

Doporučení pro vedení anestezie u **Apertův syndrom**

Název nemoci: Apertův syndrom

ICD 10: Q87.0

Synonyma: ACS 1, Akrocefalosyndaktylie typu 1

Souhrn o nemoci:

Apertův syndrom byl pojmenován po francouzském pediatrovi Eugene Apertovi, který v roce 1906 poprvé popsal soubor příznaků syndromu. Jde o vrozenou formu akrocefalosyndaktylie, jejíž charakteristikou jsou malformace lebky, rukou, nohou a obličeje.

Jde o vzácné onemocnění, které se vyskytuje přibližně u 1 dítěte na 160 000 živě narozených dětí. Jde o autozomálně dominantně dědičné onemocnění a obě pohlaví postihuje stejnou měrou. Ve většině případů se jedná o sporadickou mutaci, ale byla zjištěna příčinná souvislost s vyšším věkem rodičů.

Postižený je 10. chromosom a byly zjištěny 2 hlavní defekty genu pro receptor fibroblastového růstového faktoru typu 2. Výsledný abnormální receptor zabraňuje apoptóze buněk, a tedy u jedinců postižených Apertovým syndromem mohou být srostlé prsty rukou a nohou. Tyto růsty mohou být kožní či kostěné. Receptory v lebce jsou postiženy také a způsobují předčasný srůst lebečních švů a tedy kraniosynostózu.

Apertův syndrom je rozeznatelný hned po narození díky deformitám na rukou a nohou, ale obličejová deformace může být v některých případech méně zřetelná.

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

Syndrom je charakterizován bezpočtem typických projevů. Je příčinou 4,5 % všech kraniosynostóz. Předčasné srůsty lebečních švů mohou být na lebce i obličeji a tyto srůsty se mohou lišit co do počtu a míst postižení. V místech srostlých švů je redukován růst kosti, a to je kompenzováno v oblastech, kde srůsty nejsou. Proto mají děti charakteristicky tvarovanou lebku. Častá je brachycefalie v případech, kde koronální švy srostou předčasně a vedou ke zkrácení mezi přední a zadní části lebky. Většinou jsou postiženy oba koronální švy. Tíže a velikost postižení lebky je závislá na počtu postižených švů.

Další charakteristiky postižení obličejové části zahrnují hypoplazii střední části obličeje, hypertelorismus a stenózu choan. Pokud růst mozku předběhne růst lebky, nevyhnutelně to vede ke zvýšení intrakraniálního tlaku. Dalším následkem abnormálního vývoje lebky jsou mělce položené orbity, vedoucí k protruzi očních bulbů a někdy až nemožnosti dovřít víčka. To je známo jako exorbitismus.

Dalším postižením jsou mnohočetné syndaktylie na rukách a nohách, které bývají oboustranné, ale ne vždy symetrické. U dětí s Apertovým syndromem jsou také popisovány další anatomické abnormality, které jsou ale vzácné. Zahrnují srdeční postižení, polycystické ledviny a stenózu pyloru.

Největší obavy anesteziologů jsou spojeny s dýchacími cestami. Ventilace přes obličejovou masku může být obtížná z důvodu hypoplazie střední části obličeje. Tito pacienti často trpí obstrukční spánkovou apnoe, a proto jsou predisponováni k obstrukci dýchacích cest během úvodu do anestezie. Toto riziko snížíme použitím vzduchovodů. Některé děti mohou trpět centrální apnoe.

V jedné práci se popisuje vyšší incidence bronchospasmu u těchto pacientů. Děti s Apertovým syndromem mají zvýšenou sekreci, která může způsobit sípání a přispět tak ke zvýšené dráždivosti dýchacích cest. Děti mívají srůsty krčních obratlů C5/6, ale intubace tím ovlivněná není.

Dalším oříškem pro anesteziologa je přístup do periferního cévního řečiště. Tento problém narůstá v případě operace na jedné či více končetinách. Vzhledem k tomu, že děti se dostávají na operační sál opakovaně, tyto komplikace se zvyšují. Proto někteří anesteziologové nepožadují na výkony jako CT vyšetření či převazy zajištění periferní žíly. V případě nutnosti může být použit intraoseální přístup či intramuskulární podání léků.

Typické výkony

Rozrušení syndaktylie, kraniosynostóza, zubní chirurgie, ortopedické výkony, převazy, fronto-orbitální korekce.

Typ anestezie

Není jednoznačně doporučeno, zda zvolit celkovou či regionální anestezii. Nejsou známé žádné kontraindikace použití léků používaných během anestezie. Je možné zvolit celkovou či regionální anestezii.

Vzhledem k vyšší incidenci obstrukční spánkové apnoe je vhodné použití regionálních technik, v případech, kdy je to možné. Cílem je vyhnout se perioperačnímu a pooperačnímu podání opioidů a tím snížit riziko pooperační obstrukce a apnoe. Je třeba zvážit, zda provést raději jednostranný či oboustranný výkon na rukách.

Regionální anestézie může představovat pro anesteziologa výzvu, jelikož anatomické poměry na rameni mohou být změněné a mohou být spojené se sníženou možností abdukce, zvláště u teenagerů a starších.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

V případě symptomatologie je nutné provést spánkový test. V případě známek kardiálních symptomů je třeba provést EKG a echokardiografické vyšetření.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

K redukci slinění může být v premedikaci použit atropin, ale není to nutné. Z důvodů opožděného vývoje u některých dětí jsou doporučována anxiolytika, ale je třeba brát na zřetel potenciální riziko obstrukce dýchacích cest.

Z důvodů hypoplazie střední části obličeje může být ventilace přes obličejovou masku obtížná. To lze vyřešit zavedením ústního vzduchovou, ale může být složité dosáhnout dostatečnou hloubku anestézie pro jeho toleranci. Pomůže technika dvou osob. Děti s Apertovým syndromem obvykle nemívají zvýšené riziko obtížného zajištění dýchacích cest intubací.

Vzhledem k vyšší incidenci supraglotické obstrukce, může být v časném pooperačním období vhodné zavedení nosního vzduchovou, ale je třeba počítat s rizikem jeho obtížného zavedení z důvodu zúženého nasofaryngeálního prostoru. V případě potřeby použití CPAP/BiPAP je třeba dítě umístit na vhodné oddělení, které je schopné zajistit adekvátní péči.

V případě, že dítě podstupuje rekonstrukci střední části obličeje či má nasazený distrakční aparát, je zajištění dýchacích cest obtížnější.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nejsou známé údaje o konkrétních problémech spojených s podáním krevních derivátů.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou dostupné údaje ke zvláštní antikoagulační léčbě. Nic nenasvědčuje tomu, že by pacientům hrozilo vyšší riziko hluboké žilní trombózy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Oči pacientů jsou pro neúplné dovření víček citlivé. Je tedy třeba oči řádně zvlhčit a zajistit jejich řádné zalepení a vypodložení. U pacientů se vyskytují mnohočetné končetinové abnormality a je tedy nutné řádné vypodložení, zvláště u míst predisponovaných k otlakům.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou dostupné údaje.

Anesteziologický postup

Je nutné se vyhnout excesivnímu podávání opioidů z důvodu vyššího rizika obstrukční spánkové apnoe. Je tedy s výhodou použití regionálních technik s cílem redukce podávaných dávek opioidů.

Zvláštní či doplňující monitorace

Rozsah chirurgického zákroku určuje potřebnou míru invazivního monitorování. Kraniosynostóza vyžaduje invazivní monitorování arteriálního tlaku a je vhodné zavedení centrálního venózního katetru.

Pacienti mají sklon ke zvýšenému pocení a na rozdíl od ostatních pacientů podstupujících operaci syndaktylie není vždy nutné jejich aktivní zahřívání. Pokud jsou aktivně zahříváni, hrozí riziko vzniku horečky, je tedy třeba stále monitorování tělesné teploty.

Možné komplikace

Sedativa jsou potenciálně nebezpečná, protože mohou způsobit obstrukci horních cest dýchacích.

Pooperační péče

Vzhledem ke zvýšené incidenci supraglotické obstrukce dýchacích cest může být v ranném pooperačním období přínosné použití nosního vzduchovodu (viz výše). Pokud je dítě závislé na CPAP/BiPAP, musí být po operaci přeloženo na příslušné oddělení, které je schopno tuto péči zajistit.

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

Komplikace způsobené tímto onemocněním během anestezie jsou dány druhem chirurgického zákroku. Pokud je dítě zaintubováno, tak náhlý vzestup tlaků v dýchacích cestách může být důsledkem ucpání endotracheální kanyly hlenem či sekrety. Nevyskytují se žádné jiné běžné komplikace ve vztahu k tomuto onemocnění.

Ambulantní anestezie

Jelikož děti s Apertovým syndromem mají zvýšené riziko obstrukční spánkové apnoe, je nutné pečlivě zvážit každý ambulantní výkon. V rámci jednodenní chirurgie je možné provést převazy a malé zákroky, které nevyžadují podání opioidů.

Porodnická anestezie

Nejsou dostupné údaje o zvýšeném riziku u těhotných pacientek s Apertovým syndromem.

Reference:

1. Elwood T, Sarathy PV, Geiduschek JM et al. Respiratory complications during anaesthesia in Apert syndrome. *Paediatr Anaesth* 2001; 11: 701–703.
2. Barnett S, Moloney C, Bingham R. Perioperative complications in children with Apert Syndrome: a review of 509 anesthetics. *Pediatr Anesth* 21 (2011) 72-77
3. Cohen MM Jr, Kreiborg S. Upper and lower airway compromise in the Apert syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 44: 90–93.
4. Uppington J, Goat VA. Anaesthesia for major craniofacial surgery: a report of 23 cases in children under four years of age. *Ann R Coll Surg Engl* 1987; 69:175–178.
5. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimble MS et al. Airway management in children with major craniofacial anomalies. *Laryngoscope* 1998;108:1806–1812.
6. Atalay C, Dogan N, Yuksek S, Erdem A. Anesthesia and Airway Management in Two Cases of Apert Syndrome: Case Reports. *EAJM*: 40 (2008) 91-93
7. Wilkie AO, Slaney SF, Oldridge M et al. Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with Crozon syndrome. *Nat Genet.* 1995 Feb; 9 (2):165-72
8. Hutson LR, Young E, Guarisco L. Tracheal anomalies complicating ventilation of an infant with Apert syndrome. *Journal of Clin Anesth* (2007) 19, 551-554
9. Kreiborg S, Barr M, Cohen MM. Cervical Spine in the Apert Syndrome. *Am J Med Genet* 1992 Jul 1;43(4):704-8
10. Marucci DD, Dunaway DJ, Jones BM, Hayward RD. Raised intracranial pressure in Apert Syndrome, *Plast Reconstr Surg* 2008 Oct; 122 (4):1162-8; discussion 1169-70
11. Basar H, Buyukkocak C, Kaymark S, Akpınar O, Sert I, Vargel. An intraoperative unexpected respiratory problem in a patient with Apert syndrome. *Minerva Anestesiol* 2007;73:603-6
12. Nargozian C. The Airway in patients with craniofacial abnormalities. *Paediatr Anesth* 2004;14:53- 9
13. Roche J, Frawley G, Heggie A. Difficult tracheal intubation induced by maxillary distraction devices in craniosynostosis syndromes. *Paediatr Anaesth* 2002; 12: 227–234.

Datum poslední úpravy: prosinec 2011 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Jamuna Navaratnarajah, anaesthesiologist, Great Ormond Street, London, Great Britain
jnav31@gmail.com

Robert Bingham, anaesthesiologist, Great Ormond Street, London, Great Britain
bingham@doctors.org.uk

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzent 1

Sarah Barnett, anaesthesiologist, University College, London, Great Britain
sarahbarnett@googlemail.com

Recenzent 2

Gill Smith, hand surgeon, Great Ormond Street, London, Great Britain
Gill.Smith@gosh.nh

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Klára Stružková, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
klarmala@seznam.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

Záštitu překladu do českého jazyka:

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

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