

Doporučení pro vedení anestezie u Hamamyho syndromu

Název nemoci: Hamamyho syndrom

ICD 10: OMIM 611175

Synonyma: Syndrom kraniofaciální dysplázie-osteopenie

Souhrn o nemoci:

Hamamyho syndrom (HS) je velmi vzácné onemocnění popsané autory Hamamy et al. Hamamyho syndrom vzniká díky vrozené homozygotní mutaci genu IRX5 na chromozomu 16q12.2 [1]. V současné době je v literatuře popsáno pouze 5 pacientů, z nichž jeden zemřel. Mutace v bloku IRX5 způsobuje recesivní vrozenou poruchu ovlivňující vývoj obličeje, mozku, erytrocytů, srdce, kostí a pohlavních orgánů [2]. Toto ukazuje, že proteiny IRX hrají klíčovou roli v ontogenezi a funkci mnoha orgánů u novorozenců i dospělých osob [2]. Tento syndrom je charakterizován kraniofaciálním dysmorfismem, včetně prominence střední části obličeje ("vyklenutí"), nahoru zešikmenými palpebrálními fisurami s řídkým obočím na okrajích, těžkými telekanty, agenezí lakrimálního a salivačního aparátu, frontonazálními abnormalitami, tenkou červení horního rtu, protruzí uší, myopií, mentální retardací, senzorieurální poruchou sluchu, hypoplázií zubní skloviny nebo hypodoncií, anomáliemi pohlavních orgánů, skloněnými rameny, nízká vlasová hranice v týlní oblasti, vrozené srdeční vady (defekty septa komor, atrioventrikulární kanál) s intraventrikulárními poruchami vedení, pectus excavatum, hypochromní mikrocytární anemie a abnormalitami skeletu dlouhých kostí s opakovanými frakturami [2]. Problematické z hlediska anesteziologické péče o pacienty s HS mohou být anemie, obtížné zajištění dýchacích cest a srdeční patologie.

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

Ortopedické výkony (korekční osteotomie u vícečetných fraktur), zubní chirurgie a hernioplastiky.

Typ anestezie

U pacientů s HS neexistuje žádné definitivní doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii a v literatuře je k dispozici pouze jedna kazuistika týkající se anesteziologické péče o tyto pacienty [3]. Riziko vzniku maligní hypertermie by mělo být stejné jako u obecné populace. HS postihuje více orgánových systémů, klinické posouzení týkající se použitého typu anestezie je nutné provádět na individuální bázi.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Zásadní význam má předoperační vyšetření dýchacích cest pacienta, srdečních funkcí a hematologických funkcí. Doporučujeme provést předoperační EKG pro zachycení možných srdečních nebo převodních abnormalit. Hematologické vyšetření je také důležité, neboť u pacientů s HS lze očekávat anemii a další krevní anomálie. Dále je vhodné provést rentgenový snímek hrudníku.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Přítomnost kraniofaciálního dysmorfismu by měla vždy ukazovat na možné problémy při zajištění dýchacích cest (ventilace obličejovou maskou i tracheální intubace) a musí být okamžitě k dispozici pomůcky pro obtížné zajištění dýchacích cest. V jediné publikované anesteziologické kazuistice byla ventilace obličejovou maskou podpořena zavedením orofaryngeálního vzduchovodu a tracheální intubace byla možná přímou laryngoskopií [3].

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Pacienti s HS mohou vyžadovat transfuzi před zákrokem (předoperační anémie a/nebo chirurgické krvácení). Perioperační anémie představuje hlavní problém zvláště při ortopedických zákrocích [4]. V dětské chirurgii je vhodné dodržovat doporučení ESA s přihlédnutím k případné srdeční anomálii [5]. Doporučujeme korigovat anemii v předoperačním období u elektivních zákroků s tím, že je nutné být připraven na podání transfuze v akutních případech [3].

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neexistují žádné důkazy podporující profylaktickou antikoagulaci. Je vhodné ji zvážit v závislosti na typu chirurgického zákroku, délce pooperační imobilizace a věku pacienta.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Polohování je nutné provádět opatrně, protože pacienti s HS trpí těžkou osteoporózou a anesteziolog musí myslet na možné fraktury.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou hlášeny.

Anesteziologický postup

Nedepolarizující svalová relaxancia lze používat bezpečně [3]. Anesteziolog musí aktivně sledovat možný výskyt arytmií. Neexistují žádné důkazy o možné nebezpečnosti některého z používaných anestetik. U rutinních případů obvykle není nutná profylaktická pooperační umělá plicní ventilace.

Zvláštní či doplňující monitorace

Důrazně doporučujeme monitorovat tělesnou teplotu, aby nedocházelo k třesu, neboť zvýšené nároky na kyslík mohou být nebezpečné pro pacienty s HS se srdeční patologií.

Možné komplikace

Jsou možné kardiologické a hematologické komplikace.

Pooperační péče

Intenzivní péče v pooperačním období obvykle není nutná, pokud není vyžadována dle povahy chirurgického zákroku. Doporučujeme monitorovat EKG a hladinu hemoglobinu v prvních 24 hodinách po zákroku.

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

Akutní komplikace vyvolané samotným onemocněním nejsou u pacientů s HS běžné.

Ambulantní anestezie

Zubní zákroky lze provést ve formě ambulantní anestezie. V rámci ambulantní anestezie nedoporučujeme provádět ortopedické zákroky.

Porodnická anestezie

Na světě jsou celkem 4 pacienti s HS, z nichž je 1 žena. Syndrom je spojen s abnormalitami v reprodukčních orgánech, proto v tuto chvíli nelze určit plodnost pacientů s HS.

Reference:

1. Hamamy HA, Teebi AS, Oudjhane K, Shegem NN, Ajlouni KM. Severe hypertelorism, midface prominence, prominent/simple ears, severe myopia, borderline intelligence, and bone fragility in two brothers: new syndrome? *Am J Med Genet A* 2007;143A:229–234
2. Bonnard C, Strobl AC, Shboul M, et al. Mutations in IRX5 impair craniofacial development and germ cell migration via SDF1. *Nat Genet* 2012;13;44(6):709–713
3. Buget MI, Canbolat N, Akgul T, Kucukay S. Anaesthesia and orphan disease: Anaesthetic management of a child with Hamamy syndrome. *Eur J Anaesthesiol* 2015;32:891–893
4. Goodnough LT, Maniatis A, Earnshaw P. Detection, evaluation, and management of preoperative anaemia in the elective orthopaedic surgical patient: NATA guidelines. *J Anaesth* 2011;106:13–22
5. Kozek-Langenecker SA, Afshari A, Albaladejo P, et al. Management of severe perioperative bleeding: guidelines from the European Society of Anaesthesiology. *Eur J Anaesthesiol* 2013; 30:270–382.

Datum poslední úpravy: listopad 2019 (přeloženo září 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Mehmet I. Buget, Anaesthesiologist, İstanbul University, İstanbul Medical Faculty, Department of Anaesthesiology, İstanbul, Turkey
mbuget@yahoo.com

Suleyman Kucukay, Anaesthesiologist, İstanbul University, İstanbul Medical Faculty, Department of Anaesthesiology, İstanbul, Turkey

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Reviewer 1

Stella C. Tommasino, Anaesthesiologist, Anaesthesia and Intensive Care, Department of Biomedical, Surgical and Odontoiatric Sciences, University of Milano (CT)
Concezione.tommasino@unimi.it

Recenzent 2 a editorská recenze finální verze

Francis Veyckemans, Anaesthesiologist, Department of Paediatric Anaesthesia, Jeanne de Flandre Hospital, University Hospitals of Lille, Lille, France
veyckemansf@gmail.com

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

Mějte, prosím, na paměti, že toto doporučení nebylo recenzováno anesteziologem a odborníkem na dané onemocnění, ale dvěma anesteziology.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martin Vavřina, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vavrina.martin@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

Záštita překladu do českého jazyka:

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

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