

## Doporučení pro vedení anestezie u **Bealsova syndromu**

**Název nemoci:** Bealsův syndrom

**ICD 10:** Q68.8

**Synonyma:** Kongenitální arachnodaktylie s kontrakturami, Bealsův syndrom, Beals-Hecht syndrom

**Souhrn o nemoci:** Bealsův syndrom byl poprvé popsán Bealsem a Hechtem v roce 1971 [1].

Bealsův syndrom je velmi vzácné onemocnění pojivové tkáně, charakterizované mnohočetnými flekčními kontrakturami, arachnodaktylií, těžkou kyfoskoliózou, abnormálními boltci a svalovou hypoplázií [2,3]. Klinické příznaky jsou podobné Marfanovu syndromu. Liší se od něj v tom, že výskyt srdečních abnormalit, jako je dilatace kořene aorty, je mnohem nižší u Bealsova syndromu, naopak přítomnost mnohočetných kontraktur je pro Bealsův syndrom charakteristické. Pacienti s Bealsovým syndromem však mohou trpět prolapsem mitrální chlopně a dalšími vrozenými srdečními chorobami.

Bealsův syndrom je autozomálně dominantně přenosný a spojený s mutací v genu FBN2 na chromozomální oblasti 5q23. Incidence Bealsova syndromu není známa a prevalenci je obtížné odhadnout kvůli překrývání fenotypu s Marfanovým syndromem [4]. Muži jsou postiženi stejně jako ženy. U jedinců s Bealsovým syndromem se očekává normální kognitivní vývoj. Zpoždění v motorickém vývoji je běžné kvůli kontrakturám.

---

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](http://www.orpha.net)

---

## Typické výkony

---

Spondylochirurgické výkony u skoliózy, uvolnění kontraktur, redukce zlomenin dlouhých kostí.

---

## Typ anestezie

---

Neexistuje žádné jednoznačné doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii.

Bealsův syndrom bývá spojen s obtížným zajištěním intravenózního přístupu, obtížným zajištěním dýchacích cest a horším polohováním v důsledku mnohočetných kontraktur. Jsou hlášeny případy obtížné intubace u dětí s Bealsovým syndromem v důsledku dysmorfie.

V literatuře najdeme jen málo informací o neuraxiální blokádě a regionální anestezii. Tyto techniky mohou být obtížně proveditelné kvůli přítomnosti skoliózy a/nebo kyfózy. Regionální anestezie může být také náročnější kvůli kontrakturám a problémům s polohováním.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Předoperačně by mělo být hodnoceno zejména dýchání a jeho funkce pomocí spirometrie, protože osoby s Bealsovým syndromem mohou mít restriktivní postižení plic.

Děti s Bealsovým syndromem mohou vykazovat různé srdeční vady, jako jsou defekty septa (ASD, VSD), přerušovaný aortální oblouk a prolaps mitrální chlopně. Pro vyloučení srdečních vad je třeba provést předoperační echokardiogram.

Přestože postižení oční je aktuálně nejasné, doporučuje se oftalmologické vyšetření.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Byly zaznamenány případy obtížného zajištění dýchacích cest u dětí s Bealsovým syndromem [5,7]. Obtížné provedení laryngoskopie a intubace jsou hlášeny v důsledku omezeného otevírání úst, mikrognacie a vysokého klenutého patra. Před anestézií těchto dětí by mělo být provedeno důkladné předoperační zhodnocení dýchacích cest a důsledný plán pro management obtížného zajištění dýchacích cest. Příprava na obtížné zajištění dýchacích cest se doporučuje od jednoduchých pomůcek (orofaryngeální/nasofaryngeální vzduchovody) až po pokročilé (videolaryngoskop/fibrooptický bronchoskop).

---

## Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

Neexistují důkazy o specifických v nutnosti podávání krevních derivátů u dětí s Bealsovým syndromem. Stejně jako u všech operací skolióz je u těchto dětí třeba předvídat větší krevní ztrátu a potřebu krevní transfuze a měla by být zvážena obecná opatření, jako je podání kyseliny tranexamové a použití rekuperačních metod.

---

### **Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace**

---

Žádné informace o specifické patofyziologii související s onemocněním nejsou známy.

---

### **Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta**

---

Polohování je třeba věnovat zvláštní péči a zároveň by mělo být zajištěno adekvátní podložení všech kostních výčnělků.

---

### **Interakce chronické medikace a anesteziologických agens**

---

Není hlášeno.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Lze použít jak inhalační anestezii, tak TIVA techniku. Nejsou důkazy, které by upřednostňovaly jakýkoli konkrétní lék pro indukci nebo vedení anestezie. Jsou popisovány případy obtížné intubace u dětí s Bealsovým syndromem. Před anestezii těchto dětí je proto třeba provést důkladné předoperační zhodnocení dýchacích cest a vytvořit odpovídající plán.

Regionální anestezie může být náročnější z důvodu mnohočetných kontraktur, skoliózy a deformit páteře.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Perioperační monitorace musí být přizpůsobena operačnímu postupu a přítomností komorbidit. Je vhodné zvážit rozšířenou monitoraci srdce u dětí se srdečními komorbiditami.

---

### **Možné komplikace**

---

- Obtížné dýchací cesty
- Pooperační respirační komplikace se mohou objevit v důsledku restriktivní poruchy plic a horšího ovládní dýchacích cest
- Srdeční komplikace – měla by být prováděna nezbytná monitorace srdce
- Opatrné polohování z důvodu mnohočetných kontraktur.

## **Pooperační péče**

---

Pooperačně mohou vyžadovat zvýšenou péči a monitorování na JIP v závislosti na přítomnosti komorbidit (vrozené srdeční choroby) a typu provedeného chirurgického zákroku (operace skoliózy).

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

---

Obtížné zajištění dýchacích cest – viz výše.

## **Ambulantní anestezie**

---

Drobné zákroky zejména u pacientů bez komorbidit lze provádět ambulantně či v rámci jednodenní chirurgie.

## **Porodnická anestezie**

---

V literatuře nejsou žádné záznamy o provedení porodnické anestezie u pacientů s Bealsovým syndromem.

## Reference:

1. Scola RH, Werneck LC, Iwamoto FM, et al. Congenital contractural arachnodactyly with neurogenic muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2001;59(2-A):259-262
2. Tunçbilek E, Alanay Y. Congenital contractural arachnodactyly (Beals Syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006;1:20. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-20>
3. Kyaw P, Arachchi A, Vasudevan A. A rare presentation of Beals syndrome; a newly recognized connective tissue disorder. *Grand Rounds Vol 11:115-118; Specialities: Rheumatology* Article Type: Case Report. DOI: 10.1102/1470-5206.2011.0027 2011 e-MED
4. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. Congenital Contractural Arachnodactyly. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017
5. Nagata O, Tateoka A, Shiro R, et al. Case report Anaesthetic management of two paediatric patients with Hecht–Beals syndrome. *Paediatr Anaesth* 1999 9: 444-447
6. Denis Viljoen. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome) *J Med Genet* 1994;31:640-643
7. Michalek P, Hodgkinson P, Donaldson W. Fiberoptic intubation through an i-gel supraglottic-airway in two patients with predicted difficult airway and intellectual disability. *Anesth Analg* 2008;106(5);1501-1504. DOI: <http://dx.doi.org/10.1213/ane.0b013e31816f22f6>. PMID: 18420867
8. Meena, Jagdish P, Gupta, Ajay, Mishra, Devendra et al. Beals-Hecht syndrome (congenital contractural arachnodactyly) with additional craniospinal abnormality: a case report. *J Paediatr Orthopaed B: May 2015;24;3:226-229*
9. Jaman NB, Al-Sayegh A. Seizures as an Atypical Feature of Beal's Syndrome. *Sultan Qaboos Univ Med J* 2016 Aug;16;3: e375–e378
10. Gupta B. Congenital Contractural Arachnodactyly (Beals Syndrome): First Case Report with Hypospadias. *Indian Paediatr* 2002;39:1159-1161.

---

**Datum poslední úpravy: prosinec 2018** (přeloženo duben 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Vineetha Sathyaseelan Ratnamma**, Anaesthetic Registrar, Great Ormond Street Hospital, London, UK

[Vineetha.SathyaseelanRatnamma@gosh.nhs.uk](mailto:Vineetha.SathyaseelanRatnamma@gosh.nhs.uk)

**Jonathan Smith**, Consultant Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital, London, UK

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Recenzent 1**

Lowri Bowen, Paediatric anaesthesiologist, Cardiff and Vale UHB

[Lowri.Bowen@wales.nhs.uk](mailto:Lowri.Bowen@wales.nhs.uk)

**Recenzent 2**

**Jagdeep S. Walia**, Head, Division of Genetics (Department of Pediatrics), Kingston, ON, Canada

[jagdeep.walia@kingstonhsc.ca](mailto:jagdeep.walia@kingstonhsc.ca)

*Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:*

**Překladatel**

**Olga Smékalová**, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika

[smekalovao@fnplzen.cz](mailto:smekalovao@fnplzen.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

**Záštita překladu do českého jazyka:**

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

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