

Raccomandazioni per l'anestesia

Sindrome di CHARGE

Nome della Malattia: Sindrome di Charge

ICD 10: Q87.8

Sinonimi: Associazione Charge, sindrome di Hall-Hittner

Informazione: La sindrome di CHARGE inizialmente è stata definita come associazione non-random delle seguenti anomalie:

Coloboma

Heart defect (difetto cardiaco)

Atresia coanae

Retarded growth and development (ritardo di crescita e dello sviluppo)

Genital Hypoplasia (ipoplasia dei genitali)

Ear anomalies/Deafness (Anomalie dell'orecchio/sordità)

Nel 1998 un gruppo di esperti ha definito i criteri maggiori (atresia delle coane, coloboma, anomalie dell'orecchio e anomalie dei nervi cranici) e criteri minori per la diagnosi di sindrome di CHARGE [1]. Nel 2004 le mutazioni del gene CHD7 sono state individuate individuato come causa principale della sindrome. La trasmissione è autosomica dominante con espressione variabile. Anche se nella maggior parte dei casi si tratta di mutazioni de novo, occasionalmente può avvenire la trasmissione genitore-figlio [2]

Criteri clinici per la sindrome di CHARGE [1]

Criteri maggiori:

Coloboma

Atresia delle coane

Anomalie dei nervi cranici

Anomalie dell'orecchio interno, medio ed esterno

Criteri minori:

Malformazioni cardiovascolari

Ipoplasia dei genitali o ritardo dello sviluppo puberale

Cheilognatoschisi e/o palatoschisi

Difetti tracheo-esofagei

Facies caratteristica

Ritardo di crescita

Ritardo dello sviluppo cognitive

Occasionalmente:

Anomalie renali: doppio distretto, reflusso vescico-ureterale

Anomalie della colonna vertebrale: scoliosi, osteoporosi

Anomalie delle mani
Anomalie collo/spalla
Anomalie del sistema immunitario

La presenza di tutti e quattro i criteri maggiori o tre criteri maggiori e tre criteri minori rende altamente probabile che l'individuo sia affetto da sindrome di CHARGE [1].

La sindrome di CHARGE ha un'incidenza di 1:10000 neonati [3]. In oltre il 90% dei pazienti che presentano i criteri clinici della sindrome si possono rilevare mutazioni del gene CHD7 sul cromosoma 8q12 [4].



La medicina è in continuo progresso

Sono disponibili nuove conoscenze

Ogni paziente è unico

Considerare diagnosi errata



Per ulteriori informazioni sulla malattia, sui centri di riferimento e associazioni dei pazienti consultare Orphanet: www.orpha.net

Chirurgia tipica

- Cardiaca (riparazione di difetti cardiaci maggiori, shunts, anello vascolare e legatura del dotto di Botallo)
- Orecchio (esami diagnostici, miringotomia)
- Naso e collo (riparazione dell'atresia delle coane, cheiloplastica / palatoplastica)
- Tratto gastrointestinale (chiusura di fistola tracheo-esofagea, funduplicatio, gastrostomia)
- Apparato genito-urinario (reflusso vescico-urinario, ipospadia, criptorchidismo)
- Endoscopia diagnostica (nasofaringoscopia, laringoscopia, broncoscopia)
- Procedure diagnostiche (RMN, TC, scintigrafia)
- Occhio (esami diagnostici)
- Altro (ernia inguinale, circoncisione, impianto cocleare, rimozione di granulomi, nefrostomia percutanea)

Tipo di Anestesia

La scelta della tecnica anestesiológica dipende principalmente dal fenotipo e dalle manifestazioni cliniche. Possono essere usati sia anestetici volatili che anestetici endovenosi.

Esami preoperatori

Aggiuntivi

- Ecocardiogramma
- Emogasanalisi, creatinina, elettroliti, calcio

Facoltativi

- Ecografia addominale in caso di anomalie renali
- Radiografia del torace in presenza di infezione delle vie aeree inferiori
- Valutazione della funzione dei nervi cranici
- Valutazione per apnee ostruttive (OSAS) in presenza di disturbi del sonno
- Risonanza magnetica cranio
- EEG se sono presenti episodi comiziali

Accorgimenti particolari riguardo la gestione delle vie aeree

Oltre alla presenza dell'atresia delle coane, cheilo- e/o palatoschisi, fino a 56% dei pazienti con sindrome di CHARGE hanno anomalie delle vie aeree superiori [5]. Fino al 50% dei pazienti ha necessità di una tracheotomia, non solo per le anomalie delle vie aeree ma anche per l'accumulo di saliva nel faringe, anomalie della deglutizione e inalazione cronica [6].

Le più comuni anomalie delle vie aeree nella sindrome di CHARGE sono:

- Atresia delle coane
- Cheiloschisi e palatoschisi
- Micrognazia
- Laringomalacia
- Stenosi sottoglottica

- Paralisi bulbare
- Schisi laringea
- Paralisi del nervo ricorrente
- Tracheomalacia
- Fistola tracheo-esofagea

Prima dell'anestesia le infezioni delle vie aeree inferiori devono essere riconosciute e trattate. Dev'essere eseguito un'attenta ricerca di anomalie delle vie aeree. È raccomandata una valutazione otorinolaringoiatrica preoperatoria. La pianificazione della gestione delle vie aeree deve tenere conto delle anomalie delle vie aeree, della presenza di reflusso gastro-esofageo e aspirazione cronica. È importante prevedere la presenza di vie aeree difficili.

Accorgimenti particolari riguardo la trasfusione di sangue

Attualmente non esistono evidenze di accorgimenti specifici riguardo la somministrazione di sangue o emocomponenti.

Accorgimenti particolari per la somministrazione di anticoagulanti

Non riportate.

Accorgimenti particolari per il posizionamento, il trasporto e la mobilizzazione

Non riportate.

Interazioni fra anestetici e terapia abituale del paziente

Non riportate.

Procedura anestesiológica

Data la scarsa collaborazione di questi bambini può essere utile una premedicazione sedativa e la presenza del genitore durante la fase di induzione. Se il paziente è affetto da OSAS la premedicazione con benzodiazepine dovrebbe essere evitata.

L'induzione inalatoria può risultare difficoltosa nei pazienti con marcata scialorrea e difficoltà nel deglutire le secrezioni ma in pazienti con tracheostomia o accesso venoso difficile può essere il metodo di scelta.

Alcuni anestesisti preferiscono un'induzione a sequenza rapida a causa dell'elevata incidenza di reflusso gastro-esofageo in questi pazienti, però non c'è evidenza che ciò aumenti la sicurezza.

Non esistono studi sulla gestione delle vie aeree in questi pazienti. In un case report viene descritto l'uso della maschera laringea per assicurare la via aerea in un paziente con sindrome di CHARGE e un grado IV Cormack-Lehane alla laringoscopia diretta [7].

Monitoraggio particolare o supplementare

Il monitoraggio dipende dalle individuali manifestazioni cliniche della sindrome di CHARGE e dal tipo di intervento chirurgico.

Possibili complicanze

Una difficile gestione delle vie aeree deve essere prevista in ogni bambino affetto da Sindrome di CHARGE. Eventi avversi a carico delle vie aeree si verificano in fino a 35% delle anestesie. Si possono osservare desaturazioni, abbondanti secrezioni che provocano ostruzione delle vie aeree, aspirazione, crepitii e wheezing prolungato, riduzione della frequenza respiratoria, stridore, atelectasie o pneumotorace [8].

I tipi di chirurgia che più frequentemente provocano eventi avversi respiratori sono la cardiocirurgia, la chirurgia del tratto gastro-intestinale e gli interventi diagnostici sulle vie aeree. Eseguire più di una procedura chirurgica nel corso della stessa anestesia non aumenta il rischio di complicazioni respiratorie postoperatorie. Pazienti che richiedono una funduplicatio di Nissen o il confezionamento di una gastrostomia hanno un rischio significativamente più alto di eventi avversi respiratori [8].

Assistenza postoperatoria

Può essere necessario una ventilazione meccanica postoperatoria prolungata. Si raccomanda fortemente una osservazione sufficientemente lunga nell'area risveglio, in una terapia sub-intensiva o intensiva.

Probleme acuti dovuti alla malattia e l'effetto su anestesia e risveglio

Non riportata.

Anestesia ambulatoriale

L'anestesia ambulatoriale non è raccomandata a causa dell'elevato rischio di eventi avversi a carico delle vie aeree nel periodo postoperatorio

Anestesia ostetrica

Non riportata.

Bibliografia e internet links

1. Blake KD, Prasad C.: CHARGE syndrome. Orphanet Journal Of Rare Diseases 2006;1:34
2. Sanlaville D, Verloes A.: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Gent. 2007;15: 389-99
3. Issekutz KA, Graham JM, Prasad C et al.: An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. Am J Med Genet A 2005, 133:309-327
4. Bergman JEH, Janssen N, Hoefsloot LH et al.: CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implications of an expanding phenotype. J Med Genet 2011; 48:334-342
5. Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46(7):582-585
6. Naito Y, Higuchi M, et al.: Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 2007;143A (16):1815-1820
7. Hara Y, et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009;23:630-632
8. Blake K, MacCuspie J, et al. Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2009;73(2): 219-226.

Data dell'ultima revisione:

Queste raccomandazioni sono state elaborate da:

Autor

Michael Laschat, Anestesista, Colonia, Germania
LaschatM@kliniken-koeln.de

Dichiarazione di assenza di conflitto d'interessi: l'autore dichiara assenza di conflitto di interesse, dichiara inoltre di non aver ricevuto compensi per l'elaborazione delle presenti raccomandazioni.

Revisore 1

Tanja Huettl, Anestesista, Ospedale Universitario Zurigo, Svizzera

Revisore 2

Christian Puder, Specialist in Otorinolaringoiatria, Colonia, Germania
puder@hno-kalk.de

Revisione editoriale 2019

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

Dichiarazione di assenza di conflitto d'interessi: I revisori dichiarano assenza di conflitti di interesse di tipo finanziario o altro.

Traduzione (EN-IT)

SARNePI Gruppo di Studio sulle Malattie Rare
www.sarnepi.it
