

Doporučení pro vedení anestezie u **Infantilní neuroaxonální dystrofie**

Název nemoci: Infantilní neuroaxonální dystrofie

ICD 10: G23.0

Synonyma: INAD, NBIA2, Fosfolipázou A2 – asociovaná neurodegenerace (PLAN), Seitelbergerova choroba, Neurodegenerace s akumulací železa v mozku A

Souhrn o nemoci: Infantilní neuroaxonální dystrofie (INAD) je neurodegenerativní porucha spojená s mutací v genu PLA2G6. Je to druhý nejběžnější typ neurodegenerace s akumulací železa v mozku (NBIA) (hlavně v globus pallidus, nucleus caudatus a substantia nigra) po neurodegeneraci spojené s pantothenát kinázou (PKAN, dříve Hallervorden-Spatzova choroba). INAD se dědí autozomálně recesivně. Gen PLA2G6 kóduje fosfolipázu nezávislou na vápníku a je spojován s infantilní neuroaxonální dystrofií (INAD), atypickou neuroaxonální dystrofií (NAD) a dystonií-parkinsonismem. PLA2G6 je exprimován v mitochondriích a má pro ně ochranný efekt. Je také důležitý pro membránovou homeostázu a vápníkovou signalizaci. INAD je histologicky charakterizován nálezem axonálních sféroidních tělísek. Fenotypicky se INAD vyznačuje psychomotorickou regresí s časným nástupem ve věku od šesti měsíců do tří let. Hypotonie se vyskytuje brzy a projevuje se závažnou slabostí, která může být nahrazená spasticitou. Mnoho pacientů s INAD také trpí progresivní demencí. K úmrtí obvykle dochází před dovršením 10 let věku v důsledku respiračních komplikací. Pacienti se mohou dostavit na zavedení gastrostomické sondy a tracheostomie kvůli bulbární dysfunkci; někteří mohou vyžadovat chirurgickou korekci skoliózy ke zlepšení respiračních funkcí. Hlavním problémem u anestezie pacientů s INAD je jejich špatný předoperační respirační stav kvůli nedostatečné clearance dýchacích cest a mechanice dýchání, pro který často vyžadují pooperační intubaci.

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

Gastrostomie, tracheostomie, operace skoliózy. Mezi další hlášené výkony patří orální rehabilitace, hluboká mozková stimulace, debridementy a pallidothalamotomie.

Typ anestezie

Pacienti INAD mohou bezpečně podstoupit celkovou anestezii. Ačkoli mnoho pacientů nespolupracuje, mělo by se k předoperační sedaci přistupovat opatrně, pokud vůbec, kvůli omezeným respiračním rezervám a zvýšené náchylnosti k respirační depresi.

Na rozdíl od pacientů se svalovou dystrofií mohou tito pacienti bezpečně dostat inhalační anestetika bez rizika rabdomyolýzy. Většina pacientů s INAD je imobilizována a vzhledem k riziku hyperkalémie a srdeční zástavy je třeba se vyhnout sukcinylcholinu.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Pacienti s INAD mají progresivní slabost, která může vést ke kardiopulmonálním komplikacím.

Předoperační elektrokardiogram a echokardiogram by měly být provedeny, protože u pacientů s pokročilým onemocněním se může rozvinout plicní hypertenze a srdeční dysfunkce.

Plicní stav může být hodnocen rentgenem hrudníku a analýzou arteriálních krevních plynů. Funkční plicní testy mohou být užitečné, pokud pacient dokáže při jejich provedení spolupracovat.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pacienti mohou být obtížně intubovatelní kvůli změnám kloubů nebo svalovým kontrakturám, které mohou omezit mobilitu krční páteře a otevření úst i přes svalovou relaxaci. Trismus a tortikolis byly hlášeny u pacientů s PKAN a spinální svalovou atrofií (SMA), ačkoli svalová relaxace byla zaznamenána při úvodu do anestezie a také při podávání dexmedetomidinu u pacientů s PKAN.

Pacienti mají zvýšené riziko aspirace v důsledku bulbární dysfunkce. Někteří pacienti již mohou mít v době chirurgického zákroku tracheostomii.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Pacienti mohou vyžadovat transfúzi krve u invazivnějších výkonů. Bylo prokázáno, že u pacientů s neuromuskulární skoliózou, kteří jsou operováni pro skoliózu, je ve srovnání s pacienty s idiopatickou skoliózou vyšší peroperační ztráta krve.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášena.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

U pacientů s pokročilým onemocněním se může vyvinout spastická tetraplegie a optická atrofie. Během polohování těchto pacientů pro chirurgický zákrok by jim měla být věnována zvláštní péče.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno. Pacienti mohou užívat léky na léčbu spasticity a epileptických záchvatů. U pacientů léčených dopaminergními blokátory, jako jsou fenothiaziny, butyrofenony a metoklopramid, se může exacerbovat zhoršení jejich pohybových poruch. U pacientů užívajících antikonvulziva může dojít ke změnám v biotransformaci léčiv používaných během anestezie.

Anesteziologický postup

Vyhňte se succinylcholinu kvůli riziku hyperkalemické srdeční zástavy. Bezpečně lze používat inhalační anestetika, propofol a opioidy. Rapid sequence induction (RSI) pomocí nedepolarizujících myorelaxancií (rocuronium) je možné použít, přičemž je třeba pamatovat na to, že intubační nebo větší dávka myorelaxancia zlepší nástup neuromuskulární blokády, ale může mít za následek prodloužené trvání účinku a reziduální nervosvalovou blokádu.

Pacienti mohou být citlivější na nedepolarizující svalová relaxans. Zvažte intubaci bez nervosvalové, vzhledem k tomu, že pacienti mají často již v rámci základního onemocnění hlubokou svalovou slabost.

Zvláštní či doplňující monitorace

Pokud se používá svalové relaxans, měly by se pomocí monitorace nervosvalové blokády získat základní hodnoty stimulatorem periferních nervů před podáním relaxace.

Pacienti podstupující vysoce rizikový chirurgický zákrok nebo pacienti se středně těžkou kardiopulmonální dysfunkcí mohou profitovat z umístění arteriálního katétru pro pečlivé invazivní hemodynamické monitorování a časté analýzy arteriálních krevních plynů. Měla by být zajištěna klinicky přijatelná normotermie.

Možné komplikace

Po podání succinylcholinu mohou mít pacienti hyperkalemickou srdeční zástavu.

Mnoho pacientů má již existující respirační dysfunkci a mohou vyžadovat pooperační intubaci.

Pooperační péče

Pacienti by měli být po operaci pečlivě sledováni; to obvykle vyžaduje přijetí na jednotku intenzivní péče za většiny, ne-li za všech okolností. Mnoho pacientů bude vyžadovat pooperační intubaci a mechanickou ventilační podporu. I když jsou pacienti extubováni na operačním sále, mají po extubaci vysoké riziko respiračního selhání. Pokud pacienti vyžadují pooperační mechanickou ventilační podporu, mohou být extubováni do neinvazivní ventilační podpory (např. Bi-level pozitivní tlak v dýchacích cestách, BIPAP). Neinvazivní plicní ventilace s pozitivním přetlakem může zabránit hypoventilaci, tvorbě atelektáz a snížit dechovou práci, zatímco dechová fyzioterapie hrudníku může zlepšit clearance sekretů.

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

Pacienti mohou mít závažnou svalovou slabost, která může být zaměněna se reziduální neuromuskulární blokádu, pokud byly podány nedepolarizující myorelaxancia.

Ambulantní anestezie

Pacienti INAD nejsou kandidáti na ambulantní chirurgii kvůli závažnosti základního onemocnění.

Porodnická anestezie

Pacienti mají velmi krátkou délku života (méně než 10 let) a je nepravděpodobné, že dosáhnou porodní věk.

Reference:

1. Schneider SA. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2016;16:9
2. Morgan NV, et al. PLA2G6, encoding a phospholipase A2, is mutated in neurodegenerative disorders with high brain iron. *Nat Genet* 2006;38:752–754
3. Gregory A, Kurian MA, Maher ER, et al. PLA2G6-Associated Neurodegeneration. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. (eds.) *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017; 2008 Jun 19 [Updated 2017 Mar 23]. .Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov.ucsf.idm.oclc.org/books/NBK1675/>
4. Sinsky JL, Holzman RS. Perioperative considerations in infantile neuroaxonal dystrophy. *Paediatr Anaesth.* 2017;27:322–324
5. Hinkelbein J, Kalenka A, Alb M. Anesthesia for patients with pantothenate-kinase-associated neurodegeneration (Hallervorden-Spatz disease) - a literature review. *Acta Neuropsychiatr.* 2006;18:168–172
6. Roy RC, McLain S, Wise A, Shaffner LD. Anesthetic management of a patient with Hallervorden-Spatz disease. *Anesthesiology* 1983;58:382–384
7. Keegan MT, Flick RP, Matsumoto JY, Davis DH, Lanier WL. Anesthetic management for twostage computer-assisted, stereotactic thalamotomy in a child with Hallervorden-Spatz disease. *J Neurosurg Anesthesiol* 2000;12:107–111
8. Justesen CR, Penn RD, Kroin JS, Egel RT. Stereotactic pallidotomy in a child with Hallervorden-Spatz disease. *J Neurosurg* 1999;90:551–554
9. Islander, G. Anesthesia and spinal muscle atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2013;23:804-16
10. Shapiro F, Sethna N. Blood loss in pediatric spine surgery. *Eur Spine J* 2004;13,1:S6–S17
11. Hogarth P. Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation: Diagnosis and Management. *J Movement Disord* 2015;8:1–13
12. Madhusudhana Rao B, Radhakrishnan M. Dexmedetomidine for a patient with HallervordenSpatz syndrome during magnetic resonance imaging: a case report. *J Anesth* 2013;27:963–964
13. Mata-Pérez K, Teja-Ángeles E, Durán-Gutiérrez LA. Oral rehabilitation under general anesthesia in a boy with Hallervorden-Spatz syndrome. Report of a case. *Acta Pediatr Mex* 2012;33:227–231
14. Koc D, Imer P, Byri Y, Seker A. Anesthetic management for deep brain stimulation in a patient with pantothenate kinase-associated neurodegeneration *Pediatr Anesth Crit Care J* 2014; 2:122–125
15. Sinha R, Biyani G, Bhattacharjee S. Anaesthetic management of a child with panthothenate kinase-associated neurodegeneration. *Indian J Anaesth* 2015;59:43–46
16. Keegan MT, Flick RP, Matsumoto JY, Davis DH, Lanier WL. Anesthetic management for twostage computer-assisted, stereotactic thalamotomy in a child with Hallervorden-Spatz Disease. *J Neurosurg Anesthesiol* 2000;12:107–111
17. Balas I, Kovacs N, Hollody K. Staged bilateral stereotactic pallidothalamotomy for lifethreatening dystonia in a child with Hallervorden-Spatz disease *Mov Disord* 2006;21:82–85.

Datum poslední úpravy: leden 2020 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Jina Sinskey, Anaesthesiologist, Department of Anesthesia and Perioperative Care, University of California San Francisco, San Francisco, CA, USA
jina.sinskey@ucsf.edu

Robert S. Holzman, Anaesthesiologist, Department of perioperative anesthesia, Children's Hospital Boston, USA

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Victor Baum, Anaesthesiologist, George Washington University School of Medicine
victorbaum1@comcast.net

Carlos R. Degrandi, Anaesthesiologist, Santos, Brazil
degrandi@gmail.com

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/>