

Doporučení pro vedení anestezie u Duchennova svalová dystrofie

Název nemoci: Duchennova svalová dystrofie

ICD 10: G71.2

Synonyma: Dystrofinopatie

Souhrn o nemoci: Duchennova svalová dystrofie (DMD) je nejčastější a závažnou svalovou dystrofií s incidencí 1: 3000 novorozenců mužského pohlaví. *Pozn. překladatele (Jedná se o onemocnění s X-vázanou recesivní dědičností).* Je způsobené mutací v genu pro dystrofin, který se nachází na chromozomu Xp21. Protože mutace de novo jsou časté, pozitivní rodinná anamnéza chybí ve 30 % případů: v těchto případech je průměrný věk v době diagnózy mezi 3 a 5 lety. Některé ženy nesoucí mutovaný gen na jednom chromozomu X mohou vykazovat svalovou nebo srdeční patologii. Tato mutace má za následek deficit dystrofinu, důležitého sarkolemálního strukturálního proteinu svalových buněk. Klinický průběh DMD je závažný a aktuálně není k dispozici kauzální terapie. Někteří pacienti jsou na chronické kortikoidní terapii, protože ta může zpomalovat průběh nemoci.

Tato porucha je charakterizována progresivní slabostí kosterních svalů s časným nástupem v dětství. Přestavba svalů pojivovou a tukovou tkání vede ke ztrátě pohyblivosti průměrně kolem 10 let věku. *Pozn. překladatele (Průměrná délka života je 25 let a pacienti umírají nejčastěji na respirační selhání).* Většina z těchto pacientů vyžaduje ke zlepšení kvality života korekční ortopedickou operaci v časném stádiu onemocnění pro deformity nohou a později pro závažnou skoliózu. Hlavní anesteziologickou obavou při péči o pacienty s DMD je použití depolarizujících myorelaxancií a inhalačních (halogenovaných) anestetik, protože hrozí potenciální riziko těžké hyperkalémie a rhabdomyolýzy.

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

Svalová biopsie; ortopedická operativa, uvolnění šlach, přenos šlach, korekce skoliózy.

Typ anestezie

Neexistují žádná definitivní doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii.

Může být poskytnuta regionální nebo lokální anestézie. Existují zprávy o spinální, epidurální a kaudální anestezii bez jakýchkoli komplikací. Doporučuje se ultrazvukové navádění, protože orientační body mohou být kvůli muskuloskeletálním deformitám zakryty nebo nejasné.

Sukcinylcholinu a inhalačním anestetikům je nejlépe se vyhnout, protože existuje riziko těžké hyperkalémie a rbdomyolýzy. Celková anestézie se nejlépe provádí jako totální intravenózní anestézie (TIVA). Někteří autoři však navrhují, že za zvláštních okolností (např. obtížně zajiřitelný žilní přístup) je krátkodobé použití inhalační anestézie přijatelné, pokud je anesteziolog připraven k léčbě akutní rbdomyolýzy. Neexistuje žádné riziko maligní hypertermie.

Oxid dusný lze použít, ale v případě manifestujícího srdečního postižení se doporučuje se mu vyhnout.

U mladých pacientů v časném stádiu nemoci (bez kardiopulmonálního postižení, zachovalou schopností chůze) neexistuje kontraindikace k analgosedaci. U pacientů v pokročilém stádiu nemoci (kardiopulmonální postižení, slabost faryngeálního svalstva, ztráta pohyblivosti) by měla být analgosedace provedena pouze po pečlivém zvážení individuálních rizik, zejména s ohledem na respirační selhání a riziko aspirace.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

DMD je progresivní svalová dystrofie, a proto pacienti s časným stádiem nemoci nemají kromě slabosti kosterního svalstva relevantní poškození jiných orgánových systémů, zatímco pacienti s pokročilým stádiem nemoci vykazují závažné poškození srdečního a plicního systému. Proto je při probíhající onemocnění nutné kardiopulmonální vyšetření.

Pro vyhodnocení přítomnosti kardiomyopatie by měly být provedeny testy srdeční funkce včetně elektrokardiografie a echokardiografie.

Pro vyhodnocení stupně plicního postižení by měly být provedeny testy plicních funkcí včetně spirometrie a analýzy krevních plynů. Uvědomte si ale, že neexistuje žádná jednoznačná korelace mezi plicními funkcemi a pooperačními respiračními komplikacemi.

Hladiny kreatinkinázy (CK) jsou obvykle zvýšené, ale nevykazují žádnou korelaci se závažností onemocnění. Předoperační odběr CK je užitečný, minimálně k získání výchozí hodnoty v případě perioperačních komplikací, jako je rbdomyolýza. V pozdějším stádiu onemocnění (např. u pacientů na invalidním vozíku) se hladiny CK mohou vrátit k normálním hodnotám.

Pokud je přítomna svalová slabost a je plánována regionální anestézie, je z právnických důvodů užitečná neurologická konzultace.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Vlastní retrospektivní data ukázala obtížnou intubaci u 8 z 219 pacientů (ventilace na masku bez potíží). Ačkoli je to jen slabý důkaz, je třeba zvážit možnost obtížného zajištění dýchacích cest. Makroglosie je častá.

Pacienti s pokročilým stádiem onemocnění mají slabost orofaryngeálních svalů včetně obtíží s polykáním a možného zvýšeného rizika aspirace. *Pozn. překladatele (Většina pacientů má proto v pokročilém stadiu nemoci zajištěnou tracheostomii a často i PEG. Někteří pacienti mohou být závislí na domácí umělé plicní ventilaci).*

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

U pacientů s DMD během vysoce invazivního chirurgického zákroku může být vyšší požadavek na krevní deriváty. Existují nečetné důkazy o zhoršené funkci krevních destiček, alterované koagulaci, fibrinolýze a snížené reaktivitě cév, což může mít klinické důsledky. Jedna malá studie ukázala vyšší perioperační krevní ztrátu během operace skoliózy u pacientů s neuromuskulárními chorobami (role osteoporózy?), zejména u pacientů s DMD ve srovnání s pacienty s idiopatickou skoliózou.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neexistují důkazy, které by podporovaly potřebu nasazení konkrétní antikoagulace. Zhoršená pohyblivost pacientů v pokročilém stádiu však může naznačovat vyšší riziko pooperační trombózy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno. *Pozn. překladatele (Pacienti v pokročilém stádiu onemocnění jsou často omezeně mobilní, závislí na invalidním vozíku, mohou mít četné kontraktury a sklony k tvorbě dekubitů. Proto je na místě větší opatrnost při polohování, transportu i mobilizaci pacienta.)*

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno. V případě terapie kortikoidy zajistěte substituci steroidů.

Pozn. překladatele (Pacienti s pokročilou fází nemoci má různě závažné projevy kardiomyopatie, není výjimkou užívání ACE inhibitorů, betablokátorů nebo jiných léků v terapii srdečního selhání, které mohou zhoršovat kardiodepresivní působení anestetik.)

Anesteziologický postup

Vyvarujte se sukcinylcholinu a jakémukoli inhalačnímu anestetiku (včetně potřebné přípravy anesteziologického přístroje vymytím rezidua plynů před indukcí) z důvodu rizika hyperkalemické srdeční zástavy a rbdomyolýzy.

V případě současné kardiomyopatie se vyhněte oxidu dusnému kvůli jeho kardiodepresivním účinkům.

Opioidy, propofol, dexmedetomidin, ketamin a lokální anestetika se používají bez jakýchkoli komplikací. Pacienti mohou vyžadovat vyšší dávku propofolu nebo opioidů.

Nedepolarizující myorelaxancia mohou být u těchto pacientů použita bezpečně, ale vykazují výrazně rozdíly v nástupu a trvání účinku. Obecně je nástup neuromuskulárního bloku zpožděn a doba trvání je výrazně prodloužena. Tyto účinky jsou zvýrazněny při pokročilém stadiu onemocnění, a více při použití rocuronia ve srovnání s mivacuriem.

Antagonizace neuromuskulární blokády pyridostigminem nebo neostigminem se zdá být možná. V případě pochybností, upřednostňujeme umělou plicní ventilaci do spontánního zotavení. Existují zprávy o úspěšném podání sugammadexu.

Existuje jedna zpráva o vyšší toxicitě paracetamolu u pacientů s DMD.

Zvláštní či doplňující monitorace

Monitorování nervosvalové blokády se při použití jakýchkoli nedepolarizujících myorelaxancií důrazně doporučuje: je užitečné získat výchozí údaje o svalové síle ještě před podáním samotných svalových relaxans.

Sledujte tělesnou teplotu, abyste se vyhnuli třesavce, která zvyšuje spotřebu kyslíku.

V případě vysoce rizikového chirurgického zákroku, velkých krevních ztrát nebo pokročilého onemocnění, se doporučuje arteriální kanylace, pro invazivní měření krevního tlaku, a zajištění centrálního žilního katetru. V případě kardiomyopatie, je velmi užitečná transoesofageální echokardiografie.

Možné komplikace

Pacienti s DMD jsou ohroženi hyperkalemickou srdeční zástavou (sukcinylcholin) a rbdomyolýzou (inhalační anestetika).

Sedativa (benzodiazepiny) mohou způsobit respirační nedostatečnost.

Svalová relaxancia vykazují až čtyřnásobné prodloužení délky nervosvalové blokády. Tento účinek závisí na stadiu onemocnění.

Pacienti s DMD jsou ohroženi respirační a srdeční nedostatečností.

Pooperační péče

Stupeň pooperačního sledování a možné přijetí pacienta k intenzivní péči závisí na povaze chirurgického zákroku a perioperačním stavu pacienta.

Vyhněte se dlouhodobé imobilizaci. Doprovodná svalová atrofie může zhoršit základní onemocnění.

V případě potřeby pooperační umělé ventilace usilujte o časný weaning (např. cestou neinvazivní ventilace), vyhněte se dlouhodobé umělé plicní ventilaci.

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

Jak je zmíněno výše.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie (podle aktuálních doporučení), pokud vůbec, by měla být prováděna pouze u pacientů s DMD s časným onemocněním (bez kardiopulmonálních příznaků) a chirurgickým zákrokem s nízkým rizikem.

Porodnická anestezie

Ženy trpící DMD (spontánní mutace navíc u přenašeček DMD) jsou skutečnou vzácností. Nejsou k dispozici žádné spolehlivé údaje.

Reference:

1. Almenrader N, Patel D. Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth* 2006;97(6):851–857
2. Barohn RJ, Levine EJ, Olson JO, Mendell JR. Gastric hypomotility in Duchenne's muscular dystrophy. *N Engl J Med* 1988;319(1):15–18
3. Birnkrant DJ, Panitch HB, Benditt JO, Boitano LJ, Carter ER, Cwik VA et al. American College of Chest Physicians consensus statement on the respiratory and related management of patients with Duchenne muscular dystrophy undergoing anesthesia or sedation. *Chest* 2007;132(6):1977–1986
4. Breucking E, Reimnitz P, Schara U, Mortier W. [Anesthetic complications. The incidence of severe anesthetic complications in patients and families with progressive muscular dystrophy of the Duchenne and Becker types]. *Anaesthesist* 2000;49(3):187–195
5. Bushby KM, Goodship JA, Nicholson LV, Johnson MA, Haggerty ID, Gardner-Medwin D. Variability in clinical, genetic and protein abnormalities in manifesting carriers of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1993;3(1):57–64
6. Bushby KM, Hill A, Steele JG. Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. *Lancet* 1999;353(9152):557–558
7. Caliskan E, Sener M, Kocum A, Aribogan A. Duchenne muscular dystrophy: how I do it? Regional or general anesthesia? *Paediatr Anaesth* 2009;19(6):624–625
8. Ciafaloni E, Fox DJ, Pandya S et al. Delayed diagnosis in Duchenne muscular dystrophy: data from the Muscular Dystrophy surveillance, tracking and research network. *J Pediatr* 2009; 155: 380–385
9. Coral-Vazquez R, Cohn RD, Moore SA, Hill JA, Weiss RM, Davisson RL et al. Disruption of the sarcoglycan-sarcospan complex in vascular smooth muscle: a novel mechanism for cardiomyopathy and muscular dystrophy. *Cell* 1999;98(4):465–474
10. De Boer H, Van Esmond J, Booij LHJD, Driessen JJ. Reversal of rocuronium-induced profound neuromuscular block by sugammadex in Duchenne muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth* 2009; 19(12):1226–1228
11. English KM, Gibbs JL. Cardiac monitoring and treatment for children and adolescents with neuromuscular disorders. *Dev Med Child Neurol* 2006;48(3):231–235
12. Fairfield MC. Increased propofol requirements in a child with Duchenne muscular dystrophy. *Anaesthesia* 1993;48(11):1013
13. Farah MG, Evans EB, Vignos PJ, Jr. Echocardiographic evaluation of left ventricular function in Duchenne's muscular dystrophy. *Am J Med* 1980;69(2):248–254
14. Feldman S, Karalliedde L. Drug interactions with neuromuscular blockers. *Drug Saf* 1996;15(4):261–273
15. Finsterer J, Stollberger C. Cardiac involvement in primary myopathies. *Cardiology* 2000; 94(1):1–11
16. Forst J, Forst R, Leithe H, Maurin N. Platelet function deficiency in Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 1998;8(1):46–49
17. Girshin M, Mukherjee J, Clowney R, Singer LP, Wasnick J. The postoperative cardiovascular arrest of a 5-year-old male: an initial presentation of Duchenne's muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth* 2006;16(2):170–173
18. Harper CM, Ambler G, Edge G. The prognostic value of pre-operative predicted forced vital capacity in corrective spinal surgery for Duchenne's muscular dystrophy. *Anaesthesia* 2004;59(12):1160–1162
19. Hayes J, Veyckemans F, Bissonnette B. Duchenne muscular dystrophy: an old anesthesia problem revisited. *Paediatr Anaesth* 2008;18(2):100–106
20. Hayes J, Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Malignant hyperthermia and muscular dystrophies. *Anesth Analg* 2009;109:1043–1048
21. Gurnaney H, Brown A, Litman RS. Malignant hyperthermia and muscular dystrophies. *Anesth Analg* 2009;109:1043–1048
22. Milne B, Rosales JK. Anesthetic considerations in patients with muscular dystrophy undergoing spinal fusion and Harrington rod insertion. *Can Anaesth Soc J* 1982;29(3):250–254
23. Muenster T, Schmidt J, Wick S, Forst J, Schmitt HJ. Rocuronium 0.3 mg x kg⁻¹ (ED95) induces a normal peak effect but an altered time course of neuromuscular block in patients with Duchenne's muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth* 2006;16(8):840–845

24. O'Higashi T, Shirakami G, Sasai S, Shinomura T, Kato S, Tomoda K. [Spinal anesthesia for patients with progressive muscular dystrophy]. *Masui* 1995;44(5):723–728
25. Ross AK. Muscular dystrophy versus mitochondrial myopathy: the dilemma of the undiagnosed hypotonic child.(editorial). *Pediatr Anesth* 2007;17:1–6
26. Saito T, Takenaka M, Miyai I, Yamamoto Y, Matsumura T, Nozaki S et al. Coagulation and fibrinolysis disorder in muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 2001;24(3):399–402
27. Sax TW, Rosenbaum RB. Neuromuscular disorders in pregnancy. *Muscle Nerve* 2006;12:12
28. Schmidt J, Muenster T, Wick S, Forst J, Schmitt HJ. Onset and duration of mivacurium induced neuromuscular block in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Br J Anaesth* 2005;95(6):769–772
29. Shapiro F, Sethna N. Blood loss in pediatric spine surgery. *Eur Spine J* 2004;13 Suppl 1:S6–17
30. Smith PE, Edwards RH, Calverley PM. Oxygen treatment of sleep hypoxaemia in Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1989;44(12):997–1001
31. Turturro F, Rocca B, Gumina S, De Cristofaro R, Mangiola F, Maggiano N et al. Impaired primary hemostasis with normal platelet function in Duchenne muscular dystrophy during highly-invasive spinal surgery. *Neuromuscul Disord* 2005;15(8):532–540
32. Wick S, Muenster T, Schmidt J, Forst J, Schmitt HJ. Onset and duration of rocuroniuminduced neuromuscular blockade in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Anesthesiology* 2005;102(5):915–919
33. Wollinsky KH, Weiss C, Gelowicz-Maurer M, Geiger P, Mehrkens HH, Naumann T. [Preoperative risk assessment of children with Duchenne muscular dystrophy and relevance for anesthesia and intra- and postoperative course]. *Med Klin (Munich)* 1996;91 Suppl 2:34–37.

Datum poslední úpravy: říjen 2019 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Tino Münster, anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany

Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Francis Veyckemans, anaesthesiologist, University-hospital St. Luc, Brussels, Belgium

francis.veyckemans@uclouvain.be

Recenzent 2

Maggie Walter, neurologist, Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University of Munich, Germany

maggie.walter@lrz.uni-muenchen.de

Benedikt Schosser, neurologist, Friedrich-Baur-Institute, Ludwig-Maximilians-University of Munich, Germany

benedikt.schosser@med.uni-muenchen.de

Editorial review 2019

Johannes Prottengeier, anaesthesiologist, University-Clinic Erlangen-Nuernberg, Germany

Johannes.Prottengeier@googlemail.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/>