

## Doporučení pro vedení anestezie u Friedrichovy ataxie

**Název nemoci:** Friedrichova ataxie

**ICD 10:** G11.1

**Synonyma:** -

**Souhrn o nemoci:** Friedrichova ataxie (FRDA) je nejčastější autosomálně recesivní (AR) ataxií bělošské populace. Je charakterizována ataxií, převážně sensorickou neuropatií, kardiomyopatií a cukrovkou. Incidence v bělošské populaci je odhadována mezi 1:29 000 a 1:50 000 v různých populacích. Muži a ženy jsou ovlivněni stejně [1,2]. Základní patologie nemoci zahrnuje degeneraci ganglií zadních kořenů, zadních provazců, kortikospinální dráhy, tr. spinocerebellaris ventralis, tr. spinocerebellaris lateralis, nucleus dentatus cerebella. Pacienty trpící FRDA můžeme rozdělit do skupiny s AR a s mutací pro gen FXN, který kóduje protein frataxin. Typickou mutací, kterou můžeme nalézt u 96 % pacientů, je abnormální expanze trinukleotidu GAA (guanin, adenin, adenin trinukleotid) na prvním intronu. Frataxin je mitochondriální protein a má funkci v homeostáze železa a antioxidačních procesech [3]. Mutace vede ke snížení hladiny frataxinu, následkem toho dochází ke kumulaci železa a narušení transportu elektronů v dýchacím řetězci mitochondrií. Narušení mitochondriálních funkcí vede k poruše periferního i centrálního nervového systému, myokardiálních fibril a Langerhansových ostrůvků v pankreatu [4]. První symptomy FRDA se typicky objevují před dovršením 25. roku, a to různými stupni ataxie na všech 4 končetinách, nevýbavnými reflexy na dolních končetinách, pyramidovými příznaky. Většina pacientů má na EKG známky hypertrofické kardiomyopatie. Mezi další příznaky patří pes cavus, sakadické pohyby očí, atrofie optiku, cukrovka nebo porušená glukózová tolerance. Smrt nastává následkem srdečních poruch jako jsou arytmie nebo srdeční selhání [1,5].

---

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza

---



Více informací o nemoci, referenčním centřum a organizační informace naleznete na webu Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

---

## Typické výkony

---

Operace mohou být indikovány pro symptomy FRDA (např. pes cavus, kyfoslóza) nebo pro problémy nevztahující se k neurologické chorobě. Hlavní důsledky FRDA pro anestezii jsou spojené se srdečními vadami, restriční plicní poruchou (u pacientů s kyfoslózou), cukrovkou a neuromuskulární degenerací. Kyfoslóza může působit pacientům bolest a kardiorespirační potíže.

Typicky může být anestezie vyžadována při ortopedických operacích, jako je korekce pes cavus, tenotomie Achillovy šlachy, korekce kyfoslózy [6].

---

## Typ anestezie

---

Neexistuje definitivní doporučení pro volbu celkové nebo regionální anestezie.

Pacienti s FRDA mají často bulbární příznaky a jsou proto v riziku aspirace a peri-/pooperačních komplikací. Riziko je zvýšeno hrudní kyfoslózou spojenou s restriční poruchou plicních funkcí [7].

Hlavními anesteziologickými body zájmu musí být bezpečné použití svalových relaxans a peri-/pooperační ovlivnění kardiálních funkcí. Měli bychom se vyvarovat depolarizujícím svalovým relaxanciím (např. sukcylnylcholin) pro zvýšené riziko hyperkalémie. Nedepolarizující svalová relaxancia jsou bezpečná, ale pacienti k nim mohou být senzitivnější, proto musíme monitorovat hloubku nervosvalové blokády [7-11].

Celková anestezie může být vedena jako TIVA (totální intravenózní anestezie) nebo jako balancovaná. Bylo navrženo, aby nebyla používána propofolová TIVA u pacientů s FRDA. Z důvodu tlumivého efektu propofolu na mitochondriální metabolismus a možnou roli mitochondrií v PRIS (propofolem indukovaný syndrom) [12].

Nebyly hlášeny komplikace s regionální nebo celkovou anestézií [13-16].

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Pacienti s FRDA jsou ve zvýšeném riziku kardiomyopatie a městnavého srdečního selhání.

U třetiny pacientů se vyvine porucha glukózové tolerance nebo cukrovka. Z důvodu četných neurologických, srdečních, plicních a endokrinních poruch by měla být předanestetická vyšetření prováděna důsledně [1,7].

Zvažte předoperační vyšetření EKG, echokardiografie a analýzu krevních plynů.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Nebyla hlášena.

---

### **Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů**

---

Nebyla hlášena.

---

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

---

Nejsou speciální doporučení.

---

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

---

Těžká kyfoskolióza může vést k obtížnému polohování.

---

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

---

Vzhledem k porušené glukózové toleranci a zvýšenému riziku vzniku diabetu bychom se měli vyhnout substituci steroidů a infuzím glukózy.

Některým pacientům bývá aplikován botulotoxin. Je doporučeno se vyhnout injekci botulotoxinu před celkovou anestezí. Někteří pacienti užívají Baclofen [18].

---

### **Anesteziologický postup**

---

Vyhnete se použití sukcinylcholinu z důvodu rizika rozvoje hyperkalémie.

Vzhledem ke kardiodepresivním a neuropatickým účinkům bychom měli použití oxidu dusného velmi zvážit.

Zvažte použití rychlého úvodu do celkové anestezie pro zvýšené riziko aspirace.

Někteří autoři nedoporučují použití propofolu, i když existují práce o bezpečnosti volatilních anestetik, opioidů i propofolu.

Použití nedepolarizujících svalových relaxans je bezpečné, ale je nutné monitorovat hloubku nervosvalové blokády.

Někteří autoři doporučují použití BIS (biskpektrálního) monitoringu k ozřejmění hloubky anestezie a následkem toho rychlejšího zotavení z celkové anestezie [11].

10 % pacientů s FRDA trpí cukrovkou a 30 % porušenou glukózovou tolerancí. Vždy, když podáváme roztoky obsahující glukózu, měli bychom monitorovat její hladiny, aby nedošlo k hyperglykémii [5,15].

Pacienti s FRDA mají zvýšené riziko rozvoje kardiomyopatie a městnavého srdečního selhání. Hypertrofická kardiomyopatie vede ke zvýšenému riziku vzniku závažných arytmií a většina pacientů má patologické známky na EKG a ultrazvuku srdce [17,7,18].

Někteří autoři preferují regionální anestezii před celkovou vždy, když je to možné [12].

Jsou zaznamenány spinální, epidurální, kombinované spinální-epidurální anestezie a periferní anestetické bloky bez jakýchkoliv komplikací [13-16]. Nicméně, u spastických pacientů, zvláště pokud se spasmus objevuje ve flexi nebo extenzi, byly s periferními bloky hlášeny technické obtíže. Nejsou známy žádné kontraindikace lokální [17].

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Abychom předešli hyperglykémii, měli bychom monitorovat hladiny glukózy, protože s FRDA jsou spojeny poruchy glukózového metabolismu [14].

Pokud jsou použita svalová relaxancia, je monitorace neuromuskulární blokády povinností [7].

Vzhledem k srdečním vadám bychom měli dbát během anestezie na monitoraci tekutinové bilance a kardiovaskulárních funkcí.

---

### **Možné komplikace**

---

Pacienti jsou ve zvýšeném riziku aspirace a respirační insuficience [7]. Sukcynylcholin může způsobit hyperkalémii, která může vést k zástavě oběhu.

---

### **Pooperační péče**

---

Zvažte pečlivou monitoraci kardiálních funkcí a srdečního rytmu v pooperačním období. V případě poruchy srdečních či plicních funkcí v pooperačním období je nutná hospitalizace na lůžku intenzivní nebo intermediární péče.

Vzhledem k porušené glukózové toleranci nebo cukrovce bychom měli monitorovat hladinu glykemie [14].

Upoutání na lůžko a prolongovaná imobilizace před nebo během operace může vést ke zhoršení neurologických příznaků, které by neměli být automaticky přisuzovány celkové anestezii. Některé potíže jsou před výkonem podceňovány, ale v pooperačním období uvedeny do popředí a nesprávně připsány proběhlé anestezii [16].

Pooperační časná mobilizace a rehabilitace vedou k snížení komplikací a preventují sekundární svalovou atrofii.

---

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

---

*Vzhledem k povaze choroby není jednoduché rozlišit mezi vedlejšími účinky anestezie a manifestací nemoci.*

Nebyly hlášeny.

## **Ambulantní anestezie**

---

Nereportováno.

## **Porodnická anestezie**

---

Je popisováno použití epidurální, spinální i celkové anestezie pro plánovaný císařský řez [13,19,20]. Pečlivá monitorace plodu je důrazně doporučena.

## Reference:

1. Delatycki MB, Corben LA. Clinical features of Friedreich ataxia. *J Child Neurol* 2012;27(9):1133-7
2. Palau F, Espinós C. Autosomal recessive cerebellar ataxias. *Orphanet J Rare Dis* 2006; Nov 17;1:47
3. Koeppen AH. Friedreich's ataxia: pathology, pathogenesis, and molecular genetics. *J Neurol Sci* 2011;303(1-2):1-12
4. González-Cabo P, Palau F. Mitochondrial pathophysiology in Friedreich's ataxia. *J Neurochem*. 2013 ;126 Suppl 1:53-64
5. Pandolfo M. Friedreich ataxia: the clinical picture. *J Neurol*. 2009 ;256 Suppl 1:3-8
6. Mouloudi H, Katsanoulas C, Frantzeskos G. Requirements for muscle relaxation in Friedreich's ataxia. *Anaesthesia*. 1998;53(2):177-80
7. Scott B.K, Baranov D. Neurologic Diseases. In: Fleisher L.A, eds. *Anesthesia and Uncommon Diseases*, 6th edn. Philadelphia: W.B. Saunders,2012; 275-6
8. Bell CF, Kelly JM, Jones RS. Anaesthesia for Friedreich's ataxia. Case report and review of the literature. *Anaesthesia*. 1986;41(3):296-301
9. Levent K, Yavuz G, Kamil T. Anaesthesia for Friedreich's ataxia. Case report. *Minerva Anestesiol* 2000; 66:657-60
10. Schmitt HJ, Wick S, Muenster T. Rocuronium for muscle relaxation in two children with Friedreich's ataxia. *British J Anesth* 2004;92:592-6
11. Pancaro C, Renz D. Anesthetic management in Friedreich's ataxia. *Paediatr Anaesth*. 2005;15:433-4
12. Rivera-Cruz B. Mitochondrial diseases and anesthesia: a literature review of current opinions. *AANA J* 2013; 81:237-43
13. Kubal K, Pasricha SK, Bhargava M. Spinal anesthesia in a patient with Friedreich's ataxia. *Anesth Analg* 1991;72(2):257-8
14. Hanusch P, Heyn J, Well H, Weninger E, Hasbargen U, Rehm M. [Peridural anaesthesia with ropivacaine for a patient with Friedrich's ataxia. Caesarean section after dorsal stabilisation of the spinal column (Th5-L1)]. *Anaesthesist* 2009;58(7):691-4
15. Huercio I, Guasch E, Brogly N, Gilsanz F. Anaesthesia for orphan disease: combined spinalepidural anaesthesia in a patient with Friedreich's ataxia. *Eur J Anaesthesiol* 2014;31:340-1
16. Barbary JB, Remérand F, Brillhault J, Laffon M, Fusciardi J. Ultrasound-guided nerve blocks in the Charcot-Marie-Tooth disease and Friedreich's ataxia. *Br J Anaesth* 2012;108(6):1042-3
17. Newsletter to Health Professionals, Number 1, January 2006, Medical and Health Professionals Council of AFAF, ASL and CSC
18. Ganesan I. Anaesthesia for a patient with Friedreich's ataxia. *Indian J Anaesth* 2011;55(4):418-20
19. Parkinson MH, Boesch S, Nachbauer W, Mariotti C, Giunti P. Clinical features of Friedreich's ataxia: classical and atypical phenotypes. *J Neurochem*. 2013;126 Suppl 1:103-17
20. Harmon D. Anaesthesia for caesarean section in a parturient with Friedreich's ataxia. *Int J Obstet Anesth*. 2001;10(2):147-8.

---

**Datum poslední úpravy: květen 2016** (přeloženo prosinec 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Ülkü Özgül**, Anaesthesiologist, School of Medicine, Department of Anesthesiology and Reanimation, Malatya, Turkey

[ulku.ozgul@inonu.edu.tr](mailto:ulku.ozgul@inonu.edu.tr)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Marcondes França**, Department of Neurology, University of Campinas (UNICAMP), Cidade Universitaria "Zeferino Vaz", Campinas, Brazil

[mcfrancajr@uol.com.br](mailto:mcfrancajr@uol.com.br)

**Iselin Marie Wedding**, Department of Neurology, Oslo University Hospital, Oslo, Norway

[i.m.wedding@studmed.uio.no](mailto:i.m.wedding@studmed.uio.no)

**Tino Münster**, Department of Anaesthesiology, University Hospital Erlangen, Erlangen, Germany

[tino.muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de](mailto:tino.muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

---

**Překladatel:**

**Tereza Prokopová**, anestezioložka, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika

[prokopova.terez@fnbrno](mailto:prokopova.terez@fnbrno)

**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/>