

Doporučení pro vedení anestezie u **Central Core Disease**

Název nemoci: Central Core disease = onemocnění centrálních jader

ICD 10: G71.2

Synonyma: Shy-McGee syndrom

Souhrn o nemoci: Onemocnění centrálních jader (CCD) je dědičné (většinou dominantně) neuromuskulární onemocnění charakterizované centrálními jádry ve vláknech typu I na histopatologickém nálezu vzorku ze svalové biopsie a klinickými znaky vrozené myopatie. Prevalence není známa kvůli variabilní expresi a neúplné penetraci. V přibližně 25 % případů je spojeno s maligní hypertermií (MH) kvůli blízkosti nebo překrývání se poškozeného genu: mutace pak zahrnuje gen RYR1 (19q13.1-13.2). V případě vzácného recesivního přenosu se jedná o gen MYH7 (14q11.1). Multimimicore, minicore myopatie a core-rod myopatie úzce souvisí s CCD a pravděpodobně představují stejné riziko maligní hypertermie.

CCD se obvykle prezentuje v kojeneckém věku hypotonií a opožděným motorickým vývojem a vyznačuje se – obvykle neprogresivní – slabostí především proximálních svalů, výrazněji v bederním pletenci.

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

Svalová biopsie; ortopedická operativa: korekce pes equinovarus, skoliózy nebo dislokace kyčle nebo česky.

Typ anestezie

Je třeba se přísně vyhýbat trigerrům MH (sukcynylcholinu a inhalačním anestetikům).

Celková anestézie provedená jako totální intravenózní anestézie (TIVA) nebo regionální anestézie, mohou být provedeny bez komplikací. Existují zprávy o úspěšném provedení spinální i epidurální anestezie nebo o kombinaci obou.

Kromě běžných omezení, neexistuje kontraindikace k (analgo)sedaci.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Srdeční funkce nejsou u pacientů s CCD obvykle narušeny, takže předoperační testy srdečních funkcí nejsou paušálně povinné. Existuje však několik vzácných zpráv o srdečním postižení - v tomto případě a také v případě těžké skoliózy, je nutná předoperační echokardiografie.

V některých případech novorozeneckého nástupu CCD je dýchací systém poškozen a lze proto zvážit provedení funkčních plicních testů. Spirometrie se také doporučuje v případě těžké skoliózy.

Pokud je přítomna svalová slabost a plánujeme provedení regionální anestézie, neurologická konzultace je užitečná z forezních důvodů.

Stanovení předoperační hladiny kreatinínázy (CK) není povinné, ale může být užitečné v případě perioperačních komplikací (např. rhabdomyolýza nebo maligní hypertermie).

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Mandibulární hypoplazie a zhoršená cervikální mobilita (kyfoskolióza) mohou být nalezeny sekundárně k svalové slabosti. Je vhodné zkontrolovat a vyhodnotit všechny rizikové faktory obtížného zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Existuje jedna malá studie, která ukazuje vyšší perioperační krevní ztráty během operace skoliózy u pacientů s neuromuskulárními onemocněními obecně při srovnání s idiopatickou skoliózou. V případě CCD, jako takové, neexistuje důkaz o abnormalitách krvácení.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Přísně se vyhnout sukcinylcholinu a jakémukoli inhalačnímu halogenovanému anestetiku kvůli riziku vzniku maligní hypertermie.

Použití opioidů (remifentanil, alfentanil, fentanyl, morfin), nitrožilních anestetik (propofol, midazolam), oxidu dusného, lokálních anestetik (ropivakain, bupivakain) a nedepolarizujících svalových relaxancií (rokuronium, pancuronium) bylo hlášeno bez komplikací.

Při použití nedepolarizujících svalových relaxancií není hlášena prodloužená neuromuskulární blokáda. Antagonizace neuromuskulární blokády neostigminem nebo použitím sugammadexu® (v případě, že bylo použito rokuronium nebo vecuronium), bylo hlášeno jako úspěšné.

Není nutné striktně pokračovat v profylaktické pooperační umělé plicní ventilaci pacienta.

Zvláštní či doplňující monitorace

Přestože neexistují žádné zprávy o prodloužených účincích nedepolarizujících svalových relaxancií, nelze je z patofyziologického pohledu vyloučit. Proto se doporučuje monitorování neuromuskulární blokády.

Možné komplikace

Všichni CCD pacienti jsou vysoce riziková stran vzniku maligní hypertermie.

Pooperační péče

Vyhněte se dlouhodobé imobilizaci, protože doprovodná svalová atrofie může zhoršit základní onemocnění.

Stupeň pooperačního sledování a péče závisí na chirurgickém zákroku a na předoperačním stavu pacienta.

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

Pokud máte podezření na maligní hypertermii, odpovídající plnou terapii zahajte co nejdříve.

Akutní infekce dýchacích cest mohou zhoršovat dýchací funkce více než obvykle.

Ambulantní anestezie

V případě stabilního onemocnění bez zhoršené funkce respiračního systému, je dle současných doporučení ambulantní anestezie možná.

Porodnická anestezie

Porodnickou anestezii lze provádět jak celkovou (bez sukcylnylcholinu a inhalačních anestetik) i regionální. U některých neuromuskulárních poruch může během těhotenství dojít k progresi základního onemocnění.

Použití oxytocinu bylo hlášeno bez komplikací.

Po použití dantrolenu (při terapii maligní hypertermie) je hlášena děložní atonie.

Vzhledem k dědičnosti onemocnění, existuje možnost narození novorozenců s dýchacími potížemi a svalovou hypotonií.

Reference:

1. Akiyama C, Nonaka I. A follow-up study of congenital non-progressive myopathies. *Brain Dev* 1996;18(5):404–408
2. Almenrader N, Patel D. Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth* 2006;97(6):851–857
3. Avila G. Intracellular Ca²⁺ dynamics in malignant hyperthermia and central core disease: established concepts, new cellular mechanisms involved. *Cell Calcium* 2005;37(2):121–127
4. Baur CP, Schara U, Schlecht R, Georgieff M, Lehmann-Horn F. [Anesthesia in neuromuscular disorders. Part 2: specific disorders]. *Anesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 2002;37(3):125–137
5. Brambrink AM, Kirsch JR. Perioperative care of patients with neuromuscular disease and dysfunction. *Anesthesiol Clin* 2007;25(3):483–509, viii-ix
6. Brini M. Ryanodine receptor defects in muscle genetic diseases. *Biochem Biophys Res Commun* 2004;322(4):1245–1255
7. Cohen ME, Duffner PK, Heffner R. Central core disease in one of identical twins. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1978;41(7):659–663
8. Docquier MA, Veyckemans F, Prudhomme S, Rossillon R. [Anesthesia in a child presenting a anhydrotic ectodermic dysplasia associated with a multiminicore myopathy.]. *Can J Anaesth* 2000;47(5):449–453
9. Fananapazir L, Dalakas MC, Cyran F, Cohn G, Epstein ND. Missense mutations in the bmyosin heavy chain gene cause central core disease in hypertrophic cardiomyopathy. *Proc Natl Acad Sci* 1993;90:3993–3997
10. Finsterer J, Stollberger C. Cardiac involvement in primary myopathies. *Cardiology* 2000;94(1):1–11
11. Flick RP, Gleich SJ, Herr MM, Wedel DJ. The risk of malignant hyperthermia in children undergoing muscle biopsy for suspected neuromuscular disorder. *Paediatr Anaesth* 2007;17(1):22–27
12. Foster RN, Boothroyd KP. Caesarean section in a complicated case of central core disease. *Anaesthesia* 2008;63(5):544–547
13. Georgiou AP, Gatward J. Emergency anaesthesia in central core disease. *Br J Anaesth* 2008;100(4):567
14. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol* 2000;29(2):141–150
15. Hackenberg T. Heart transplantation in a patient with central core disease. *J Cardiothorac Vasc Anaesth* 1992;6:386–387
16. Harper CM, Ambler G, Edge G. The prognostic value of pre-operative predicted forced vital capacity in corrective spinal surgery for Duchenne's muscular dystrophy. *Anaesthesia* 2004;59(12):1160–1162
17. Johi RR, Mills R, Halsall PJ, Hopkins PM. Anaesthetic management of coronary artery bypass grafting in a patient with central core disease and susceptibility to malignant hyperthermia on statin therapy. *Br J Anaesth* 2003;91(5):744–747
18. Jungbluth H. Central core disease. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:25
19. Loke J, MacLennan DH. Malignant hyperthermia and central core disease: disorders of Ca²⁺ release channels. *Am J Med* 1998;104(5):470–486.
20. Muenster T, Forst J, Goerlitz P, Schmitt HJ. Reversal of rocuronium-induced neuromuscular blockade by pyridostigmine in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth* 2008;18(3):251–255
21. Otsuka H, Komura Y, Mayumi T, Yamamura T, Kemmotsu O, Mukaida K. Malignant hyperthermia during sevoflurane anesthesia in a child with central core disease. *Anesthesiology* 1991;75(4):699–701
22. Perrot A, Spuler S, Geier C, Dietz R, Osterziel KJ. Cardiac manifestations in muscular dystrophies. *Z Kardiol* 2005;94:312–320
23. Polat M, Tosun A, Ay Y, Ozer E, Serdaroglu G, Aydogdu S et al. Central core disease: atypical case with respiratory insufficiency in an intensive care unit. *J Child Neurol* 2006;21(2):173–174
24. Rudnik-Schoneborn S, Glauner B, Rohrig D, Zerres K. Obstetric aspects in women with facioscapulohumeral muscular dystrophy, limb-girdle muscular dystrophy, and congenital

- myopathies. Arch Neurol 1997;54(7):888–894
25. Sax TW, Rosenbaum RB. Neuromuscular disorders in pregnancy. Muscle Nerve 2006;34(5):559–571
 26. Shapiro F, Sethna N. Blood loss in pediatric spine surgery. Eur Spine J 2004;13 Suppl 1:S6–S17
 27. Waikar PV, Wadsworth R. A patient with severe central core disease. Br J Anaesth 2008;101(2):284
 28. Weingarten AE, Korsh JI, Neuman GG, Stern SB. Postpartum uterine atony after intravenous dantrolene. Anesth Analg 1987;66(3):269–270.

Datum poslední úpravy: říjen 2019 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

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

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Francis Veyckemans, anaesthesiologist, University-hospital St. Luc, Bruxelles, Belgium
francis.veyckemans@uclouvain.be

Recenzent 2

Maggie Walter, neurologist, Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University of Munich, Germany
maggie.walter@lrz.uni-muenchen.de

Benedikt Schosser, neurologist, Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University of Munich, Germany
benedikt.schosser@med.uni-muenchen.de

Editorial review 2019

Johannes Prottengeier, anaesthesiologist, University-Clinic Erlangen-Nuernberg, Germany
Johannes.Prottengeier@googlemail.com

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martina Klincová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
klincova.martina@smi.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/>