguir reduciendo las complicaciones y mejorando los resultados a largo plazo.

15. Keegan, M. T., Whatcott, B. D., & Harrison, B. A. (2002). Osteogenesis imperfecta, perioperative bleeding, and desmopressin. *Anesthesiology*, 97(4), 1011–1013. <https://doi.org/10.1097/00000542-200210000-00039>

