

Doporučení pro vedení anestezie u **Dubowitz syndromu**

Název nemoci: Dubowitz syndrom

ICD 10: Q87.1

Synonyma: Intrauterinní primordiální microsomie

Souhrn o nemoci: Dubowitz syndrom (DS) je vzácné genetické onemocnění, popsané v roce 1965, se značnou fenotypovou variabilitou naznačující genetickou heterogenitu. V literatuře je popsáno na 200 případů. DS je charakterizovaný intrauterinní a/nebo postnatální růstovou retardací, mikrocefalií, mírným nebo středním kognitivním deficitem, hyperaktivitou, poruchou imunity, zvýšeným rizikem krevní nerovnováhy (pancytopenie) a malignity (leukémie, neuroblastom). Byly popsány vrozené abnormality jako srdeční defekty, genitální hypoplazie, hypospádie, malformace rekta a skeletu. Mezi zvláštními, ale variabilními morfologickými rysy obličeje sledujeme skloněné čelo, epikantus, blefarofimózu, ptózu, široký a plochý nosní můstek, nízko nasazené a špatně tvarované uši, mikro a retrognacii; může být přítomen kompletní či inkompletní rozštěp patra. Byly popsány oční a dentální abnormality, jako je šedý zákal, strabismus a hypo-/anodoncie. Často se vyskytuje také ekzém.

Mutace 1 genu (de novo nebo bialelická variata) i genomické disbalance byly popsány u pacientů s různými klinickými fenotypy Dubowitz syndromu. Několik případů zůstalo s neobjasněným genetickým podkladem.

DS je komplexní multisystémové onemocnění vyžadující multidisciplinární přístup.

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

Pro tento syndrom neexistuje žádná kurativní operace. Mezi přidružené výkony můžeme řadit například tonsilektomii, adenotomii, bilaterální podvaz vejcovodů, srdeční operace (komplexní korekce srdečních vad a velkých cév), rozštěp měkkého patra a ortopedické výkony.

Typ anestezie

Neexistuje jednoznačné doporučení pro preferenci celkové či regionální anestezie.

Sukcinylcholin a inhalační anestetika by neměla být užívána u imobilizovaných pacientů pro riziko rhabdomyolýzy a hyperkalemické srdeční zástavy.

Proto je doporučovaná totální intravenózní anestezie. Doposud není reportovaná subarachnoidální, epidurální či kaudální anestezie.

(Analgo-) sedace by měla být prováděna po pečlivém zvážení individuálních rizik (slabost faryngeálních svalů, kardiopulmonální stav) s vyšším rizikem respiračního selhání a aspirace.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Jedinci s DS mohou trpět svalovou slabostí či postižením jiných orgánových systémů (např. kardiovaskulární), což vyžaduje další doplňková vyšetření.

Funkční kardiologické vyšetření nezbytné pro zhodnocení přítomných srdečních abnormalit, jako jsou malformace srdce a velkých cév, zahrnuje EKG a echokardiografii.

Funkční plicní testy (plicní objemy a analýza krevních plynů) mohou být vyžadovány u pacientů s plicním postižením. Není žádná korelace mezi plicními funkcemi a pooperačními plicními komplikacemi.

Provedení RTG hrudníku a krku je doporučeno k vyloučení kostních anomálií.

U plánované regionální anestezie u pacientů se svalovou slabostí je z forezních důvodů vhodné provedení neurologického vyšetření předoperačně.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Je nezbytné mít k dispozici různé velikosti laryngeálních masek, fibrooptický bronchoskop/ videolaryngoskop a koniotomický set pro případ potřeby. Ke zvážení je užití zavaděče při tracheální intubaci.

Pacienti se slabostí orofaryngeálního svalstva, včetně polykacích potíží, mají vyšší riziko aspirace. Proto se zdá žádoucí prevence aspirace podáním např. H2 blokátorů.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není popsána.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není žádný důkaz o potřebě specifické antikoagulace. Nicméně pacienti s omezenou mobilitou a svalovou slabostí mají vyšší riziko pooperační trombózy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není popsané. Zapište případnou imobilizaci pacienta na vozíku.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není popsána.

Anesteziologický postup

Doposud je popsána pouze jedna zpráva o neúspěšném podání celkové anestezie.

Sukcinylcholin by neměl být užíván u imobilizovaných pacientů pro riziko rhabdomyolýzy a hyperkalemické srdeční zástavy.

Opioidy, propofol a nedepolarizující svalová relaxans byly použity bez komplikací.

Není indikovaná pooperační profylaktická ventilace v případě řádné monitorace zotavení z nervosvalové blokády.

Zvláštní či doplňující monitorace

Při podání nervosvalových relaxans je nezbytná monitorace hloubky nervosvalové blokády.

Monitorace tělesné teploty s adekvátním tepelným managementem by měla být užita k zamezení vzniku pooperačního třesu a vyšší spotřeby kyslíku.

V případě velkých přesunů tekutin, závažných komorbidit či vysoce rizikových výkonů je doporučena arteriální kanylace pro invazivní měření krevního tlaku a zajištění centrálního žilního katetru.

Možné komplikace

Primárně mohou nastat anesteziologické komplikace v souvislosti s anatomickými patologiemi (ustupující brada, mikrocefalie, mikrognacie) a s tím souvisejícím vyšším rizikem obtížného zajištění dýchacích cest.

Anestezie může být také ovlivněna opakujícími infekty a predispozicí k alergiím.

Sedativa (benzodiazepiny) mohou navodit respirační nedostatečnost.

Pooperační péče

Je vysoce doporučena řádná klinická monitorace včetně saturace krve kyslíkem, dechové frekvence a krevního tlaku, obzvláště v průběhu zotavení z anestezie.

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

Nebyly doposud popsány.

Ambulantní anestezie

S ohledem na omezené zkušenosti je nutné adekvátní pooperační sledování, což vylučuje možnost ambulantní anestezie.

Porodnická anestezie

Nejsou popsány případy porodnické anestezie u pacientek s Dubowitz syndromem.

Reference:

1. Ballini A, Cantore S, Tullo D, Desiate A. Dental and craniofacial characteristics in a patient with Dubowitz syndrome: a case report. *J Med Case Rep* 2011;5:38
2. Belohradsky BH, Egger J, Meiswinkel M, Knoop M, Weiss M, Sauer O. [Dubowitz syndrome]. *Ergeb Inn Med Kinderheilkd* 1988;57: 145–184
3. Dubowitz V. Familial Low Birthweight Dwarfism with an Unusual Facies and a Skin Eruption. *J Med Genet* 1965;2:12–17
4. Grosse R, Gorlin J, Opitz JM. The Dubowitz syndrome. *Z Kinderheilkd* 1971;110:175–187
5. Huber RS, Houlihan D, Filter K. Dubowitz Syndrome: A Review and Implications for Cognitive, Behavioral, and Psychological Features. *J Med Res* 2011;3:147–155
6. Innes AM, McInnes BL, Dymont DA. Clinical and genetic heterogeneity in Dubowitz syndrome: Implications for diagnosis, management and further research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018;78:387–397
7. Lee MK, Lee YS. Anesthesia of a patient with Dubowitz syndrome -A case report. *Korean J Anesthesiol* 2010;58:495–499
8. Mathieu M, Berquin P, Epelbaum S, Lenaerts C, Piussan C. [Dubowitz syndrome. A diagnosis not to be missed]. *Arch Fr Pediatr* 1991;48:715–718
9. Rasmussen S. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): Dubowitz Syndrome (223370). (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/223370>)
10. Sauer O, Spelger G. [Dubowitz syndrome with immunodeficiency and solid malignant tumor in two siblings (author's transl)]. *Monatsschr Kinderheilkd* 1977;125:885–887
11. Stewart DS, Pemov A, Johnston JJ, Sapp JC, Yeager M, He J, et al. Dubowitz Syndrome Is a Complex Comprised of Multiple, Genetically Distinct and Phenotypically Overlapping Disorders. *PLoS One* 2014;9:e98686
12. Swartz KR, Resnick D, Iskandar BJ, Wargowski D, Brockmeyer D, Opitz J. Craniocervical anomalies in Dubowitz syndrome. Three cases and a literature review. *Pediatr Neurosurg* 2003;38:238–243
13. Tsukahara M, Opitz JM. Dubowitz syndrome: review of 14

Datum poslední úpravy: červen 2020 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Michael Beer, anaesthesiologist, St. Elisabeth Hospital Cologne, Germany
michael.beer@rwth-aachen.de

Fritz Fiedler, anaesthesiologist, St. Elisabeth Hospital Cologne, Germany
fritz.fiedler@hohenlind.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Christian Byhahn, anaesthesiologist, Clinic & University Oldenburg, Germany

Benedetta Toschi, medical geneticist, University of Pisa, Italy

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martina Kosinová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
kosinova.martina@fnbrno.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

Záštitá překladu do českého jazyka:

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