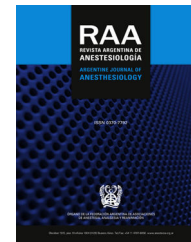




# REVISTA ARGENTINA DE ANESTESIOLOGÍA

[www.elsevier.es/raa](http://www.elsevier.es/raa)



## CASO CLÍNICO

### Manejo anestésico del trabajo de parto en embarazadas con anemia de Fanconi. Revisión bibliográfica a propósito de un caso



Jaime López-Torres<sup>a,\*</sup>, Inmaculada Giménez<sup>a</sup>, Carmen R. Oliva<sup>a</sup>,  
Eva María García<sup>b</sup> y Pilar Argente Navarro<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Anestesiología y Reanimación, Hospital La Fe, Valencia, España

<sup>b</sup> Gerencia de Atención integrada, Albacete, España

Recibido el 11 de mayo de 2016; aceptado el 19 de septiembre de 2016

Disponible en Internet el 24 de octubre de 2016

#### PALABRAS CLAVE

Anestesia epidural;  
Anemia de Fanconi;  
Embarazo;  
Trombocitopenia

#### KEYWORDS

Epidural anaesthesia;  
Fanconi anaemia;  
Pregnancy;  
Thrombocytopenia

**Resumen** La anemia de Fanconi es un trastorno hereditario raro con fenotipo variable producido por una alteración en la reparación del ADN. Se caracteriza por una pancitopenia progresiva con insuficiencia de la médula ósea, malformaciones congénitas variables y predisposición a desarrollar tumores sólidos o hematológicos. Hay insuficiente literatura sobre el manejo anestésico de esta enfermedad. Debido a sus particularidades, existen múltiples implicancias anestésicas. Se presenta el caso de una embarazada con anemia de Fanconi en periodo activo de parto. Una vez evaluadas las pruebas complementarias y la situación clínica de la paciente, se realizó una anestesia epidural que resultó sin complicaciones.

© 2016 Federación Argentina de Asociaciones, Anestesia, Analgesia y Reanimación. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

#### Anaesthetic management for labor and delivery in pregnant women with Fanconi anaemia. Presentation of a case and a literature review

**Abstract** Fanconi anaemia is a rare inherited disorder with variable phenotype produced by a DNA repair alteration. It is characterised by a progressive pancytopenia with bone marrow failure, variable congenital malformations, and a predisposition to develop solid or haematological tumours. There is insufficient literature on the anaesthetic management of this condition. Owing to their particular features, there are many anaesthetic implications. The case is

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jaime.lopeztorres.lopez@gmail.com](mailto:jaime.lopeztorres.lopez@gmail.com) (J. López-Torres).

presented of a pregnant woman with Fanconi anaemia during the active delivery period. After assessing the additional tests and the clinical condition of the patient, an epidural anaesthetic was performed, with no complications.

© 2016 Federación Argentina de Asociaciones, Anestesia, Analgesia y Reanimación. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

La anemia de Fanconi (AF) es un trastorno hereditario raro (frecuencia de portadores de 1/200, con una prevalencia al nacimiento de 1/160.000) de herencia autosómica recesiva, producido por una alteración en la reparación del ADN y caracterizado por una pancitopenia progresiva con insuficiencia de la médula ósea, malformaciones congénitas variables y predisposición a desarrollar tumores sólidos o hematológicos. Presenta un fenotipo complejo y heterogéneo<sup>1</sup>, desde casos leves paucisintomáticos hasta casos graves con alteraciones anatómicas y hematológicas.

El único tratamiento curativo para las manifestaciones hematológicas es el trasplante de células madre hematopoyéticas. El tratamiento de soporte, en espera del trasplante de células madre hematopoyéticas se basa en transfusiones de concentrados de hematíes o de plaquetas, antifibrinolíticos, corticoides o andrógenos orales, lo que mejora los parámetros sanguíneos, especialmente el número de hematíes<sup>2</sup>.

La insuficiencia de médula ósea y los tumores malignos conducen a un pronóstico desfavorable, con una esperanza de vida acortada, la cual ha mejorado gracias al trasplante de células madre hematopoyéticas, al tratamiento con andrógenos<sup>3</sup> o a intervenciones quirúrgicas como cirugías reconstructivas de miembros, esplenectomía, anomalías gastrointestinales, defectos cardíacos congénitos. Existen múltiples implicancias anestésicas, incluyendo coagulopatía grave, dificultades en la vía aérea, extensas anomalías en las extremidades y cardiopatías. Por otra parte, el acceso vascular y la medición de la presión arterial pueden resultar complicados<sup>4</sup>.

## Caso clínico

Una mujer de 34 años de edad, embarazada con edad gestacional de 40 + 6 semanas, acudió al servicio de urgencias por trabajo de parto. No presentaba alergias a fármacos conocidos y, entre los antecedentes personales, destacaba una AF controlada en nuestro centro. La mujer fue diagnosticada a los 14 años de edad y desde entonces había presentado una pancitopenia moderada en los sucesivos controles analíticos. Asimismo mantenía una elevación persistente de enzimas hepáticas (virus hepatotropos negativos). No presentaba antecedentes de transfusiones sanguíneas o de hemoderivados ni refería tratamiento habitual de su enfermedad de base. Realizó tratamiento con ácido fólico

durante el embarazo y su único antecedente quirúrgico fue una cirugía de colesteatoma.

La gesta correspondía a una fecundación in vitro debido a falta de maduración ovárica. El curso de la gestación resultó normal, con una ganancia ponderal de 13 kg. Las analíticas de control durante el mismo determinaron anemia macrocítica persistente, con cifras de hemoglobina en rango de 8 a 11 g/dl y cifras de plaquetas siempre superiores a  $100 \times 10^3/\mu\text{l}$ .

Durante la exploración física se objetivó una altura de 149 cm y 52 kg de peso, un aparente buen estado general, sin fiebre, con una hemodinámica estable. La auscultación cardiopulmonar no reflejó hallazgos patológicos. El abdomen no presentaba hipertonía. El líquido amniótico resultó ser de características normales. El tacto vaginal reflejó un cérvix permeable a 2 dedos, con 1 cm de longitud.

En la analítica preparto destacaban unas enzimas hepáticas ligeramente elevadas (AST/GOT 34 u/l, ALT/GPT 38 u/l) con ionograma normal, hemoglobina de 11,4 g/dl, volumen corpuscular medio de 104 fl y cifras de plaquetas de  $136 \times 10^3/\mu\text{l}$ . El tiempo de protrombina era de 15,3 seg, el índice de Quick del 91%, el INR de 1,06 y el tiempo de tromboplastina parcial activada de 27,9 seg. El fibrinógeno calculado era de 661 mg/dl. La ecografía abdominal mostraba un feto en posición cefálica, con una frecuencia fetal normal y con la placenta en situación posterior. Durante su seguimiento en consulta se habían descartado anomalías cardíacas, renales o digestivas.

La paciente requirió analgesia regional-epidural para el trabajo de parto. Se realizó una monitorización básica con manguito de presión arterial no invasivo y pulsioximetría. La posición elegida para la realización de la técnica fue la de sedestación y, bajo condiciones de asepsia, se localizó el espacio lumbar L2-L3. Tras infiltración con lidocaína al 2% subcutánea, con aguja Tuohy 18 G y pérdida de resistencia con aire se localizó el espacio epidural a 3 cm de piel, introduciéndose el catéter a 6 cm de la misma. Los test de aspiración y de dosis con bupivacaína + vasoconstrictor (epinefrina) 3 ml resultaron negativos. Se administró una dosis bolo de lidocaína al 1% junto con ropivacaína al 0,1%, 6 ml repartidos en 2 dosis. Se alcanzó un adecuado nivel analgésico con pérdida de sensibilidad a la temperatura hasta T10 sin asociar bloqueo motor significativo. Tras asegurar la ausencia de compromiso hemodinámico, asociamos una perfusión continua de ropivacaína al 0,2% a 7 ml/h. A los 125 min de trabajo activo de parto con perfusión de oxitocina, y mediante tipo de parto instrumentado-ventosa obstétrica, se obtuvo un recién nacido mujer de 3.270 g de peso, con test Apgar 5, 10, 10. Los pH resultaron normales. En la

analítica posparto materna destacaron una hemoglobina de 8 g/dl y un recuento de plaquetas de  $144 \times 10^3/\mu\text{l}$  tras lo cual se pudo retirar el catéter epidural sin incidencias.

## Discusión

La AF en un síndrome fenotípicamente variable. En 2 terceras partes de los pacientes, los primeros signos de la AF son malformaciones congénitas que pueden afectar al esqueleto, a la piel y a los sistemas urogenital, cardiopulmonar, gastrointestinal y nervioso central. Podemos encontrar defectos en pulgares, agenesia radial asociada, o no, a anomalías humerales o cubitales. Estos hallazgos anatómicos pueden dar lugar a dificultades en la canalización de una vía venosa y de un acceso arterial, así como a la reducción de zonas disponibles para la monitorización de la presión arterial no invasiva<sup>5</sup>.

Afortunadamente en nuestro caso, pudimos disponer de los accesos venosos de la manera habitual. Dada la baja estatura de muchos pacientes, podemos plantearnos el uso de manguitos o vías utilizados en anestesia pediátrica. Pueden existir también anomalías menores relacionadas con el peso y estatura bajos como en nuestra paciente, asociando o no microcefalia y/o microftalmia. La micrognatia está presente en más del 50% de casos y puede dificultar la intubación. El test de Mallampati durante nuestro examen físico fue de II, con una distancia tiromentoniana  $> 5,5$  cm y una correcta movilidad cervical, sin aparentes indicios de vía aérea dificultosa.

Las anomalías cardíacas (tetralogía de Fallot, arritmias, defectos del tabique ventricular y coartación de aorta) están presentes en el 15-33% de los pacientes. Las alteraciones del sistema nervioso central incluyen hemorragia intracraneal espontánea, malformaciones vasculares intracraneales, retraso mental, hipoplasia cerebelosa y espina bífida<sup>5</sup>. Ambas fueron descartadas de manera ambulatoria a través del seguimiento en consultas externas a la vez que se planificaba el embarazo de nuestra paciente.

La fertilidad está muy dañada en hombres, y muy afectada en la mitad de las mujeres, que se reflejó en este caso con una falta de maduración ovárica desde la pubertad. El embarazo se consiguió gracias a la fecundación in vitro. El curso del embarazo puede ser complicado<sup>3</sup> y requiere de un seguimiento más estrecho.

Es importante destacar que, como en nuestra paciente, en el 30-40% de los casos no se presentan anomalías congénitas. Una evaluación preoperatoria correcta debe incluir el examen de vías respiratorias, hematológico, cardiopulmonar, hepatorenal y una evaluación endocrina<sup>3</sup>.

Todas las transfusiones y las reacciones de transfusión deben estar documentadas en estos pacientes. Se deben tener preparados concentrados de hematíes y otros productos sanguíneos suficientes de manera preoperatoria, dependiendo del procedimiento<sup>3</sup>, sobre todo si se trata de procedimientos programados como puede ser un parto o una cirugía no urgente. Se sugiere evitar transfusiones de familiares donantes para reducir sensibilizaciones e intentar que los donantes sean de un grupo reducido para evitar ampliar sensibilizaciones.

La trombocitopenia suele ser la primera o más llamativa manifestación hematológica, por lo que el recuento

de plaquetas debe ser lo primero a evaluar. La trombocitopenia aumenta el riesgo de sangrado en la cirugía, de las vías venosas o arteriales y del bloqueo neuroaxial. No se ha establecido una cifra óptima por debajo de la cual desestimar estas técnicas, aunque un recuento de plaquetas mayor de  $50 \times 10^3/\mu\text{l}$  puede ser suficiente para realizar una técnica neuroaxial<sup>4</sup>. En caso contrario tendríamos que plantearnos una anestesia general. La coagulopatía secundaria tras una técnica anestésica neuroaxial es un factor de riesgo de hematoma epidural, sobre todo en pacientes de este tipo y ante un recuento de plaquetas inferior al indicado. No es conveniente la administración de medicamentos que interfieran en la función plaquetaria a pacientes que presentan trombocitopenia. Estos incluyen aspirina, antihistamínicos y antiinflamatorios no esteroideos<sup>2</sup>. Es importante extremar las medidas de asepsia dada la mayor susceptibilidad a infecciones en estos pacientes.

Una posible consideración anestésica es la de evitar altas concentraciones de oxígeno inspirado. En esta enfermedad existe sensibilidad a los radicales libres de oxígeno y a la radiación ionizante, a través del aumento de rotura de los cromosomas de las células hematopoyéticas en desarrollo<sup>3</sup>.

En nuestro caso, se trataba de una paciente de baja estatura pero fenotípicamente normal. Tras consultar la bibliografía al respecto<sup>5</sup> y evaluar las pruebas complementarias disponibles (electrocardiograma y analítica con hemograma y hemostasia), se decidió realizar una anestesia epidural convencional, utilizando las mismas precauciones que en otras pacientes sin este síndrome. El resultado de los exámenes de laboratorio no contraindicó la realización de la técnica. El parto transcurrió sin alteraciones patológicas, siendo el hallazgo más importante una caída significativa de la hemoglobina en la analítica de control posparto, aunque dicho suceso probablemente no difiera del que presentan otras embarazadas sanas.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

## Financiación

No se ha contado con financiación de ningún tipo en el presente trabajo.

## Autoría

Los autores arriba citados declaran: 1. Haber participado en la concepción y diseño, en la adquisición de los datos y en el análisis e interpretación de los datos del trabajo que ha dado como resultado el artículo en cuestión. 2. Haber colaborado

en la redacción del texto y en las posibles revisiones del mismo. 3. Haber aprobado la versión que finalmente va a ser publicada.

### Conflicto de intereses

Se niega la presencia de conflicto de intereses relacionado con compromisos individuales de los autores o con la financiación del estudio por parte de terceros.

### Bibliografía

1. Es-Seddiki A, Ayyad A, Messouadi S, Amrani R. La maladie de Fanconi: à propos d'une nouvelle observation. *Pan Afr Med J.* 2015;20:92.
2. Dogan Z, Yildiz H, Coskuner I, Uzel M, Garipardic M. Anesthesia for a patient with Fanconi anemia for developmental dislocation of the hip: A case report. *Rev Bras Anesthesiol.* 2014;64:201-4.
3. Auerbach PR. Anemia de Fanconi. 2011 (última actualización Nov 2011). Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC.Exp.php?Lng=ES&Expert=84>.
4. Lynch JC, McCaul CL. Management of a parturient with thrombocytopenia-absent-radius syndrome undergoing urgent caesarean section. *Int J Obstet Anesth.* 2008;17:74-7.
5. Longás Valiána J, Cuartero Loberab J, Merodio Gómez A. Consideraciones anestésicas en las inmunodeficiencias primarias. *Rev Esp Anesthesiol Reanim.* 2008;55:626-36.