

Doporučení pro vedení anestezie u **Distální artrogrypózy typu 1**

Název nemoci: Distální artrogrypóza typu 1

ICD 10: Q74.3

Synonyma: Distální arthrogrypóza multiplex congenita typu I, distální artrogrypóza typ 1A, distální artrogrypóza typ 1B

Souhrn o nemoci: Distální artrogrypóza typu 1A (DA1A; MIM 108120) a 1B (DA1B; MIM 614335) - vrozené neprogresivní myopatie – se manifestují kontrakturami rukou a komplexu kotník-noha a silně připomínají kontrakty pozorované u Freeman-Burian a Sheldon-Hall syndromů (FBS a SHS), ale postrádají další kraniofaciální nálezy. Malformace končetin akceptované v diagnostických kritériích společných pro FBS a distální artrogrypózy zahrnují dva nebo více z následujících: talipes equinovarus, metatarsus varus, vertikální talus, talipes equinovalgus, calcaneovalgus, camptodaktylii, ulární deviace zápěstí a prstů, překrývající se prsty na rukou nebo na nohou a hypoplastické nebo nepřítomné mezifalangeální záhyby. DA1A a DA1B ukazují autozomálně dominantní dědičnost. Neexistuje zjevná genderová, etnická nebo geografická preference a environmentální a rodičovské faktory nejsou zahrnuty do patogeneze.

DA1A a DA1B byly považovány za fenotypově identické (tedy DA1), které se lišily pouze genotypem, a oba vykazovaly autozomálně dominantní dědičnost [1]. Nebyla zjevná genderová, etnická ani geografická preference a environmentální a rodičovské faktory nebyly zahrnuty do patogeneze [1]. DA1A byla způsobena alelickými variacemi genu pro tropomyosin 2 (TMP2; MIM 190990), lokalizovaným na 9p13,3 [6-7], a DA1B byl způsoben alelickými variacemi genu pro „slow type myosin-binding protein C“ (MYBPC1; MIM 160794), umístěný na 12q23,2 [8]. DA1 byl považován za náležející do skupiny fenotypově podobných entit nazývaných distální artrogrypózy [9, 10]. Artrogryposis multiplex congenita byla odlišná entita od distálních artrogrypóz [9]. Další diferenciální diagnózy zahrnovaly distální artrogrypózu typu 3, 7 a 8; Schwartz-Jampelův syndrom; a nesyndromické kontraktury distálních končetin. DA1 byl primárně odlišena od všech ostatních stavů nepřítomností dalších nálezů, ale kontraktury v rámci DA1 jsou rezistentnější k léčbě než u jiných nesyndromických prezentací.

Ačkoli literatura o DA1 byla zanedbatelná [11–12], obecné zásady týkající se péče o pacienty s DA1 byly odvozeny z lépe zdokumentované zkušenosti s FBS. Toto doporučení, vyvinuté na základě literární rešerše a klinických zkušeností, bylo zaměřeno na řešení nedostatku dostupných klinických guidelines poskytnutím esenciálních, na outcome zaměřených doporučení k zhodnocení a managementu anesteziologické péče o pacienty s DA1. Protokol a výsledky systematického review a metaanalýzy, na nichž je toto doporučení založeno, byly popsány jinde [11–12]. V procesu vývoje doporučení byly dodrženy směrnice AGREE II a GRADE [13–14].

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Typické výkony

Ačkoli postižení není tak závažné jako u FBS nebo SHS, pacienti s DA1 rovněž často podstupují mnoho ortopedických operací, protože pokusy o operativní korekci deformity mohou mít suboptimální výsledky a vyžadují následnou revizi. Vzhledem k velké variabilitě prezentace DA1 a nedostatečnému výzkumu existuje velká rozmanitost operativních přístupů používaných především pro korekci kontraktury komplexu kotníku a nohy a korekci kontraktury rukou. Méně často je zaměřením operativních zásahů postižení více proximálních kloubů (např. dislokace nebo dysplazie ramen a boků, kontrakce loktů).

Typ anestezie

Přestože chybí kraniofaciální malformace a omezená pohyblivost krku, které všeobecně komplikují management dýchacích cest u jiných distálních arthrorypóz a FBS, nemá to znamenat, že by celková anestézie mohla být pro DA1 výchozí volbou. Zatímco anesteziologický přístup je nakonec dán bezpečností pro pacienta a jeho porozuměním, povahou chirurgického zákroku a technickou proveditelností, mohou existovat důvody, proč se vyhnout premedikaci, sedaci a celkové anestezii u vybraných pacientů s DA1 [15]. Ačkoli u DA1 jsou pozorovány mírné deformity páteře, obvykle to nevylučuje epidurální nebo spinální anestezii, která může mít méně problémů a komplikací souvisejících se syndromem a příznivější bezpečnostní profil než analgosedace a celková anestezie. Pokud je to možné, zvažte lokální, regionální, spinální a epidurální anestezii během předanesteziologické konzultace. Věk není nutně kontraindikací k jakékoli konkrétní modalitě anestezie [16]. Mnoho dospělých nejsou vhodnými kandidáty pro lokální nebo regionální anestezii a mnoho dětí tuto zkušenost zvládá velmi dobře [16]. Řádná psychologická příprava pro pacienty podstupující chirurgický zákrok výhradně v lokální nebo regionální anestezii se zásadně neliší od jiného předoperačního vyšetření a přípravy [16].

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Anesteziologická péče o pacienty s DA1 často představuje potenciální výzvy související s kontrakturami končetin, které vyžadují předoperační plánování. Pokud je to možné, měli by být pacienti hodnoceni v dostatečném předstihu před plánovanou operací. Anesteziolog, který provádí předanesteziologické vyšetření, by měl být také anesteziologem určeným pro daný výkon. Důkladná a úplná anamnéza by měla zahrnovat otázky týkající se: současných léků a alergií, reaktivního onemocnění dýchacích cest, gastroezofageálního refluxního onemocnění (GERD), předchozích akutních a chronických respiračních problémů, předchozí anestezie a chirurgických zákroků, záchvatů a všech příznaků možného centrálního nervového systému dysfunkce, zejména zvýšený intrakraniální tlak [16]. Vyšetření zahrnuje: vitální funkce, duševní stav, dýchací cesty, páteř, neurologické a kardiovaskulární vyšetření [16]. Je důležité vysvětlit pacientovi a rodině možná rizika a zajistit, aby byly zodpovězeny otázky a aby byly plně vyřešeny obavy [15–16]. Fakta, obavy a plánovaný management musí být projednány se zúčastněnými chirurgy [16]. Popsaný postup předoperační konzultace a proces plánování se může zdát zřejmý, ale bohužel nepředstavuje univerzální standard pro péči o potenciálně vysoce rizikové pacienty podstupující chirurgický zákrok.

Někteří naznačují, že maligní hypertermie (MH) nemá asociaci [17–18] s většinou myopatií, u kterých byly hlášeny s anestezii související hypermetabolické stavy podobné MH. Pokud neexistují vzhledem k MH zvláštní obavy, beztriggerová anesteziologická technika u pacientů s DA1 se nevyžaduje, ale pokud je to žádoucí, použití takové techniky není rozporováno.

Rozšířený metabolický panel a 12-svodový elektrokardiogram je vhodné zahrnout do předoperačního screeningu u mnoha pacientů, kteří nesou potenciálně vyšší riziko anestezie nebo sedace a brání nesprávné interpretaci již existujícího patologického stavu za patologii související s intraoperačními změnami. Protože arteriální punkce krevních plynů může být neuskutečnitelná, může být point-of-care testování kapilární krve užitečné pro základní a následné hodnocení, pokud je k dispozici. Alternativně je pulzní oxymetrie na vzduchu cennou neinvazivní modalitou pro hodnocení plicní výměny plynů a sérový hydrogenuhličitán z venózní krve odráží stav výměny oxidu uhličitého. Ačkoliv může být užitečné provést svalovou biopsii pro stanovení vnímavosti k MH, pokud existuje určitá míra obavy, nedoporučuje se u DA1 paušálně, kvůli velkému vzorku svalů potřebnému pro kofein-halothan in vitro kontrakční test. Genetické testování mutací v genu RYR1 je možné, ale mutace není spojena s DA1. Za zmínku stojí, že DA1 není spojena s žádnou patologií srdečního svalu.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Na rozdíl od mnoha distálních artrogrypóz (např. SHS a DA3) a fenotypově podobných kraniofaciálních syndromů (např. FBS) je DA1 omezena jen na malformace končetin. Kraniofaciální malformace vylučují diagnózu DA1; proto v DA1 neexistují žádné výrazné problémy se zajištěním dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Žádné zprávy z literatury ani známé klinické zkušenosti nenaznačují neobvyklé problémy nebo nutné preventivní opatření pro pacienty s DA1, kteří potřebují transfúzi nebo podání jakýchkoli krevních složek. Navíc mnoho operací, které tito pacienti podstoupili, nejsou spojeny se ztrátou krve dostatečnou k tomu, aby vyžadovaly transfuzi. Nicméně, kontraktury distálních končetin a související špatná kvalita žil mohou u mnoha pacientů s DA1 znesnadnit zavedení periferního intravenózního přístupu. Obecně se vyžaduje použití katétru malého kalibru, G22 nebo méně. Potřeba použití malého cévního katétru může zhoršit podání transfuze, intravenózní hydrataci, podávání léků a krevní odběr. Lze uvažovat také o jugulárním venózním přístupu, protože nepohyblivost krční páteře není rysem DA1. Se zvýšeným používáním kanylace periferní žíly pomocí ultrazvuku má umístění centrálních kanyl při poskytování vaskulárního přístupu těmto pacientům sníženou roli, ale stále může být nezbytné ve vyšší frekvenci než v běžné populaci.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Přestože mnoho pacientů má sníženou předoperační mobilitu, a proto je u nich poněkud vyšší předoperační trombogenní riziko, žádné zprávy v literatuře ani známé klinické zkušenosti nenaznačují poruchu koagulace typicky spojenou s DA1.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Při předoperačním zhodnocení pacientů pečlivě vyhodnoťte rozsah kontraktur. Jakékoli zjištěné omezení pohybu by mělo být projednáno s chirurgy, aby se naplánovala nejlepší poloha pacienta během chirurgického zákroku. Pokud je to možné, doporučuje se

polohování před indukcí anestezie, které ale nemusí být proveditelné. Pacienti by měli být vždy umístěni do pohodlné polohy, aby nedocházelo k nepřírozeným polohám v anestezii, udržování v teple a velkorysým polstrováním, aby se zabránilo tlakovým bodům. Používání měkkých obvazů se doporučuje pro oblasti ohrožené tlakovým zraněním (kost křížová při poloze na zádech; prsa a lopaty kyčelní při pronační poloze). Hubení pacienti a pacienti s prodlouženým hospitalizací jsou vystaveni vyššímu riziku ztráty integrity kůže. Pacienti s kožními komplikacemi by měli být viděni plastickým chirurgem. Pro udržení normotermie pacienta během anestezie a chirurgického zákroku by se měly používat aktivní systémy se zahříváním vzduchu, protože mnoho z těchto pacientů může mít snížené množství tukové tkáně a může být vystaveno zvýšenému riziku podchlazení.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Pro pacienty s DA1 neexistují žádné chronické medikace specifické pro syndrom a neexistuje žádná léčba specifická pro syndrom. Terapeutické intervence se zaměřují na zlepšení funkčních výsledků. Neexistuje žádný kauzální lék, ačkoli DA1 je považován za neprogresivní.

Anesteziologický postup

Evidence base nepodporuje asociaci mezi MH a DA1 [17-18]. Nicméně v některých klinických situacích může být žádoucí vyhnout se látkám spouštějícím MH. Kterákoli z nich se bezpečně používá u pacientů s DA1, i když některé se používají ve větší míře. Perorální midazolam se běžně používá k premedikaci a intravenózní midazolam se často používá k mírné procedurální sedaci. Pokud je upřednostňována technika bezpečná pro MH, je indukce celkové anestezie bezpečně dosaženo oxidem dusným, který není těkavým plynem spouštějícím MH. Pokud je nezbytné udržovat spontánní dýchání, používá se oxid dusný ve spojení s ketaminem k dosažení a udržení chirurgické anestezie. Pokud je zaveden cévní přístup před indukcí, je často používán propofol k indukci a udržení chirurgické anestezie. Intravenózní infúze propofolu nebo dexmedetomidinu nebo obou může být použita k zavedení mírné sedace se zachováním spontánní ventilace bez zajištěných dýchacích cest a chirurgickou anestezii. Spontánní ventilaci lze také udržovat pomocí oxidu dusného, ketaminu, propofolu, dexmedetomidinu nebo infuzí krátce působících opioidů, jako je remifentanil, s nízkou dávkou.

Lze použít lidokain s epinefrinem nebo bez něj pro lokální anestezii nebo bupivakain (0,25 - 0,5 %) nebo ropivakain pro lokální anestezii, spinální nebo epidurální anestezii. Při provádění spinální nebo epidurální anestezie se používá dětská velikost jehly a katétru, a to i pro dospělé, protože většina pacientů s DA1 je malá. Při použití lidokainu nebo bupivakainu pro anestezii bez adjuvans nejsou vyžadována žádná zvláštní opatření, s výjimkou opatření týkajících se samotného operačního zákroku. Periferní nervové bloky, buď jednorázové bolusové injekce, nebo s umístěním katétru, mohou být použity pro chirurgii končetin a po operaci mohou sloužit k analgezii.

Zvláštní či doplňující monitorace

Postačují standardní moderní způsoby monitorování anestezie (např. srdeční frekvence, pulzní oxymetrie, krevní tlak, oxid uhličitý na konci exspira, rychlost a hloubka dýchání a teplota). Svalová rigidita nebo relaxace není spolehlivým ukazatelem hloubky anestezie

nebo účinnosti neuromuskulární blokády, protože syndromem postižené svaly, zejména ty, které vykazují zjevnou kontrakturu, nejsou anestezií a myorelaxanciemi ovlivněny. Vzhledem k tomu, že klipové senzory nemusí dobře sedět, jsou ve všech institucích preferovány a snadno dostupné flexibilní senzory k pulzní oxymetrii. Jsou aplikovány obvodově a přizpůsobí se jakémukoli prstu u největších i u nejmenších pacientů. Pokud se k monitorování používá močový katétr po dlouhou dobu při chirurgickém zákroku nebo při použití epidurální anestezie-analgezie je obvykle vybrána dětská velikost, a to i pro dospělé, protože většina pacientů s DA1 je malá.

Možné komplikace (poznámka překladatele a editora: DA1 nemá asociaci s MH)

Jak bylo uvedeno výše, důkazy naznačují, že DA1 nemusí mít asociaci s MH [17-18]; následující komplikace se však tradičně považují za potenciální komplikace celkové anestezie nebo sedace *u pacientů s DA1*: hyperpyrexie bez maligní hypertermie, maligní hypertermie a neuroleptický maligní syndrom (hypermetabolický syndrom podobný maligní hypertermii). Mnohem častěji se vyskytují další komplikace obtížně zajistitelného periferního vaskulárního přístupu a zhoršeného operačního přístupu v důsledku neúčinnosti neuromuskulární blokády. Pokud jsou přítomny deformity páteře, komplikují epidurální a spinální anestezii, ale zřídka ji vylučují.

Pooperační péče

Není-li uvedeno jinak, žádné zprávy v literatuře ani známé klinické zkušenosti nenaznačují žádné unikátní problémy nebo nutné preventivní opatření pro pooperační péči o pacienty s DA1. Někteří pacienti jsou však na jednotce intenzivní nebo střední péče pozorováni alespoň po určitou dobu, zejména po velké operaci.

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

S výjimkou dříve diskutovaných, žádné zmínky v literatuře ani známé klinické zkušenosti nenaznačují žádný účinek DA1 na sedaci, anestezii a pooperační zotavení týkající se diferenciální diagnostiky možných akutních problémů.

Ambulantní anestezie

Obecné zásady anesteziologické péče o pacienty s DA1, které byly popsány výše, se vztahují na správné zvážení rizik a benefitů pro všechny typy a nastavení anestezie, včetně porodnické, ambulantní nebo neodkladné.

Porodnická anestezie

Obecné zásady anesteziologické péče o pacienty s DA1, které byly popsány výše, se vztahují na správné zvážení rizik a benefitů pro všechny typy a nastavení anestezie, včetně porodnické, ambulantní nebo neodkladné.

Reference:

1. McKusick VA. Online mendelian inheritance in man, OMIM™. John Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 108120. Retrieved: 30 April 2017. URL: <http://omim.org>
2. Poling MI, Dufresne CR. Revisiting the many names of Freeman-Sheldon syndrome. *J Craniofac Surg*. In Press. DOI: 10.1097/SCS.00000000000004802
3. Poling MI, Dufresne CR. Head first, not feet first: Freeman-Sheldon syndrome as primarily a craniofacial condition. *Cleft Palate-Craniofac J*. 2018;55(5):787–788. DOI: 10.1177/1055665617753482
4. Toydemir RM, Rutherford A, Whitby FG, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Mutations in embryonic myosin heavy chain (MYH3) cause Freeman-Sheldon syndrome and Sheldon-Hall syndrome. *Nat Genet*. 2006;38(5):561–565. DOI: 10.1038/ng1775
5. Stevenson DA, Carey JC, Palumbos J, Rutherford A, Dolcourt J, and Bamshad MJ. Clinical characteristics and natural history of Freeman-Sheldon syndrome. *Pediatrics*. 2006;117(3):754–762. DOI: 10.1542/peds.2005-1219
6. Bamshad M, Watkins WS, Zenger RK, Bohnsack JF, Carey JC, Otterud B, Krakowiak PA, Robertson M, Jorde LB. A gene for distal arthrogryposis type I maps to the pericentromeric region of chromosome 9. *Am J Hum Genet*. 1994;55(6):1153–1158. PMID: 7977374
7. Sung SS, Brassington AM, Grannatt K, Rutherford A, Whitby FG, Krakowiak PA, Jorde LB, Carey JC, Bamshad M. Mutations in genes encoding fast-twitch contractile proteins cause distal arthrogryposis syndromes. *Am J Hum Genet*. 2003;72(3):681–690. DOI: 10.1086/368294
8. Gurnett C A, Desruisseau DM, McCall K, Choi R, Meyer ZI, Talerico M, Miller SE, Ju J-S, Pestronk A, Connolly AM, Druley TE, Weihl CC, Dobbs MB. Myosin binding protein C1: a novel gene for autosomal dominant distal arthrogryposis type 1. *Hum Molec Genet*. 2010;19:1165–1173. DOI: 10.1093/hmg/ddp587
9. Hall JG, Reed SD, Greene G. The distal arthrogryposes: delineation of new entities—review and nosologic discussion. *Am J Med Genet*. 1982;11(2):185–239. DOI: 10.1002/ajmg.1320110208
10. Bamshad M, Jorde LB, Carey JC. A revised and extended classification of the distal arthrogryposes. *Am J Med Genet*. 1996;65(4):277–281. DOI: 10.1002/(SICI)1096-8628(19961111)65:4<277::AID-AJMG6>3.0.CO;2-M
11. Poling MI, Morales Corado JA, Chamberlain RL. Findings, phenotypes, and outcomes in Freeman-Sheldon and Sheldon-Hall syndromes, and distal arthrogryposis types 1 and 3: protocol for systematic review and patient-level data meta-analysis. *Syst Rev*. 2017;6:46. DOI: 10.1186/s13643-017-0444-4
12. Poling MI, Morales Corado JA, Chamberlain RL. Findings, Phenotypes, and Outcomes in Freeman-Sheldon and Sheldon-Hall syndromes, and Distal Arthrogryposis Types 1 and 3: Protocol for Systematic Review and Patient-Level Data Meta-Analysis. PROSPERO. 2015. Accession number: CRD42015024740. Available from: http://www.crd.york.ac.uk/PROSPERO_REBRANDING/display_record.asp?ID=CRD42015024740
13. Brouwers MC, Kerkvliet K, Spithoff K, on behalf of the AGREE Next Steps Consortium. The AGREE Reporting Checklist: a tool to improve reporting of clinical practice guidelines. *BMJ*. 2016;352:i1152. DOI: 10.1136/bmj.i1152
14. GRADE Working Group. Grading quality of evidence and strength of recommendations. *BMJ*. 2004;328(7454):1490. DOI: 10.1136/bmj.328.7454.1490
15. Portillo AL, Poling MI, McCormick RJ. Surgical approach, findings, and 8-year follow-up in a 21-year-old woman with Freeman-Sheldon syndrome presenting with blepharophimosis causing near-complete visual obstruction. *J Craniofac Surg*. 2016;27(5):1273–1276. DOI: 10.1097/SCS.00000000000002781
16. Deshpande J, Maxwell LG. Chapter 9: Anesthetic management. In: Dufesne CR, Carson BS, Zinreich SJ, eds. *Complex craniofacial problems: a guide to analysis and treatment*. New York: Churchill Livingstone, 1992.
17. Benca J, Hogan K. Malignant hyperthermia, coexisting disorders, and enzymopathies: risks and management options. *Anesth Analg*. 2009;109:1049–1053. DOI: 10.1213/ane.0b013e3181adca28

18. Gleich SJ, Tien M, Schroeder DR, Hanson AC, Flick R, Nemergut ME. Anesthetic outcomes of children with arthrogryposis syndromes: no evidence of hyperthermia *Anesth Analg*. 2017;124:908–914. DOI: 10.1213/ANE.0000000000001822.

Datum poslední úpravy: Duben 2019 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Mikaela I Poling, Research Assistant, Department of Applied Physiology, FSRG deGruyterMcKusick Institute of Health Sciences, Buckhannon, WV, USA

Craig R Dufresne, Clinical Professor of Plastic Surgery, Department of Surgery, Georgetown University, Washington, DC, USA

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Lynne G Maxwell, Emeritus Professor CE of Anaesthesiology and Critical Care; Diversity Search Advisor, Department of Anesthesiology and Critical Care, University of Pennsylvania Perelman School of Medicine, Philadelphia, PA, USA

Recenzent 2

Robert B Mesrobian, Paediatric Anaesthesiologist, Department of Anesthesiology, Inova Fairfax Hospital, Falls Church, VA, USA

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

Záštita překladu do českého jazyka:

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

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