

Doporučení pro vedení anestezie u McCune-Albright syndromu

Název nemoci: McCune-Albright syndrom

ICD 10: Q78.1

Synonyma: Polyostotická fibrózní dysplazie, MAS, Albrightův syndrom, osteitis fibrosa disseminata, PFD, POFD, předčasná puberta s polyostotickou fibrózou a abnormální pigmentací

Souhrn o nemoci: McCune-Albright syndrom (MAS) je onemocnění postihující kůži, kosti a endokrinní orgány. Incidence onemocnění je nízká, postihuje 1 osobu na 100 000–1 000 000 obyvatel.

Nejedná se o vrozené onemocnění, vychází z náhodné mutace v GNAS genu, což způsobuje nadměrnou aktivaci adenylátcyklázy a hormonální dysregulaci. Onemocnění je spojeno s přítomností alespoň dvou ze tří klinických symptomů: polyostotická fibrózní dysplazie (abnormálně křehké kosti s tendencí k lámavosti), hyperpigmentovaná kožní ložiska barvy au lait a endokrinní dysfunkce. MAS může doprovázet také akromegalie, patologické fraktury, nestabilita páteře, skolióza, hypertyreóza, hypofosfatémie, onemocnění jater, obstrukční spánková apnoe, neonatální Cushingův syndrom, neuropatie, hypertenze a arytmie.

Zajištění dýchacích cest je komplikované kvůli deformaci obličeje a dýchacích cest. Abnormální růst kostí může způsobit fraktury skeletu a nestabilitu páteře, což může zvýšit riziko poranění pacienta během polohování. Endokrinopatie se také mohou podílet na výskytu perioperačních arytmií a hemodynamické nestability.

Medicína se stále vyvíjí



Možné 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

Chirurgické výkony u pacientů s MAS zahrnují jehlovou biopsii, transsfenoidální hypofyzektomii, vnitřní fixace po štěpování kostí, korekce skoliózy, tyroidektomii a adenalektomii. Ukázalo se, že kostní štěpy mohou být v léčbě fibrózní dysplazie u mladých pacientů neefektivní, zejména u dětí se s tímto výkonem můžeme setkat méně často.

Typ anestezie

Bezpečně můžeme podat celkovou i regionální anestezii. Avšak závažnost onemocnění a jeho efekt na různé orgány může mít vliv na anesteziologický plán. Počítat bychom měli se zvýšeným rizikem obtížné ventilace obličejovou maskou a obtížné intubace na podkladě akromegalie a malformace kostí. V průběhu regionální a lokální anestezie nás můžou obavy spojené se zajištěním DC omezit v nastavení hloubky sedace, kterou můžeme bezpečně podat. Vyhnout se CA může snížit riziko vzniku poškození během polohování pacienta. Příkladem může být anestezie u pacienta s deformitami obličeje. To vyžaduje zvláštní pozornost k obličeji a očím během celkové anestezie v pronační pozici. Zatímco pacient, u něhož používáme techniku regionální anestezie, může v případě stlačení upravit polohu.

Z anesteziologického hlediska je důležité stanovení, který z endokrinních systémů byl ovlivněn a o vyhodnocení rozsahu hormonálního poškození. Vyhýbání se celkové anestézii může být užitečné, jsou-li přítomny závažné poruchy hormonů štítné žlázy, kortizolu nebo elektrolytů.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Pokud pacienti s MAS trpí Cushingovým syndromem, je důležité vyšetření kvůli špatně regulované hypertenzi, hyperglykémii a hypokalémii. K vyhodnocení natrémie, kalcémie, fosfatémie, kalémie a poruch metabolismu glukózy bychom měli udělat základní biochemické vyšetření. Cushingův syndrom vidáme obvykle u pacientů s MAS v novorozeneckém období nebo u malých dětí. Většina pacientů podstupuje adenalektomii, nebo je léčena medikamentózně, dokud nedojde v raném dětství ke spontánnímu vymizení. Ověření, že pacienti s MAS jsou v péči endokrinologa, který dodržoval příslušné vyšetřovací postupy, nám pomůže snížit pravděpodobnost záchytu nediagnostikované endokrinopatie.

Pokud máme podezření na dysfunkci štítné žlázy, je třeba vyšetřit její funkci. Nejčastěji se jedná o hypertyreózu. V ideálním případě by měli být pacienti léčeni tak, aby byla zajištěna normální funkce štítné žlázy před elektivním chirurgickým výkonem. Pokud je hypertyreóza špatně korigována, může u pacienta nastat tyreotoxická krize. Laboratorní vyšetření nám před operací může pomoci odhalit i hypofosfatémii. Užitečné může být také dodatečné screeningové testování akromegalie a hyperprolaktinémie.

Pacienti s MAS mohou mít doprovázející srdeční onemocnění, např. fibrilaci síní, arytmie nebo neischemickou kardiomyopatii. Zejména se jedná o pacienty s akromegalií. Také neléčená hypertyreóza a hypertenze mohou vést k srdeční dysfunkci. Předoperační EKG vyšetření by mělo být považováno za základní vyšetření pro vyloučení arytmií a jiných abnormalit, především pokud jsou přítomny iontové dysbalance. Kromě screeningového EKG můžeme u pacientů, kteří vykazují nízkou výkonnost při absenci ischemické choroby srdeční, doplnit echokardiografií.

U pacientů s akromegalií by měl být zváženo screening obstrukční spánkové apnoe, protože zvětšení měkkých tkání jazyka a struktur laryngu může obstrukci způsobovat. Rizikové faktory pro OSA mohou ovlivnit management analgezie.

Někteří pacienti s MAS mohou trpět závažnou skoliózou. V extrémních případech může funkční vyšetření plic ukázat restriktivní plicní poruchu vycházející z abnormálního postavení páteře. Restriktivní plicní porucha zvyšuje riziko pooperačního poškození plic. Pokud identifikujeme tuto poruchu, snažíme se možným pooperačním plicním komplikacím vyhnout. Můžeme změnit perioperační management tekutin nebo nastavení ventilace.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pacienti s MAS mají řadu anatomických odlišností, které mohou komplikovat zajištění DC. Akromegalie, která obvykle vychází z MAS asociované endokrinní hyperfunkce, je spojena s kraniofaciálními abnormalitami jako jsou makroglosie a makrognacie. Tyto změny mohou změnit anatomické poměry DC a mohou zkomplikovat ventilaci obličejovou maskou a intubaci. Protože akromegalie může vést k hypertrofii měkkých tkání včetně rozšíření a ztlustění laryngu, zvažte konzultaci s lékařem ORL, zdali je vyžadováno pokročilé vyšetření dýchacích cest.

Dále může zkomplikovat zajištění DC polyostotická fibrózní dysplazie, která může způsobit kostní změny. Ty ovlivňují otevření úst a mohou u pacientů zvýšit riziko fraktur mandibuly a maxily. Hypertrofie měkkých tkání může také ovlivnit vizualizaci hlasivkových vazů. Příznaky spojené s Cushingovým syndromem – obezita, hypertrofie kostí a klasický znak býčí šíje mohou ztížit optimální polohování během zajištění dýchacích cest. V mnoha případech je potřeba pro bezpečné zajištění DC fiberoptická intubace. Je důležité myslet na to, že tlak na maxilu a mandibulu během přímé nebo fiberoptické intubace může způsobit v místech postižených kostní dysplázií patologické fraktury.

Opatrně postupujeme i při manipulaci s hlavou a krkem u pacientů s MAC syndromem. Fibrózní dysplazie báze lební a nestabilita páteře z velkých kompresivních fraktur budou popsány dále.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

U pacientů s MAS používáme standardní postupy pro podávání transfuzních přípravků.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

U pacientů s MAS používáme standardní antikoagulační postupy. Při nasazování pomůcek k prevenci hluboké žilní trombózy (kompresní punčochy nebo zařízení umožňujících pneumatickou kompresní masáž) je nutné postupovat opatrně.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Zvýšená fragilita kostí je důvodem, proč musíme dávat důraz na zajištění adekvátního podložení a polohování pacientů. Abnormální růst kostí, které utlačují periferní nervy, zvyšuje pravděpodobnost neuropatie.

Pacienti s akromegalií často mají velkou, nepravidelně tvarovanou hlavu. Pokud je vyžadována pronační poloha, pomůcky k podložení je třeba upravit tak, abychom zabránili tlakovému poškození. Zvětšená hlava také může ztížit polohování krční páteře do neutrální polohy. V poloze na břiše by měla být zvláštní pozornost věnována očím a jakýmkoli deformitám obličeje, aby se zabránilo stlačení kvůli nedostatečnému polstrování.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

U pacientů, kteří podstoupili bilaterální adrenalectomii nebo pacienti s anamnézou neonatálního Cushingova syndromu, může v perioperačním období dojít k adrenální insuficienci. Měli bychom zvážit podání stresových dávek kortikosteroidů. Podávání octreotidu v kombinaci s kortikosteroidy v perioperačním období může ovlivnit glykémii, kterou je třeba důkladně sledovat.

Anesteziologický postup

Úvod do anestezie může často vyžadovat použití pokročilých metod zajištění DC (awake fiberoptická intubace nebo použití pomůcek k zajištění DC).

Důkladná monitorace během úvodu je důležitá kvůli arytmiím na podkladě elektrolytové dysbalance a endokrinopatiím. U těchto pacientů byla také zaznamenána náhlá srdeční smrt.

Většinu anestetik (inhalační anestetika, propofol, depolarizující i nedepolarizující svalová relaxancia, lokální anestetika a opioidy) můžeme použít bez rizika komplikací. U pacientů s podezřením na poruchu v metabolismu kortizolu bychom se měli vyhnout použití etomidátu, může způsobit útlum kůry nadledvin.

Zvláštní či doplňující monitorace

Rozsah monitorace pacienta bychom měli nastavit podle základní funkce srdce (vč. rizika arytmií) a podle rizika hemodynamické nestability během chirurgického výkonu. Zavedení arteriální nebo centrální žilní linky by mělo být zváženo, pokud má pacient v anamnéze arytmiie, kardiomyopatii nebo pokud očekáváme velké krevní ztráty či jiné významné přesuny tekutin.

Protože MAS je asociovaný s Cushingovým syndromem, iontovou dysbalancí a hypertyreózou, měli by být pacienti s touto diagnózou považováni jako vysoce riziková pro vznik arytmiie a hemodynamické nestability.

Možné komplikace

U pacientů se zvýšenou fragilitou cév na podkladě Cushingova syndromu může být obtížné zajištění žilního přístupu. U pacientů s akromegalií je zásadní příprava k obtížnému zajištění DC. U intubace i extubace musíme myslet na změněné anatomické poměry, nestabilitu krční páteře a fragilní strukturu kostí. Zvažte vypracování plánu pro opětovné zajištění DC v případě neúspěšné extubace.

Zvýšená fragilita kostí znamená pro pacienty s MAS zvýšené riziko vzniku zlomenin dolní čelisti a obličeje během zajišťování DC. Důležité je také velmi pečlivé polohování pacienta, aby se zabránilo zlomeninám skeletu, které mohou vzniknout na podkladě kostní fibrózní dysplazie. U pacientů s MAS je zvýšené riziko vzniku neuropatie z útlaku kostí.

Pacienti s MAS jsou v riziku hemodynamické nestability na podkladě tyreotoxické krize, arytmií, elektrolytové dysbalance nebo steroidní krize. Toto riziko je zvýšené v případě neodkladných výkonů, kdy nejsme schopni vyhodnotit a optimalizovat endokrinopatie a srdeční funkce. Také elektrolytová dysbalance může pacienty predisponovat k arytmiím.

U pacientů s Cushingovým syndromem musíme počítat s neadekvátní adrenální odpovědí na stres. Perioperačně bychom měli podávat kortikosteroidy.

Pooperační péče

Pooperační péče na JIP není u všech pacientů s MAS nutná, ale zvážit bychom ji měli u pacientů se závažnou endokrinní dysfunkcí, elektrolytovou dysbalancí, kardiomyopatií, problémy se zajištěním DC nebo u pacientů, kteří podstupují operační zákrok s nutností důkladného pooperačního monitorování.

Obzvláště znepokojující je tyreotoxická krize, vyskytnout se může 6-18 hodin po výkonu.

V rámci pooperační péče může také dojít k poškození periferních nervů na podkladě nevhodného polohování. Měli bychom zajistit polohování v neutrální poloze, používat bychom měli měkké podložky. Všimát bychom si měli kostních výrůstků v místech, na která je vyvíjený tlak.

Pacienti s MAS, obzvláště ti sedovaní, mají zvýšené riziko obstrukční spánkové apnoe, zvažte pooperační monitoraci s telemetrií a pulzní oxymetrií.

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

Hypertermie asociovaná s intraoperační tyreotoxickou krizí může být mylně interpretována jako maligní hypertermie. Zajímavé je, že dantrolen se navrhuje jako lék, který může také úspěšně léčit hypertermii související s malfunkcí štítné žlázy.

U pacientů s kraniofaciálními abnormalitami musíme počítat s obtížným zajištěním DC. V případech, kdy zajišťujeme dýchací cesty invazivně, je doporučeno mít připravený záložní plán a domluvenu přítomnost chirurgů. Předoperační zhodnocení DC lékařem ORL může ukázat hypertrofii měkkých tkání a zesílení nebo rozšíření laryngu. Extubace pacienta po obtížné intubaci vyžaduje plánování a přípravu na možnou reintubaci.

Ambulantní anestezie

Anestezii v ambulantním režimu bychom měli podávat pouze pacientům s MAS bez významného poškození endokrinního systému, kardiální dysfunkce, elektrolytové dysbalance nebo u pacientů, u kterých nemáme obavy z obtížného zajištění dýchacích cest. Tito pacienti by měli podstoupit pouze operaci s nízkým rizikem. Odložení chirurgického výkonu v ambulantním režimu může ovlivnit i riziko pooperační obstrukční spánkové apnoe.

Porodnická anestezie

Přestože charakteristickým znakem pacientek s MAS je pubertas praecox, mohou ženy s tímto onemocněním otěhotnět. Anatomické změny DC spojené s akromegalií a fibrózní dysplazií mohou být dále ovlivněny fyziologickými změnami v těhotenství. Je nezbytné pečlivé vyhodnocení a naplánování. Morfologické změny způsobené skoliózou, akromegalií a Cushingovým syndromem mohou komplikovat použití neuraxiální regionální anestezie.

Reference:

1. Leet, A, Boyce, A, Ibrahim, K, Wientroub, S, Kushner, H, Collins, M. Bone-Grafting in Polyostotic Fibrous Dysplasia. *Journal of Bone & Joint Surgery* 2016;98(3),211-219
2. Boyce AM, Collins MT. Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK274564/>
3. Moran, K, Agbenyefia, P, Mani, M, Bergese S, Stoicea N. Acromegaly, Endocrine Dysfunction and Polyostotic Fibrous Dysplasia Associated with Mccune-Albright Syndrome: Anesthetic Considerations. *International Journal of Anesthesiology & Research* 2014;2:401
4. Langer, RA, Yook, I, Capan, LM. Anesthetic considerations in McCune-Albright syndrome: case report with literature review. *Anesthesia and Analgesia* 1995;80(6),1236-1239
5. Grunstein RR, Ho KY, Sullivan CE. Sleep Apnea in Acromegaly. *Ann Intern Med* 1991;115:527-532. doi:10.7326/0003-4819-115-7-527
6. McCune-Albright syndrome. Retrieved May 1, 2014 from <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/mccune-albright-syndrome>
7. <http://www.webmd.com/children/mccune-albright-syndrome>

Datum poslední úpravy: březen 2017 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Kenneth Moran, Department of Anesthesiology, The Ohio State University Wexner Medical Center, Columbus, OH, USA
Kenneth.Moran@osumc.edu

Brittany Straka, Department of Anesthesiology, The Ohio State University Wexner Medical Center, Columbus, OH, USA

Demicha Rankin, Department of Anesthesiology, The Ohio State University Wexner Medical Center, Columbus, OH, USA

Recenzenti:

Recenzent 1

Alison Boyce, Section on Skeletal Diseases and Mineral Homeostasis
CSDB, NIDCR, National Institutes of Health, Bethesda, MD, USA
boyceam@mail.nih.gov

Recenzent 2

Philippe Chanson, Service d'Endocrinologie et des Maladies de la Reproduction, Hôpital de Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre, France
philippe.chanson@bct.aphp.fr

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Václav Vafek, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vafek.vaclav@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/>