Presentación de caso

**Paciente con déficit hereditario de butirilcolinesterasa**

Patient with hereditary butyrylcholinesterase deficiency

Lina Arianna Hernández Peraza1 <https://orcid.org/0000-0002-9287-3583>

Juan Karel Guzmán Martínez1\* <https://orcid.org/0000-0002-8502-6466>

Gisell Lidia Abreu Brioso2 <https://orcid.org/0000-0003-1501-9399>

1Hospital Militar Central “Dr. Luís Díaz Soto”. La Habana, Cuba.

1Hospital Docente Clínico Quirúrgico “Comandante Manuel Fajardo”. La Habana, Cuba.

\*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: [karelg@infomed.sld.cu](mailto:karelg@infomed.sld.cu)

**RESUMEN**

**Introducción:** Durante el acto anestésico son muchas las complicaciones a las que debe hacer frente el anestesiólogo, unas derivadas de la cirugía y otras de la anestesia. El déficit de butirilcolinesterasa es un trastorno metabólico que puede prolongar el tiempo de recuperación anestésica y hay que tomar la decisión correcta para no poner en peligro la vida del paciente.

**Objetivo:** Describir la evolución de una paciente con déficit hereditario de butirilcolinesterasa.

**Caso clínico:** Paciente femenina de 46 años de edad, con antecedentes de salud aparente, operada de forma electiva, por cirugía mínimamente invasiva de una litiasis vesicular, con empleo de anestesia general. Durante el transoperatorio no tuvo complicaciones; luego de terminada la operación, la paciente no muestra señales de recuperación, se realizaron las acciones para revertir el cuadro, pero no se obtuvo la respuesta esperada. La situación se prolongó por 3 horas; se realizó un examen de laboratorio en busca de una deficiencia de butirilcolinesterasa, la cual fue positiva.

**Conclusiones:** Se debe tener en cuenta, que después de la administración de succinilcolina se puede presentar un bloqueo neuromuscular prolongado, incluso en pacientes aparentemente sanos.

**Palabras clave:** deficiencia de butirilcolinesterasa; bloqueo neuromuscular prolongado; apnea prolongada.

**ABSTRACT**

**Introduction:** During the surgical anesthetic act, there are many complications that the anesthesiologist must face, some derived from surgery and others from anesthesia. Butyrylcholinesterase deficiency is a metabolic disorder that can prolong anesthetic recovery time, and is mandatory making the right decision to avoid putting in danger patient's life.

**Objectives:** To describe the evolution of a patient with a hereditary butyrylcholinesterase deficiency.

**Clinical case:** A 46-year-old female patient with a history of apparent health, operated electively by mean of minimally invasive surgery for gallstones, using general anesthesia. During the trans-operative there were not complications; after operation was completed the patient shows no signs of recovery, actions were taken to revert the condition, but the expected response is not obtained. The situations lasted for 3 hours; a laboratory test was done searching for butyrylcholinesterase deficiency, which was positive.

**Conclusions:** It should be kept in mind that after the administration of succinylcholine a prolonged neuromuscular blockade can occur, even in apparently healthy patients.

**Keywords:** butyrylcholinesterase deficiency; prolonged neuromuscular blockade; prolonged apnea.

Recibido: 22/08/2022

Aprobado: 18/11/2022

**INTRODUCCIÓN**

Durante el acto anestésico quirúrgico son muchas las complicaciones a las que debe hacer frente el anestesiólogo, unas derivadas de la cirugía y otras, resultado del conjunto de acciones realizadas para brindar una anestesia de calidad.(1) El bloqueo neuromuscular prolongado es una de las complicaciones. Puede responder a diferentes causas, tales como: enfermedades renales, hepáticas, infecciones, estados clínicos graves, toxicidad por drogas y en ocasiones puede ser de origen hereditario, como el déficit congénito de butirilcolinesterasa.(2)

Esta deficiencia es un trastorno metabólico caracterizado por la aparición de bloqueo neuromuscular prolongado y apnea tras la administración de succinilcolina.(3)

El objetivo de este esta presentación es describir la evolución de una paciente con déficit hereditario de butirilcolinesterasa.

**CASO CLÍNICO**

Paciente de 46 años de edad, con antecedentes de salud aparente, peso de 58 kg y talla de 160 cm. Fue operada mediante cirugía mínimamente invasiva, de una litiasis vesicular, con empleo de anestesia general.

En preanestesia se le canalizó una vena periférica, con un trocar 18 y se le puso una venoclisis con solución salina fisiológica al 0,9 %. Seguidamente se administró por vía i.v. 2,5 mg de midazolam, 4 mg de ondasetrón y 0,5 mg de atropina. Antes de entrar al salón de operaciones se le colocaron vendas elásticas en ambos miembros inferiores, como profilaxis de tromboembolismos. En el salón fue acostada en decúbito supino en la mesa quirúrgica y monitorizada la frecuencia cardiaca, saturación de oxígeno de la hemoglobina y la tensión arterial. Se oxigenó mediante máscara facial y se procedió a inducir la anestesia. Se administró 10 mg de atracurio de precurarización, 15 µg de fentanil, 100 mg de lidocaína y 150 mg de Propofol; al constatar ventilación manual adecuada se suministraron 100 mg de succinilcolina; pasado 1 minuto y teniendo las condiciones óptimas se intubó, con tubo 7,5 y se acopló a un ventilador mecánico. Seguidamente se puso en posición quirúrgica y se comenzó la operación.

El acto operatorio transcurrió sin complicaciones quirúrgicas ni anestésicas. Los parámetros hemodinámicos oscilaron dentro de valores normales y el mantenimiento anestésico fue con isoflurano-oxígeno-aire.

Luego de concluida la operación se procedió a despertar a la paciente. Se cerró el gas anestésico y empezó la ventilación manual, hasta visualizar algún signo de recuperación; pasados 15 minutos, no se observó ningún cambio en el estado de la paciente, por lo que se revirtió el efecto de los opioides, con la administración de naloxona, a dosis de 0,1 mg, pero no se obtuvo respuesta en un periodo de 10 minutos. La dosis de naloxona se repitió, además se revierte el bloqueo neuromuscular con neostigmina 2,5 mg y 1 mg de atropina. Tampoco se obtuvo el efecto deseado y la paciente permaneció en el mismo estado, sin ningún signo de recuperación anestésica.

Pasados 30 min desde la terminación de la operación, aun sin evidencias de recuperación, se decidió pasar a la paciente a la sala de cuidados posanestésicos, acoplada al ventilador mecánico, con monitorización completa. Se discute el caso y se plantean como posibilidades: niveles altos de opioides en el plasma, efecto hipnótico residual de los halogenados y bloqueo neuromuscular prolongado. Se decide enviar una muestra de sangre al laboratorio del Centro Nacional de Toxicología, para confirmar una butirilcolinesterasa atípica.

A las 3 horas de permanecer la paciente intubada, en la sala de cuidados posanestésicos, comenzaron los primeros signos de recuperación neuromuscular. Momentos después llegó el resultado del examen de laboratorio, en el cual se constata una deficiencia de butirilcolinesterasa.

El proceso de recuperación fue demorado y aunque la paciente comenzó a tener signos de retorno de la función neuromuscular, el cuadro clínico se extendió, por lo que se decidió poner 2 unidades de plasma fresco. A partir de entonces el proceso trascurrió sin interrupciones hasta la completa recuperación.

Después de la recuperación, la paciente comunica que no se podía mover; sentía a los médicos hablando y la preocupación sobre lo que estaba sucediendo, junto al temor de no salir de esa situación. Comentó que un familiar por la línea paterna presentó un cuadro clínico similar, luego de una apendicetomía de urgencias y estuvo muchas horas intubado. Ese dato no lo había aportado en la consulta de anestesia ni en la anamnesis previa a la entrada al salón de operaciones, porque no lo consideró importante.

**COMENTARIOS**

El déficit de butirilcolinesterasa se hereda como un rasgo autosómico recesivo; se necesita que ambos padres sean portadores del gen, para que la descendencia padezca la enfermedad. Solo se presenta en el 4 % de la población general. La prevalencia en pacientes heterocigóticos es de 1:50 y en homocigóticos, de 1:3000; esta última es la forma más grave de enfermedad.(4)

Los afectados por la enfermedad son asintomáticos, aparentemente sanos, hasta que por necesidad deben ser intervenidos quirúrgicamente y se exponen a la succinilcolina; aparece el bloqueo neuromuscular prolongado, con apnea, por lo cual es necesario mantener al paciente intubado, acoplado al ventilador mecánico y en ocasiones por periodos prolongados. El diagnóstico es clínico y por exámenes laboratorio, que permiten detectar una butirilcolinesterasa atípica.(5)

El bloqueo neuromuscular depende del nivel de afectación enzimática; los individuos con niveles indetectables de actividad de la butirilcolinesterasa padecen una apnea prolongada grave, que puede llegar a más de 8 horas, hasta que sea metabolizada la succinilcolina circulante y se retome la función neuromuscular normal.(6)

Se debe tener en cuenta, que después de la administración de succinilcolina se puede presentar un bloqueo neuromuscular prolongado, incluso en pacientes aparentemente sanos.

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Olivé González JB. Complicaciones relacionadas con la anestesia, en cirugía laparoscópica. Rev Cuba Anestesiol Reanim. 2013 [acceso: 15/08/2022]; 12(1):57-69. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-67182013000100009&lng=es>

2. Ziegenhirt-Lamelas M, Cordero-Escobar I. Pseudocolinesterasas plasmáticas. A propósito de un caso. Rev Cuba Anestesiol Reanim. 2008 [acceso: 15/08/2022];7(2):[aprox. 6 p.] Disponible en: <http://revanestesia.sld.cu/index.php/anestRean/article/view/222>

3. Vega Useche LS, Gualdrón Frías CA, Calderón Nossa LT, Larrotta Salamanca LX, Rueda Marín ED. Deficiencia de butirilcolinesterasa: Una revisión narrativa de la literatura. Salud Barraquilla. 2022 [acceso: 15/08/2022]; 37(3):740–56. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-55522021000300740&lng=en>

4. Manzano Rincón Y, Castillo Cabellos JM, Gualdrón Frías CA, Vega Useche LG. Deficiencia de butirilcolinesterasa identificada después de la administración de succinilcolina. Reporte del caso. Iatreia. 2018 [acceso: 15/08/2022]; 31(1):97-102. Dsiponible en: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-07932018000100097&lng=en>

5. Álvarez Chacón DC. Determinación de colinesterasa plasmática basal y su relación con la colinesterasa postoperatoria en pacientes quirúrgicos cirugía hombres en el hospital provincial docente Ambato [Tesis para optar por el título de licenciado en laboratorio clínico]. Colombia: Universidad Técnica de Ambato, Facultad de Ciencias de la Salud; 2017 [acceso: 15/08/2022]. Disponible en: <https://repositorio.uta.edu.ec/jspui/handle/123456789/24576>

6. Hernández M, Agüero R. Duración del bloqueo neuromuscular con succinilcolina y su relación con niveles de colinesterasa plasmática en pacientes sépticos. Hospital Central Universitario Dr. Antonio María Pineda. Boletín Médico De Postgrado. 2020 [acceso: 15/08/2022]; 34(1):49-54. Disponible en: <https://revistas.uclave.org/index.php/bmp/article/view/2518>

**Conflictos de interés**

Los autores declaran que no existen conflictos de interés.