

Doporučení pro vedení anestezie u Alfa-manozidózy

Název nemoci: Alfa-manozidóza

ICD 10: E77.1

Synonyma: Deficit lyzozomální alfa-D-manozidázy, Deficit alfa-manozidázy B

Souhrn o nemoci: Alfa-manozidóza je způsobena nedostatkem lyzozomálního enzymu alfa-manozidázy díky mutaci v MAN2B1 na chromozomu 19. Nedostatek alfa-manozidázy vede k postižení katabolismu glykoproteinů. To vede k obsahu nadměrného množství na manózu bohatých oligosacharidů v mnoha tkáních. Jedná se o progresivní onemocnění s mentální retardací, abnormalitami svalů a kostí, opakovanými infekcemi, psychiatrickými poruchami a postiženou funkcí plic. Symptomy progredují pomalu během desítek let a dlouhodobá prognóza je špatná. Prevalence je od 1 osoby na 300 000 po 1 na 1 000 000. Skoro všichni pacienti neslyší a často se vyskytují autoimunitní poruchy (lupus erythematoses, pancytopenie, hypotyreoidismus nebo primární biliární cirhóza).

Medicína se stále vyvíjí

Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



Více informací o nemoci, referenčním centru a organizační informace naleznete na webu Orphanet: www.orpha.net

Typické výkony

Biopsie svalů, zavedení centrálních žilních katetrů a venózních portů, všeobecná chirurgie, zobrazovací metody (CT a MRI).

Typ anestezie

Není žádné definitivní doporučení pro celkovou či regionální anestezii. Mnoho pacientů jsou děti či adolescenti, kteří nebudou tolerovat pouze samotnou regionální anestezii. Anestezie

může být vedena jako TIVA nebo jako inhalační, v obou případech nebyly hlášeny žádné komplikace.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperačně by měl být zvážen funkční test plic, a to především u pacientů, u kterých je podezření na jejich postižení a pokud to naléhavost operace dovolí.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Tito pacienti mají potenciál k obtížnému zajištění dýchacích cest a vysoké riziko otoku horních cest dýchacích s obstrukcí. Příčiny mohou zahrnovat akumulaci otoku ve slizničních membránách, krátký tuhý krk s cervikální nestabilitou, malé foramen magnum a závislost na vysokém svalovém tonu k udržení volných dýchacích cest. S progredujícím onemocněním se to navíc může zhoršit, proto jsou dospělí pacienti ve vyšším riziku obtížného zajištění dýchacích cest, ačkoli přesná data chybí. Jedna kazuistika naznačuje (2), že ne všichni pacienti s alfa-manozidózou budou mít potíže se zajištěním dýchacích cest. Předpoklad obtížného zajištění dýchacích cest nemá být tedy založen pouze na diagnóze alfa-manozidózy samotné. Každý pacient by měl projít individuálním zhodnocením dýchacích cest předoperačně. Fibrooptická intubace nemusí být první volbou, pokud to konkrétní pacient nevyžaduje. K endotracheální intubaci ve většině případů postačí videolaryngoskopie.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Standardní opatření.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Standardní opatření.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Standardní opatření.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Standardní opatření.

Anesteziologický postup

U úzkostných pacientů zvážit v premedikaci použití midazolamu per os. Také je potřeba zvážit vyšší riziko aspirace. Kvůli zvýšenému riziku obtížné intubace je metodou první volby anestezie se zachovanou spontánní dechovou aktivitou, pokud to typ operace a stav pacienta dovolí. Ve studii se 14 anesteziemi (2) nebyly žádné případy obtížné ventilace obličejovou maskou a žádné potíže při intubaci. Pacienti byli ve věku 7-17 let s průměrnou váhou 47,5 kg (rozmezí 19,6-68,3). Je třeba dodat, že skupina pacientů byla vybrána pro účast ve studii.

Jsou záznamy a osobní zkušenosti s užitím různé skupiny anestetik (thiopental, propofol, ketamin), inhalačními anestetiky (sevofluran, oxid dusný), opioidy (fentanyl, alfentanil, remifentanil, morfin) a nedepolarizujícími svalovými relaxanciemi (cisatracurium, rocuronium, vecuronium, mivacurium). Zda je bezpečné užití sukcinylcholinu není známo. Při podezření na myopatii by měl být vynechán.

Užití sugammadexu jako antagonisty nervosvalové blokády nebylo dosud zaznamenáno.

Zvláštní či doplňující monitorace

Standardní monitoring dle běžných doporučených postupů.

Možné komplikace

Dle dostupných kazuistik (více v referencích) došlo k výskytu pooperační nauzey a zvracení u 5 ze 14 anestezií. Proto by měla být zvážena profylaxe PONV.

Pooperační péče

Všichni pacienti mají být po operaci bedlivě sledováni, kvůli riziku eventuálního otoku dýchacích cest (který bývá u podobných onemocnění častější).

Akutní komplikace spojené s nemocí a její vliv na průběh a zotavení z anestezie

Nejsou dostupná data.

Ambulantní anestezie

Nejsou dostupná data.

Porodnická anestezie

Nejsou dostupná data.

Reference:

1. Malm D, Nilssen Ø.: Alpha-mannosidosis. Orphanet J Rare Dis. 2008 Jul 23;3:21
2. Hallas P, Borgwardt LG, Roed J, Lauritsen T, Dali CI, Lund AM.: Anesthesia for patients with alpha-mannosidosis--a case series of 10 patients. Paediatr Anaesth. 2011 Dec;21(12):1269-70. doi: 10.1111/j.1460-9592.2011.03668.x
3. Malm D, Riise Stensland HM, Edvardsen O, Nilssen O. The natural course and complications of alpha-mannosidosis-a retrospective and descriptive study. J Inher Metab Dis. 2013 Jun 6. [Epub ahead of print]
4. Meikle PJ, Ranieri E, Simonsen H et al. Newborn screening for lysosomal storage disorders: clinical evaluation of a two-tier strategy. Pediatrics 2004;114(4):909–991
5. Elgjo GE & Malm D.; University Hospital of Northern Norway, Tromsø, personal communication

Datum poslední úpravy: duben 2019 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Peter Hallas, Anaesthesiologist, Rigshospitalet, Juliane Marie Centre, Copenhagen, Denmark
Hallas@rocketmail.com

Torsten Lauritsen, Klinikchef, overlæge Anæstesi- og Operationsklinikken, Juliane Marie Centret, Rigshospitalet, København, Denmark – for the update
Torsten.Lauritsen@regionh.dk

Prohlášení: Autoři **nemají** žádný finanční ani jiný konkurenční zájem na zveřejnění. Příprava tohoto doporučení nebyla honorována.

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Elgjo Geir Ivar Folling, Anaesthesiologist, University Hospital of Northern Norway, Tromsø, Norway
Geir.Ivar.Folling.Elgjo@unn.no

Recenzent 2

Dag Malm, Gastroenterology, University Hospital of North Norway, Tromsø, Norway
dag.malm@online.no

Editorial review 2019

Tino Münster, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Prohlášení: Recenzenti neměli žádný finanční ani jiný prospěch z provedení recenze.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Vladislav Nezval, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
nezval.vladislav@fnbrno.cz

Editoři českého překladu:

Martina Kosinová, **Martin Vavřina**, **Martina Klincová**, **Petr Štourač**, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika, **Olga Smékalová**, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika

Záštitá překladu do českého jazyka:

<https://www.csarim.cz/>
<https://www.akutne.cz/>