

Doporučení pro vedení anestezie u Kearns Sayreova syndromu

Název nemoci: Kearns Sayreův syndrom

ICD 10: H49.8

Synonyma: Chronická progresivní vnější oftalmoplegie a myopatie, chronická progresivní vnější oftalmoplegie s přítomností „ragged-red-fibers“ (RRF), CPEO s myopatií, CPEO s přítomností „ragged-red-fibers“ (RRF), KSSS (Kearns-Sayre-Shy syndrom), mitochondriální cytopatie, okulokraniosomatický syndrom (absolutní), oftalmoplegie, pigmentová degenerace sítnice a kardiomyopatie, oftalmoplegie plus syndrom

Souhrn o nemoci: Kearns Sayreův syndrom (KSS) je vzácná mitochondriální myopatie způsobená delecí mitochondriální DNA. Jde o nemoc se širokým kontinuem fenotypů od mírných forem ptózy po multisystémové poruchy vedoucí k předčasné smrti.

Původní charakterizace, kterou předložil Kearns v roce 1958, zahrnovala tři hlavní zjištění:

1. Chronická progresivní vnější oftalmoplegie (CPEO) způsobená postupující slabostí musculi levator palpebrae, orbiculares oculi a dalších extra-okulárních svalů. 2. Atypická retinitis pigmentosa („Salt and pepper“ depigmentace, hyperpigmentace a chronický zánět fundu). 3. Poruchy srdečního vedení (AV-blokáda, pre-excitační syndromy).

Počátek nemoci je obvykle do 20 let života a příznaky se mohou objevit již v kojeneckém věku. Další nálezy mohou zahrnovat cerebelární ataxii, ztrátu sluchu, širokou škálu neuroendokrinních (růstová retardace) a gastrointestinálních (intestinální dysmotilita a gastroparéza) dysbalancí, dále celkovou svalovou slabost včetně dilatační kardiomyopatie a následného srdečního selhání.

Delece mitochondriální DNA narušuje oxidační / aerobní produkci buněčné energie a obvykle ovlivňuje více orgánů, které mají intenzivní spotřebu energie, jako je centrální nervový systém nebo svaly, včetně srdce. Defekty jsou často rozděleny nerovnoměrně mezi buňky, tkáně a orgány, a tento „heteroplazmatický model“ dysfunkce vysvětluje různé fenotypy. Diagnóza může být usnadněna genetickým testováním nebo svalovou biopsií, která může po trichromatickém barvení odhalit tzv. „ragged-red-fibers“.

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

Oftalmochirurgie pro korekci ptózy.

Implantace kardiostimulátoru pro brady-arytmie, defibrilátoru pro pre-excitační syndromy a kardiomyopatie.

Typ anestezie

Literatura popisuje celkovou i regionální anestezii u pacientů s KSS.

Nicméně, interakce anestetik a zhoršená buněčná biochemie u mitochondriopatií jsou jen omezeně pochopeny.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Anesteziologický management u pacienta s KSS by měl začít důkladným odebráním anamnézy a zhodnocením předchozích vyšetření – nejlépe po konzultaci s ošetřujícím internistou / pediatrem, aby bylo možné posoudit rozsah poškození.

V anamnéze a fyzikálním vyšetření je potřeba hledat jakékoli náznaky postižení dýchacích cest nebo dýchacích svalů.

EKG a echokardiogram jsou doporučeny k identifikaci poruch srdečního vedení a kardiomyopatií.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Slabost hrtanových svalů může vést k obtížné ventilaci přes obličejovou masku.

Může být přítomna gastroparéza a může být indikován bleskový úvod do anestezie (RSI).

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

U pacientů s mitochondriopatiemi musí být transfuzní trigger zvážen individuálně.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášena.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Nejsou hlášeny.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou hlášeny.

Anesteziologický postup

Perioperační lačnění by mělo být minimalizováno, aby se zabránilo katabolickému stresu. Normoglykémie a normovolémie by měly být kontrolovány a udržovány, např. prostřednictvím doplňkové intravenózní glukózy a infúzí. Ale pozor: Laktát z infúze může přetížit oxidační buněčnou kapacitu! Zvýšené hladiny pyruvátu a laktátu mohou naznačovat narůstající anaerobní metabolismus.

Během anestezie je nezbytná adekvátní dodávka kyslíku, normotermie a stabilní kardiovaskulární funkce. Adekvátní anxiolyza a analgezie pomůže vyhnout se zvýšené energetické potřebě organismu.

Celková anestezie byla v literatuře opakovaně popsána. Pacienti však mohou pro úvod a udržování anestezie vyžadovat menší dávky anestetik.

Klinický význam účinků propofolu na mitochondrie i po podání jediné dávky (např. rozvoj propofolového infuzního syndromu (PRIS)) není jasný. Literatura navrhuje raději se vyhnout této látce ve prospěch jiných alternativ.

V případě svalové slabosti je třeba zvážit snížení dávek svalových relaxancií. Jinak se použití rocuronia a následného zvratu přetrvávající svalové blokády sugammadexem jeví jako velmi prospěšné.

Vždy se vyhněte známým spouštěčům rabdomyolýzy. Není známa žádná přímá souvislost mezi KSS a maligní hypertermií (MH) jako takovou, ale u pacientů s mitochondriopatiemi byly popsány závažné případy rabdomyolýzy podobné jako u MH.

V případě poškození dýchacích cest nebo v případech s pravděpodobně obtížně zajistitelnými dýchacími cestami, je nutno přistupovat k celkové anestezii s velkou opatrností. Měla by být zvážena raději lokální nebo regionální anestezie (ultrazvukem navigovaná), je-li to možné.

Použití regionální anestezie eliminuje riziko útlumu centrálního nervového systému, prodloužené svalové relaxace, riziko komplikací podobných MH a má nejmenší dopad na metabolický stav pacienta. (Prilokainu je potřeba se vyhnout kvůli jeho oxidačním vlastnostem na hemoglobinu, které mohou zhoršit spotřebu buněčné energie.)

Zvláštní či doplňující monitorace

Doporučuje se monitorování hloubky nervosvalové blokády a tělesné teploty.

Možné komplikace

Pro případné arytmiologické komplikace musí být k dispozici externí stimulace a / nebo defibrilace.

Pooperační péče

Slabost kosterního svalstva může negativně ovlivnit pooperační ventilaci, zejména po chirurgickém zákroku v epigastriu nebo hrudníku.

V případě velkého chirurgického zákroku a / nebo prodlouženého trvání anestezie / vyšších dávek anestetik v průběhu anestezie, je vhodné pooperační sledování v prostředí jednotky intenzivní péče.

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

Dejte si pozor na srdeční arytmie a srdeční selhání u nedostatečně diagnostikovaných pacientů!

Zacházejte s příznaky podobnými MH, jako by to byla maligní hypertermie!

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie obvykle není pro tyto pacienty vhodná. U velmi mírně postižených jedinců to lze zvážit pouze u menších výkonů.

Porodnická anestezie

KSS má stejnou prevalenci u mužů i žen. Plodnost nemusí být nutně ohrožena a můžete se setkat s pacienty s KSS i v porodnictví. Literatura však pro tuto situaci bohužel neposkytuje žádné informace.

Reference:

1. Hara K, Sata T, Shigematsu A. Anesthetic management for cardioverter-defibrillator implantation in a patient with Kearns-sayre syndrome. *J Clin Anesth* 2004;16:539-41
2. Shipton EA, Prosser DO. Mitochondrial myopathies and anesthesia. *Eur J Anesth* 2004; 21:173-8
3. Muravchick S, Levy RJ. Clinical implications of mitochondrial dysfunction. *Anesthesiology* 2006;105: 819-37
4. Footit EJ, Sinha MD, Raiman JAJ, Dhawan A, Moganasundram S, Champion MP. Mitochondrial disorders and general anaesthesia: a case series and review. *Br J Anaesth* 2008;100(4):436-41
5. Roseag OP, Morrison S, Mac Leod JP. Anesthetic management of labour and delivery in the parturient with mitochondrial myopathy. *Can J Anesth* 1996;43:403-7
6. Morgan P, Hoppel CL, Sedensky MM. Mitochondrial defects and anesthetic sensitivity. *Anesthesiology* 2002;96:1268-70
7. Hsiao PN, Cheng TJ, Tseng HC, Chuang YH, Kao PF, Tsai SK. Spinal anesthesia in MELAS syndrome: a case with mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and strokelike episodes. *Acta Anaesthesiol Sin* 2000;3S:107-110
8. Farag E, Argalious M, Narouze S, DeBoer GE, Tome J. The anesthetic management of ventricular septal defect (VSD) repair in a child with mitochondrial cytopathy. *Can J Anesth* 2002;49:958-62
9. D'Ambra MN, Dedrick D, Savarese JJ. Kearns-Sayre syndrome and pancuroniumsuccinylcholine-induced neuromuscular blockade. *Anesthesiology* 1979;51:343-5.

Datum poslední úpravy: červen 2011 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Biricik Melis Çakmak, Anaesthesiologist, Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Alanya Uygulama ve Araştırma Merkezi, Antalya, Turkey
bmqokce@yahoo.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Editor – recenzent

Johannes Prottengeier, Anaesthesiologist, University Hospital Erlangen, Germany
Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

Recenzent 1

Anne Lombes, Département mitochondries, bioénergétique, métabolisme et signalization, Institut Cochin - Faculté de Médecine de Paris Descartes, France
Anne.lombes@inserm.fr

Recenzent 2

Mohsen Javadzadeh, Paediatrician, Mofid Children Hospital, Pediatric Neurology Research Center, Shahid Behesti, University of Medical Sciences, Tehran, Iran
mohsen.javadzadeh@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@smaj.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/>