

Doporučení pro vedení anestezie u Moebiova syndromu

Název nemoci: Moebiův syndrom

ICD 10: Q87.0

Synonyma: Kongenitální faciální diplegie (Kongenitální okulofaciální paralýza), Möbiův syndrom, Möbiova sekvence, MBS

Souhrn o nemoci: Moebiův syndrom je vzácné neprogresivní neurologické onemocnění (prevalence se odhaduje na 0,002 % porodů) charakterizované jednostrannou či oboustrannou paralýzou n. facialis a poruchou pohyblivosti okohybných svalů v důsledku vrozené parézy hlavových nervů n. facialis (VII) a n. abducens (VI). Tyto klasické rysy tohoto syndromu často doprovází také parézy dalších hlavových nervů – n. hypoglossus (XII), n. trigeminus (V), n. glossopharyngeus (IX) a n. vagus (X). Postižení kojenci typicky vykazují kongenitální ezotropii (konvergentní strabismus) a nehybnou tvář bez výrazu. Podle toho, které další hlavové nervy jsou postižené, se může vyskytovat další spektrum klinických příznaků. Při postižení IX. a X. hlavového nervu se mohou vyskytovat obtíže s krmením z důvodu špatné koordinace sání a polykání. To může být spojeno s dysfagií a zadržováním sekretů v ústech, což vede k opakovaným aspiračním pneumoniím. Nedostatečná funkce měkkého patra může vést také k dysartrii. Moebiův syndrom se může pojít také s dalšími malformacemi kraniofaciálními (mandibulární hypoplazie, mikrostomie, dysfunkce temporomandibulárního kloubu, rozštěp patra, deformity vnějšího ucha), končetin (pes equinovarus) či muskuloskeletárními, stejně jako s mnohočetnými očními abnormalitami (neúplné dovírání víček, neschopnost mrkat). Mezi další přidružené manifestace patří záchvatovitá onemocnění, vrozené srdeční vady, hypotonie, hypogonadotropní hypogonadismus, hydrosyringomyelie a určitý stupeň mentální retardace. Syndrom je také asociován s předčasným narozením.

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

Souhrn o nemoci

Příčina Moebiova syndromu není známá, ale u dětí s normálním karyotypem jsou jako dvě možné etiologické hypotézy uváděny poruchy vývoje rhomboencephalické oblasti a ischemie mozkového kmene v průběhu prvního trimestru. Seznam potenciálně souvisejících teratogenních událostí zahrnují hypertermii, trauma, vznik trombu, embolizaci, krvácení a také expozice různým lékům in utero, včetně misoprostolu. Většina případů je sporadických, ale jsou známy i případy familiární. Dědičnost Meobiovy sekvence je různorodá, může být autozomálně recesivní, autozomálně dominantní nebo dokonce X-vázaná. Byly popsány různé kandidátní oblasti a geny (3q21-22 a 13q12.2-q13), ale žádný kauzální gen dosud nebyl potvrzen.

Tento syndrom je nejčastěji zaměňován s hereditární vrozenou parézou n. facialis, která je však omezena na postižení lícního nervu a není spojena s dalšími abnormalitami.

Polandův-Moebiův syndrom je vzácné vrozené onemocnění, které nese kombinaci rysů syndromů Polandova i Moebiova. Polandův syndrom sestává z chybění velkého prsního svalu, syndaktylie, brachydaktylie a hypoplazie rukou.

Typické výkony

Anestézie pro zobrazovací metody (CT a MRI) a chirurgické výkony, které mohou zahrnovat úpravy anomálií očí (např. chirurgie strabismu, úprava ptózy, tarzorafie), ortopedické výkony (korekce abnormalit na končetinách), plastické/rekonstrukční výkony (rozštěp patra, čelistní chirurgie, obnova funkcí obličeje), otorinolaryngologické, zubní (extrakce zubů) nebo obecné chirurgické zákroky.

Typ anestezie

Je třeba pamatovat na potenciální problémy s aspirací ústních sekretů a doporučuje se použít v premedikaci anti-sialogoga.

Celková anestézie je potenciálně vysoce riziková z důvodu obtížného zajištění dýchacích cest.

Regionální anestezie jako taková není kontraindikována, ale obtížné polohování a skolióza mohou negativně ovlivnit její úspěšnost.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Ačkoliv přehled literatury neuvádí spojitost Moebiova syndromu s kardiomyopatií, existují náznaky možného postižení myokardu (defekt septa komor, ductus arteriosus – perzistující Botalova dučej, dextrokardie), proto se zdůrazňuje nutnost zvážit u těchto pacientů provedení předoperačního echokardiografického vyšetření, pokud nebylo provedeno v minulosti.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Kraniofaciální změny, které mohou významně ztížit tracheální intubaci, lze detekovat asi u 90 % těchto pacientů. Projevy, které lze u pacientů pozorovat, jsou například mikrognácie, hypoplazie mandibuly a rozštěp patra.

Anestezie s využitím obličejové masky s nebo bez ústního vzduchovodu (Guedel) se zdá být dobře tolerována a je pravděpodobně metodou volby, kdykoliv ji lze využít. Ventilace obličejovou maskou je obvykle dostatečná.

Kombinace různých opatření, jež lze použít k usnadnění intubace, zahrnují Sellickův manévr, zavaděče, intubační bužii, techniku s využitím dvou osob, změnu laryngoskopické lžice a fibroskopii.

V případě selhání intubace lze dýchací cesty zajistit laryngeální maskou, i když její zavedení může být také obtížné (uvádí se vysoké procento selhání).

Mělo by být k dispozici vybavení pro obtížné zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není známá nebo uváděná.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není známá nebo uváděná.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Je třeba dát pozor na polohování a ochranu všech postižených končetin, tak aby byly v neutrální poloze, a snížilo se tak riziko vzniku dekubitů či neuropraxie.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Ačkoliv záchvatovitá onemocnění nejsou u pacientů s Moebiovým syndromem konstantním nálezem, existují zprávy uvádějící současně se vyskytující epilepsii. Anestetická péče o pacienty se záchvatovitým onemocněním by měla zahrnovat aktuální dokumentaci sérových koncentrací antikonvulziv, aby byla zajištěna jejich terapeutická hladina. Je velmi žádoucí pokračovat v antikonvulzivní medikaci tak, aby byly intraoperačně zajištěny jejich terapeutické hladiny, a stejně tak v pooperačním období zajistit okamžité znovuzahájení chronické antikonvulzivní terapie. Indukce jaterních enzymů určitými druhy antikonvulziv může ovlivnit farmakokinetiku a farmakodynamiku různých léčiv, včetně neuromuskulárních blokátorů. Je-li pacient na antikonvulzivní medikaci, může být při operaci nezbytné použít vyšší dávky neuromuskulárních blokátorů či některých intravenózních indukčních anestetik.

Anesteziologický postup

Vyšetření pacienta a komunikace s ním může být velmi obtížným úkolem u pacientů s přidruženou mentální retardací a postižením zraku a sluchu.

Postižení podjazykového nervu může vést k hypoglosii nebo ankyloglosii, při nichž je koordinace jazyka abnormální. To může dále zvyšovat pravděpodobnost obtíží se sekrety v ústech. Doporučuje se v premedikaci použít anti-sialogoga.

Paralýza lícního nervu může znamenat neúplné dovírání víčka nebo neschopnost mrkat, což pro pacienta znamená riziko expoziční keratopatie a korneálních vředů, dokonce i bez anesteziologické péče. V těchto případech se doporučuje úzkostlivě věnovat pozornost péči o oči.

Indukce anestézie může být intravenózní nebo inhalační.

Je třeba se vyhnout použití sukcinylcholinu z důvodu potenciálního rizika rhabdomyolýzy, hyperkalémie a maligní hypertermie. Absolutní riziko maligní hyperpyrexie není známo. V literatuře dosud existuje jedna kazuistika uvádějící fatální maligní hyperpyrexii u kojence s Moebiovým syndromem.

Vzhledem k současně se vyskytující abnormální kontrole dýchání, je třeba obezřetnosti při použití opioidů. Může být nezbytné monitorovat respirační funkce po delší dobu.

Zvláštní či doplňující monitorace

Monitorování hloubky nervosvalové blokády (Train of Four) z důvodu hypotonie. Elektrody je třeba umístit na stranu, která není ovlivněna základním onemocněním.

Možné komplikace

Abnormality orofaciálních struktur jsou běžné, a mohou tedy vést k obtížím při intubaci.

Potenciálně vyšší riziko regurgitace a aspirace ústních sekretů nebo žaludečního obsahu v perioperačním období.

Sekrety mohou způsobit částečnou obstrukci dýchacích cest a hypoxémii. Respirační selhání způsobené nadměrnou sekrecí v dýchacích cestách může v pooperačním období vyžadovat umělou plicní ventilaci.

Akutní nebo chronické plicní komplikace plynoucí z aspirací.

Abnormality kontroly dýchání (apnoe, hypopnoe) zřejmě z důvodu přidruženého poškození mozkového kmene.

Deformity horních či dolních končetin mohou znamenat obtíže při zajišťování žilního vstupu.

Zvláštní péči je třeba věnovat prevenci rohovkových lézí.

Pooperační péče

Paréza lícního nervu a z ní plynoucí absence výrazu obličeje narušuje schopnost pacienta nonverbálně komunikovat, a proto je obtížné tyto pacienty vyšetřovat a hodnotit jejich bolest. K hodnocení úrovně analgezie je třeba použít pozorované změny fyziologických parametrů (tepové frekvence a krevního tlaku). Užitečné je také využít pomoc matky při hodnocení komfortu daného dítěte.

Hypotonie může také ovlivňovat pooperační respirační funkce, a to jak na úrovni horních dýchacích cest, tak i na úrovni hrudních svalů a bránice. To je zvláště důležité v pooperačním období, kdy mohou reziduální anestetika a neuromuskulární blokátory dále zhoršit již tak špatnou základní funkci, což může vést k respiračnímu selhání.

Doporučuje se tedy kontinuální pooperační monitorace respiračních funkcí.

K pooperační analgézii se mají použít analgetika, která mají minimální vliv na centrální řízení respiračních funkcí. Preferenčně je třeba využít neopioidní analgetika.

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

Nejsou známé nebo uváděné

Ambulantní anestezie

Ambulantní chirurgické zákroky by se měly provádět v terciárních centrech s dostatečnými zdroji a pouze ve vybraných případech.

Porodnická anestezie

Neuvádí se.

Reference:

1. Gondipalli P, Tobias JD. Anesthetic implications of Moebius syndrome. *J Clin Anesth* 2006; 18:55-59
2. Ames W, Shichor T, Speakman M et al. Anesthetic management of children with Moebius sequence. *Can J Anesth* 2005; 52(8): 837–844
3. Arpacı H, Kadioglu MN, Tuzuner-Oncul A. Anesthetic management of a case with Moebius syndrome. *IJEDS* 2012; 1(1):37-39
4. Ferguson S. Moebius syndrome: a review of the anaesthetic implications. *Pediatr Anesth.* 1996; 6(1):51-6
5. Matsui K, Kataoka A, Yamamoto A, Tanoue K, Kurosawa K, Shibasaki J, Ohyama M, Aida N. Clinical Characteristics and Outcomes of Möbius Syndrome in a Children's Hospital. *Pediatr Neurol.* 2014 Aug 27. pii: S0887-8994(14)00517-7. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2014.08.011. [Epub ahead of print]
6. Oliveira RH, Marques M, Amarante JM, Silva A. External mandibular distraction in unusual pediatric syndromes with micrognathia and airway obstruction. *J Maxillofac Oral Surg.* 2013; 12(4):456-60
7. Di Blasio A, Cassi D, Di Blasio C, Gandolfini M. Temporomandibular joint dysfunction in Moebius syndrome. *Eur J Paediatr Dent.* 2013; 14(4):295-8
8. Allen BM, Wert MA, Tatum SA. Congenital unilateral multiple cranial neuropathy: an etiology shared with Mobius syndrome? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2006; 70(5):931-4
9. Vauzelle C, Beghin D, Cournot MP, Elefant E. Birth defects after exposure to misoprostol in the first trimester of pregnancy: prospective follow-up study. *Reprod Toxicol.* 2013; 36:98-103
10. Bos-Thompson MA, Hillaire-Buys D, Roux C, Faillie JL, Amram D. Möbius syndrome in a neonate after mifepristone and misoprostol elective abortion failure. *Ann Pharmacother.* 2008; 42(6):888-92
11. Gaspar H. Etiology and genetic aspects of Möbius sequence. *Ophthalmologie.* 2010; 107(8):704-7
12. MacKinnon S, Oystreck DT, Andrews C, Chan WM, Hunter DG, Engle EC. Diagnostic distinctions and genetic analysis of patients diagnosed with Moebius syndrome. *Ophthalmology.* 2014; 121(7):1461-8
13. López de Lara D, Cruz-Rojo J, Sánchez del Pozo J, Gallego Gómez ME, Lledó Valera G. Moebius-Poland syndrome and hypogonadotropic hypogonadism. *Eur J Pediatr.* 2008; 167(3):353-4
14. Al-Mazrou KA, Al-Ghonaim YA, Al-Fayez AI. Poland-Mobius syndrome in an infant girl. *Ann Saudi Med.* 2009; 29(6):482-4
15. Losito L, Gennaro L, Cacudi M, De Rinaldis M, Trabacca A. Moebius syndrome and hydrosyringomyelia: description of a new association. *J Child Neurol.* 2013; 28(6):801-4
16. Osaka Y, Ando T, Kozono Y, Saito I, Saito R, Shimada M. A case of ilioinguinal hernia with Möbius syndrome. *Masui.* 2013; 62(8):960-1
17. Fernandes CR, Pinto Filho WA, Cezar LC, Alves Gomes JM, Florencio da Cunha GK. Fatal recrudescence of malignant hyperthermia in an infant with Moebius syndrome. *Rev Bras Anesthesiol.* 2013; 63(3):296-300

18. Hobaika AB, Neves BS, Fernandes ML, Guedes VC. Anesthesia in a patient with moebius sequence: case report. Rev Bras Anesthesiol. 2009; 59(3):341-3
19. Teraz JK, Noah EM. Dynamic restoration in Mobius and Mobius-like patients. Plast Reconstr Surg 2003; 111:40 - 55
20. Thapa R, Bhattacharya A. Moebius syndrome with atrial septal defect. Singapore Med J. 2009; 50(10):1030-1
21. Jurko A Jr, Minarik M, Misovicova N, Jurko A. Moebius syndrome associated with hypoplastic left heart syndrome. Bratisl Lek Listy. 2009; 110(6):361-2.

Datum poslední úpravy: květen 2015 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Ivana Budic, Anaesthesiologist, Centre for Anaesthesia and Resuscitation, Clinical Centre Nis, Medical School University of Nis, Serbia
ibudic@open.telekom.rs

Marija Stevic, Anesthesiologist, University Children's Hospital, Belgrade, Serbia
mamarija74@gmail.com

Vesna Marjanovic, Anesthesiologist, Centre for Anesthesia and Resuscitation, Clinical Centre Nis, Serbia
prof.marjanovic@gmail.com

Dusica Simic, Anaesthesiologist, University Children's Hospital, Medical School University of Belgrade, Serbia
dusicasimic2@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Conan McCaul, Anesthesiologist, The Rotunda Hospital Dublin, Ireland
cmccaul@ROTUNDA.ie

Recenzent 2

Richard Redett, Director Pediatric Plastic Surgery, Department of Plastic and Reconstructive Surgery, Johns Hopkins Hospital
rredett@jhmi.edu

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Jana Djakow, Následná intenzivní péče pro děti, Nemocnice Hořovice, Hořovice
jana.djakow@gmail.com

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/>