

Doporučení pro vedení anestezie u Pfeifferova syndromu

Název nemoci: Pfeifferův syndrom

ICD 10: Q87.0

Synonyma: ACS5, akrocefalosyndaktylie typu V, noack syndrom, kranio-facilo-dermatologická dysplazie

Souhrn o nemoci:

Pfeifferův syndrom je vzácná autozomálně dominantně dědičná choroba charakterizovaná malformacemi lebky, obličeje, rukou a nohou. Crouzounův, Apertův a Pfeifferův syndrom jsou nejvíce rozpoznatelné syndromické kraniosynostózy. Diagnózu lze stanovit z typického fenotypu doplněného molekulárně genetickým vyšetřením.

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

Většinu případů lze připsat mutacím v genech receptoru fibroblastového růstového faktoru FGFR-1 nebo FGFR-2. Existují však fenotypy, které nemusí souviset s abnormalitami FGFR. Na základě závažnosti malformací se dělí na tři klinické podtypy. Typ 1 „klasický“ Pfeifferův syndrom je nejběžnějším podtypem a projevuje se mírnou brachycefalií, hypoplázií střední části obličeje a širokými prsty na rukou a nohou; je spojen s normální inteligencí a obecně dobrým výsledkem. Typ 2 mívá lebku tvaru jetele, extrémní proptózu, abnormality prstů rukou a nohou, ankylózy nebo synostózy loktů, malformace dýchacích cest, opoždění vývoje, neurologické komplikace a sníženou délku života. Typ 3 je podobný typu 2, ale bez lebky tvaru jetele. Může nastat klinické překrytí mezi těmito třemi typy.

Kraniosynostóza (předčasné uzavření jednoho nebo více lebečních švů) nejčastěji postihuje koronální a lambdové švy. To zabraňuje dalšímu růstu lebky, ovlivňuje tvar hlavy a obličeje, a může vést ke zvýšení intrakraniálního tlaku. Možná atrézie zevního zvukovodu povede k převodní ztrátě sluchu. Mohou se vyskytovat fúze obratlů, Arnold-Chiariho malformace a záchvaty. Málo vyvinutá maxila vede k velmi mělkým orbitám a proptóze, což může vést k poškození xeroftalmií.

Maxilární hypoplázie také vede k malému nasofaryngu a hypofaryngu, což může omezit průchod vzduchu, způsobit obstrukční spánkovou apnoei, omezit pasáž potravy jícnem a vést k žaludečnímu refluxu a možným opakujícím se aspiracím. Běžný je rozštěp patra a atrézie choan. Ve vzácných případech ACS5 typu 2 a 3 dochází k rozsáhlému postižení dýchacích cest jako je stenóza trachey, anomálie tracheálních chrupavek a tracheobronchiální malacie.

Postižení rukou a nohou se může pohybovat od širokých a radiálně deviovaných palců a velkých prstů na nohách až po syndaktylii a brachydaktylii.

Spektrum anomálií vnitřních orgánů je široké a může zahrnovat vrozené srdeční vady, ačkoli je to vzácné.

Prognóza závisí hlavně na závažnosti přidružených vad centrálního nervového a dýchacího systému. Pacienti s PS typu 1 mají obvykle dobrou prognózu, zatímco PS typu 2 a 3 je obvykle spojen s brzkým úmrtím během kojeneckého věku nebo v dětství. Je potřeba včasná a koordinovaná multidisciplinární lékařská péče a chirurgický přístup.

Typické výkony

- Dekompresní kraniektomie
- Dekompresní remodelace lebky
- Operace lebečních expanzí
- Korekce střední části obličeje
- Korekce naso-maxillo-zygomatického komplexu
- POZOR: rozsáhlé chirurgické trauma, vyžadována terciální úroveň zdravotní péče!
- Uvolnění syndaktylie prstů

- Ortodontická chirurgie
- Oční chirurgie, např. strabismus a chirurgie sítnice

Typ anestezie

Anestezie může být jak celková, tak může zahrnovat regionální techniky. Nejsou známy kontraindikace konkrétních anestetik nebo postupů. Pacienti mohou mít zvýšené riziko regurgitace, proto by měla být přijata příslušná opatření. Jelikož mají pacienti zvýšené riziko OSA (obstrukční spánková apnoe), jsou techniky regionální anestezie výhodnější, aby se zabránilo opiáty indukované pooperační obstrukci a apnoi. Vzhledem k tomu, že většina velkých operací bude vyžadovat opiáty, měli by být pacienti po operaci umístěni na jednotku intenzivní péče.

Nicméně regionální anestezie může být obtížně proveditelná kvůli mnohočetným abnormitám končetin.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Je třeba zhodnotit již existující ztrátu zraku/sluchu.

U pacientů s příznaky zvýšeného ICP (intrakraniální tlak) může být vyžadováno neurochirurgické vyšetření, aby nedošlo k poškození mozku a očí.

Měla by být odebrána důkladná anamnéza a vyšetření k vyloučení specifických orgánových dysfunkcí (zejména vrozené srdeční vady). Pokud mají pacienti klinické projevy, měla by být provedena vhodná vyšetření jako je spánková studie, EKG a/nebo echokardiografie.

Není žádné doporučení pro nebo proti rutinnímu vyšetřování všech pacientů s Pfeifferovým syndromem. Mělo by být provedené předoperační vyšetření hematokritu, krevní skupiny a křížová zkouška v případě očekávané významné ztráty krve během rekonstrukčních výkonů.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pacienti mohou být obtížně ventilovatelní obličejovou maskou díky hypoplázii střední části obličeje nebo z důvodu sekundární nosní obstrukce způsobené deviací nosní přepážky nebo atrézií choan. Chrápání a přítomnost obstrukční spánkové apnoe může značit obstrukci dýchacích cest. Obstrukce může být odstraněna pomocí ústního vzduchovodu.

Také byly popisovány tracheální anomálie jako jsou anomálie tracheálních chrupavek a tkání laryngu, které mohou vést k respiračním potížím. Navíc tyto pacienti mohou mít sníženou pohyblivost krku z důvodu fúze krčních obratlů.

Děti s Pfeifferovým syndromem mohou mít zvýšené riziko obtížné laryngoskopie a intubace. Je vhodná příprava na obtížné zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nejsou k dispozici žádná data.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou k dispozici žádná data.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacienti s Pfeifferovým syndromem mohou mít mnohočetné anomálie končetin a je třeba se vyvarovat tlakovému poškození během transportu a při polohování během výkonu. Oči jsou citlivé k poškození v důsledku nedostatečného uzavření víček, a proto by měly být mazány, přelepeny a zakryty.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Zavedení periferního žilního vstupu může být obtížné kvůli abnormalitám končetin.

Vyhnete se benzodiazepinům a dlouhodobě působícím opioidům kvůli zvýšenému riziku OSA. Zvažte použití léčiv s kratší dobou účinku jako je desfluran, propofol a remifentanil, usnadní to návrat reflexů dýchacích cest a spontánní ventilaci na konci výkonu. Látky se sedativními účinky mohou zhoršovat pooperační obstrukci horních dýchacích cest. Kdykoliv je to možné, doplňte celkovou anestezii lokální anestezíí pro snížení spotřeby opiátů.

V případě zvýšeného intrakraniálního tlaku se nedoporučuje použití oxidu dusného. Mělo by se zabránit dalšímu zvyšování ICP.

Zvláštní či doplňující monitorace

Stupeň monitorace bude záviset na povaze chirurgického zákroku a možných srdečních a respiračních malformacích. Je vhodné být ostražitý při jakýchkoli známkách obstrukce dýchacích cest.

Možné komplikace

- Potenciálně obtížná ventilace a intubace. Intubace je většinou obtížnější po zákrocích na střední části obličeje. Urgentní tracheostomie při obstrukci dýchacích cest.
- Zvýšené riziko regurgitace a následné aspirace.
- Pacienti mohou mít převodní ztrátu sluchu; komunikace může být obtížná.
- Připravit se na záchvaty.

Pooperační péče

- K uvolnění dýchacích cest mohou být potřeba ústní nebo nosní vzduchovody. Zvýšené riziko potřeby CPAP/BiPAP v bezprostředním pooperačním období.
- Je třeba brát zřetel na následnou péči v prostředí jednotky intenzivní péče.

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

Způsobené nemocí poskytující nástroj k rozlišení mezi vedlejším účinkem anestetika a projevem nemoci, např.:

Pacienti mohou vyžadovat urgentní chirurgický zákrok kvůli zvýšenému ICP.

Ambulantní anestezie

Tito pacienti mají zvýšené riziko obtížné ventilace a intubace a také zvýšené riziko obstrukční spánkové apnoe. Tudíž ambulantní anestezii nelze doporučit. V rámci jednodenní péče mohou být zváženy pouze malé výkony.

Porodnická anestezie

Nejsou k dispozici žádná data.

Reference:

1. Thomas K, Hughes C, Johnson D, Das S. Anesthesia for surgery related to craniosynostosis: A review part 1. *Pediatric Anesthesia* 2013 Jan;23(1):22-7
2. Caruselli M, Giretti R, Pallotto R, Rocchi G, Carboni L. Intubation using a "bonfils fiberscope" in a patient with pfeiffer syndrome. *J Bronchology Interv Pulmonol.* 2011 Oct;18(4):374-5
3. Vogels A and Fryns J P. Pfeiffer Syndrome. *Orphanet Journal of rare diseases* 2006,1: 99
4. Park M S, Yoo J E, Chung J and Yoon S H. A case of Pfeiffer Syndrome. *J Korean Med Sci* 2006; 21:374-8
5. Soliman D, Cladis F, Davis P (2006). The Paediatric patient. In: Fleisher L A (ed.) *Anaesthesia and uncommon diseases*. 5th ed. Elsevier: 601-40
6. Hockstein N G, Mc Ginn D M, Zackai E, Bartlett S, Huff D S and Jacobs I N. Tracheal anomalies in Pfeiffer syndrome. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2004;130:1298-1302
7. Boston Mand, Rutter MJ. Current airway management in craniofacial anomalies. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2003;11: 428-32
8. Faberowski LW, Black S, Mickle JP. Blood loss and transfusion practise in the perioperative management of craniosynostosis repair. *J Neurosurg Anesthesiol* 1999 ; 11 :167
9. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimbler MS : Airway management in children with major cranio facial abnormalities. *Laryngoscope* 1998 ; 108 :1806-12.

Datum poslední úpravy: duben 2015 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Anja Gupta, Anaesthesiologist, Lok Nayak Hospital, New Delhi, India
dranjugupta2009@rediffmail.com

Nishkarsh Gupta, Anaesthesiologist, ALL INDIA Institute of Medical Sciences, New Delhi, India

Spoluautoři

Johannes Prottengeier, Anaesthesiologist, University Hospital Erlangen, Germany
johannes.prottengeier@googlemail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Sumit Das, Paediatric Anaesthesiologist, Oxford Radcliffe NHS Trust, Oxford, UK
sumit.das@ouh.nhs.uk

Recenzent 2

Annick Vogels, Center for Human Genetics, University Hospital Leuven, Belgium
annick.vogels@uzleuven.be

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Tereza Musilová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
musilova.tereza@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/>