

CONSIDERACIONES DEL SÍNDROME MELAS ANTE UNA APENDICITIS AGUDA

Particularities of the MELAS syndrome in acute appendicitis

Gómez Sánchez J, Cisneros Ramírez A, de Castro Monedero P, Mirón Pozo B
HOSPITAL UNIVERSITARIO SAN CECILIO. GRANADA.

Resumen

El síndrome MELAS se trata de un trastorno mitocondrial poco común caracterizado por la presencia de miopatía mitocondrial, encefalopatía, acidosis láctica y episodios neurológicos similares a accidentes cerebrovasculares. Sus manifestaciones clínicas aparecen predominantemente en órganos de alto consumo metabólico si bien en ocasiones pueden presentar síntomas gastroenterológicos. Son escasos los casos documentados de cirugías abdominales urgentes, y ante patologías agudas como puede tratarse de una apendicitis aguda, en los pacientes con este síndrome se deben tener en cuenta una serie de factores clínicos, nutricionales, anestésicos y postoperatorios con el objetivo de evitar una exacerbación de su enfermedad basal y disminuir su morbilidad.

Palabras clave: síndrome MELAS, apendicitis.

CORRESPONDENCIA

Javier Gómez Sánchez / javiergomezsanchez.jg@gmail.com
Hospital Clínico San Cecilio - 18016. Granada
Fecha de envío: 13/02/2022 - Fecha de aceptación: 12/04/2022

Abstract

MELAS syndrome is a rare mitochondrial disorder characterized by the presence of mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like neurological events. The manifestations appear predominantly in organs with high metabolic consumption, although they may occasionally present gastroenterological symptoms. There are few documented cases of urgent abdominal surgeries, and in the presence of pathologies such as acute appendicitis, a series of clinical, nutritional, anesthetic and postoperative factors must be taken into account in patients with this syndrome to avoid an exacerbation of their disease baseline and decreased morbidity.

Keywords: MELAS syndrome, appendicitis.

Introducción

El síndrome MELAS (miopatía mitocondrial, encefalopatía, acidosis láctica y episodios similares a accidentes cerebrovasculares) es una enfermedad hereditaria neurodegenerativa progresiva relacionada con varias mutaciones del ADN mitocondrial, siendo la sustitución

A3243G en el gen tARNLeu la más frecuentemente asociada¹. Sus manifestaciones clínicas aparecen predominantemente en órganos de alto consumo metabólico, como cerebro, pulmones, hígado y riñones. En infrecuentes ocasiones, estos pacientes pueden requerir de una cirugía gastroenterológica de urgencias en la que deben considerarse una serie de factores previos y postoperatorios. Describimos la implicación del Síndrome MELAS ante un caso de apendicitis aguda.

Caso Clínico

Se presenta varón de 35 años, con antecedentes de síndrome MELAS, cuyas manifestaciones más acentuadas fueron episodios de hemiparesia izquierda que le impiden la deambulación, hipoacusia, poliartralgias generalizadas, disfagia orofaríngea con necesidad de alimentación mediante gastrostomía percutánea (PEG), hipertensión arterial refractaria múltiples fármacos y una diabetes mellitus tipo 2 con muy mal control farmacológico que asociaba intolerancia digestiva a Sitagliptina, Metformina y aGLP-1.

Dada su patología, se encontraba polimedcado con Topiramato 25 mg/12h, Gabapentina 300 mg /24h, Tapentadol 125 mg/12h. Doxazosina 8mg /12h, Espironolactona 25 mg 1 c cada 24 h e Insulina Tresiba® 130 UI/24horas combinada con Insulina Actrapid® 40 UI cada 8 horas.

El paciente presentaba un dolor abdominal inespecífico con náuseas, vómitos y fiebre de tres días de evolución, por el que no había consultado en su centro de salud o Urgencias dado que le recordaba a otros episodios de dolor abdominal que había presentado anteriormente y que relacionaba con su patología basal. En el contexto del estudio de la hipertensión refractaria que presentaba, el paciente tenía solicitado un AngioTAC para descartar posibles estenosis renales. En dicha tomografía se evidenciaba un apéndice cecal aumentado de tamaño (aproximadamente 11 milímetros), con aumento de densidad de la grasa circundante sugerente de apendicitis (FIGURA 1).

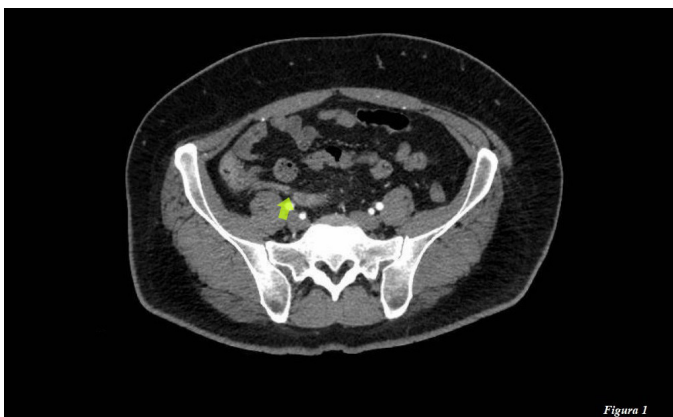


FIGURA 1
IMAGEN DE TOMOGRAFÍA ABDOMINAL DONDE SE EVIDENCIA LA APENDICITIS AGUDA.

Ante estos hallazgos se contacta con el paciente para su valoración de urgencias, confirmando a la exploración abdominal dolor en fosa iliaca derecha e hipogastrio con defensa involuntaria y discreta irritación peritoneal.

Análiticamente destacaba una glucemia 230 mg/dL una leucocitosis de 8.310 cels/mL con neutrofilia del 83% y una proteína C reactiva de 79,5 mg/L

Ante estos hallazgos se decidió intervención quirúrgica. Se contactó con el servicio de Anestesia, que ante el síndrome MELAS del paciente y su comportamiento imprevisible a determinados fármacos anestésicos, sugirió realización por abordaje no laparoscópico así como anestesia locorregional raquídea sin intubación orotraqueal del paciente. En quirófano se constató una apendicitis aguda evolucionada con perforación en su punta y se pudo completar la apendicectomía con esta modalidad anestésica sin incidentes intraoperatorios. Tras una estancia hospitalaria de 4 días, el paciente fue dado de alta con correcta tolerancia a través de sonda alimentaria y sin complicaciones postquirúrgicas. La anatomía patológica diferida confirmó la apendicitis aguda.

Discusión

El síndrome MELAS (miopatía mitocondrial, encefalopatía, acidosis láctica y episodios similares a accidentes cerebrovasculares) es un trastorno mitocondrial poco común. Sus características clínicas no son homogéneas en las primeras etapas de la enfermedad, si bien en la enfermedad avanzada suelen tener manifestaciones clínicas más uniformes¹, por lo que en muchas ocasiones se produce un diagnóstico tardío de este síndrome. Además de sus características específicas, otras alteraciones multisistémicas que se pueden encontrar en pacientes con MELAS son mioclonías, intolerancia al ejercicio, atrofia óptica, sordera, baja estatura, diabetes mellitus, alteración de la conducción cardíaca o alteraciones gastrointestinales entre otros^{1,2}. Si bien es extremadamente infrecuente que el síndrome MELAS se presenten inicialmente con síntomas gastrointestinales³, dentro de estas, las manifestaciones más frecuentes que pueden presentar son vómitos recurrentes, anorexia, colitis, estreñimiento severo, vólvulo colónico^{4,5}, íleo paralítico o disfagia. Este último lo presentaba nuestro paciente, que era portador de una PEG. En la literatura, hemos encontrado escasa información acerca de actitudes quirúrgicas gastroenterológicas³⁻⁵ en pacientes con síndrome de MELAS, y ningún caso descrito de la realización de una apendicectomía.

Centrándonos en las particularidades que presentaba nuestro caso y que consideramos importante destacar, comenzaríamos por la clínica insidiosa y larvada, motivada fundamentalmente por la alteración del dolor que presentaba previamente el paciente. Esta condición implica el diagnóstico de los procesos infecciosos en un estadio más evolucionado, y no en su inicio, con la morbilidad que puede añadirse por ello.

Otro de los aspectos a considerar, es que el síndrome MELAS tiene mayor sensibilidad a la hipertermia maligna, hipotermia, y resistencia a los relajantes musculares o sus efectos prolongados⁶. Estas situaciones deben valorarse en el caso de la anestesia del paciente. En nuestro caso, fue posible una anestesia locorregional con sedación intravenosa, sin embargo en ocasiones puede requerir una anestesia general, que necesitará una monitorización exhaustiva y un control estrecho de los relajantes musculares. Se han descrito efectos prolongados de rocuronio⁷ y resistencia a cisatracurio⁸ en pacientes con MELAS. Además pueden presentar alteración renal⁹ que dificulte la excreción farmacológica, aumentando la vida media de estos fármacos y sus efectos. También durante la intervención, se debe tener precaución con la hipotermia del paciente porque puede inhibir aún más las funciones mitocondriales¹⁰, para ello, debe prevenirse mediante el uso de una manta de aire caliente, y se debe monitorizar continuamente la temperatura corporal.

En los pacientes con MELAS son prevalentes las alteraciones en el sistema cardiovascular, fundamentalmente a nivel del miocardiocito pudiendo presentar síndrome de Wolf Parkinson White, hipertensión refractaria o alteraciones en la conducción², por lo que es imperativo realizar un electrocardiograma antes de la intervención, así como su monitorización continua. Además requiere un control de la tensión arterial durante la intervención e inmediatamente después, por el riesgo de crisis hipertensivas que pueden presentar.

Por último cabe destacar que la diabetes es la enfermedad más prevalente en los pacientes con MELAS^{1,2,6}. Cuando el paciente requiere ayuno para la cirugía, las células no pueden obtener suficiente energía para un metabolismo rápido, por lo que la acumulación de ácido láctico empeora la situación de acidosis metabólica, alterando la funcionalidad mitocondrial. Por lo tanto, preoperatoriamente y postoperatoriamente, la glucemia debe controlarse cuidadosamente, evitando hipoglucemias durante la cirugía. Además, estos pacientes al requerir fluidoterapia, debe considerarse el riesgo de acidosis láctica y acidosis metabólica, si se administra un suero que contenga ácido láctico, como el de Ringer lactato, ya que empeorará la acidosis láctica, que también causará acidosis metabólica⁶. Es recomendable por tanto el uso de soluciones salinas fisiológicas.

Se podría concluir que si bien la afectación gastrointestinal es poco común en el síndrome MELAS, y la situación de apendicitis aguda es ocasional, cursando con un pronóstico generalmente favorable, se debe considerar la posibilidad de complicaciones especialmente en pacientes con sepsis y alteraciones metabólicas previas ya que el síndrome MELAS se asocia a una alta morbimortalidad.

Bibliografía

1. Lorenzoni PJ, Werneck LC, Kay CS, Silvado CE, Scola RH. When should MELAS (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like episodes) be the diagnosis? *Arq Neuropsiquiatr*. 2015 Nov;73(11):959-67.
2. Sproule DM, Kaufmann P. Mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes: basic concepts, clinical phenotype, and therapeutic management of MELAS syndrome. *Ann N Y Acad Sci*. 2008 Oct;1142:133-58.
3. Dindyal S, Mistry K, Angamuthu N, Smith G, Hilton D, Arumugam P et al. MELAS syndrome presenting as an acute surgical abdomen. *Ann R Coll Surg Engl*. 2014 Jan;96(1):101E-103E.
4. Van Biervliet S, Verloo P, Vande Veldel S, Van Winckel M, Smet J, Seneca S et al. Abdominal pain and vomiting as first sign of mitochondrial disease. *Acta Gastroenterol Belg*. 2009 Jul-Sep;72(3):365-8.
5. Hallac A, Keshava HB, Morris-Stiff G, Ibrahim S. Sigmoid volvulus in a patient with mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS): a rare occurrence. *BMJ Case Rep*. 2016 Mar 2;2016:bcr2015213718.
6. Park JS, Baek CW, Kang H, Cha SM, Park JW, Jung YH et al. Total intravenous anesthesia with propofol and remifentanyl in a patient with MELAS syndrome -A case report-. *Korean J Anesthesiol*. 2010 Apr;58(4):409-12.
7. Finsterer J, Stratil U, Bittner R, Sporn P. Increased sensitivity to rocuronium and atracurium in mitochondrial myopathy. *Can J Anaesth*. 1998 Aug;45(8):781-4.
8. Aouad MT, Gerges FJ, Baraka AS. Resistance to cisatracurium in a patient with MELAS syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2005 Dec;15(12):1124-7.
9. Alcubilla-Prats P, Solé M, Botey A, Grau JM, Garrabou G, Poch E. Kidney involvement in MELAS syndrome: Description of 2 cases. *Med Clin (Barc)*. 2017 Apr 21;148(8):357-361.
10. Cholley F, Ederly P, Ricquier D, Peudenberg S, Slama A, Tardieu M. Mitochondrial respiratory chain deficiency revealed by hypothermia. *Neuropediatrics*. 2001 Apr;32(2):104-6.