

Doporučení pro vedení anestezie u **Prader-Williho syndromu**

Název nemoci: Prader-Williho syndrom

ICD 10: Q87.1

Synonyma: Prader-Labhardt-Williho syndrom

Souhrn o nemoci:

Prader-Williho syndrom je vzácná genetická choroba charakterizována hypotalamicko-hypofyzárními abnormitami s těžkou hypotonií během novorozeneckého období a prvních dvou let života, hyperfágií s rizikem vzniku morbidní obezity v dětství i v dospělosti, poruchami učení, problémy s chováním nebo závažnými psychiatrickými problémy. Choroba postihuje 1/25000 narozených. Těžká hypotonie při narození, která vede k potížím se sáním a polykáním a opožděnému psychomotorickému vývoji se částečně zlepšuje s věkem. Často jsou pozorovány charakteristické rysy obličeje (úzké čelo, mandlovité oči, tenký horní ret, dolů otočená ústa), stejně tak malé ruce a nohy. Po této počáteční fázi se objevují nejvýraznější známky včetně hyperfagie a absence sytosti, které často vedou k těžké obezitě již ve věku dvou let. Bez dostatečné vnější kontroly se situace může rychle zhoršit. Obezita je hlavním faktorem ovlivňujícím morbiditu a mortalitu těchto pacientů. Další přidružené endokrinní abnormality, jako nedostatek růstového hormonu, přispívají ke klinickému obrazu malého vzrůstu a neúplného pubertálního vývoje. Pravidelně lze najít sníženou hustotu kostí beze změn metabolismu vápníku, fosfátů, vitamínu D nebo parathormonu. Stupeň kognitivní dysfunkce se u jednotlivých dětí velice liší. Pojí se s poruchami učení a narušeným vývojem řeči, které dále zhoršují psychické potíže a problémy s chováním.

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

Onemocnění je klinicky a geneticky heterogenní. Je to způsobeno abnormitami v kritické oblasti chromozomu 15 (15q11-q13). Experti se shodují, že diagnóza by měla být založena na klinických kritériích (Holmova kritéria z roku 1993, revidovaná v roce 2001) společně s potvrzením genetickou analýzou. Většina případů je sporadická, opakovaný rodinný výskyt je vzácný, rodinám by mělo být poskytnuto genetické poradenství.

Management by měl být komplexní a multidisciplinární. Časná diagnóza, časná multidisciplinární péče a léčba růstovým hormonem výrazně zlepšují kvalitu života postižených dětí. V současné době neexistují žádná data o účinku léčby růstovým hormonem v dospělosti, zejména co se týká jeho vlivu na problémy s chováním a schopnost osamostatnit se.

Komplikace spojené s obezitou a schopností osamostatnit se představují u dospělých i nadále závažný problém.

Typické výkony

Ortopedické výkony (např. operace páteře pro skoliózu); korekce strabismu; korekce rozštěpu rtu a patra; zubní ošetření kvůli zubnímu kazu; orchidopexie (kryptorchismus)

Typ anestezie

Celková i regionální anestezie jsou náročné: v rámci celkové anestezie může dojít k obtížnému zajištění dýchacích cest, orientační body pro regionální anestezii mohou být skryty kvůli morbidní obezitě.

V rámci anestezie je třeba vzít v úvahu morbidní obezitu, spánkovou apnoei, obtížné zajištění intravenózního vstupu, možné obtížné zajištění dýchacích cest, riziko perioperačního respiračního selhání, primární postižení myokardu, agresivní a násilné chování, křeče, poruchy termoregulace a glukózové tolerance.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperační vyšetření závisí na přítomnosti komorbidit souvisejících s obezitou – kardiovaskulární problémy, diabetes mellitus, hypertenze, spánková apnoe. (pozn. pacienti mají také predispozice ke kardiovaskulárním komplikacím, které nejsou závislé na obezitě)

- Stav výživy a hydratace
- Body mass index, obvod krku
- Stav chrupu

Důležité je důkladně zhodnotit dechové funkce pacienta, včetně polysomnografie, za účelem identifikace pacientů s těžkou obstrukční spánkovou apnoí, stejně tak pro pooperační přijetí na jednotku intenzivní péče k monitorování dechových funkcí. Záznam zahrnuje detekci dýchacích pohybů hrudníku a břicha, měření nosních průtoků vzduchu, TC-PO₂, TC-PCO₂, SpO₂, EEG, elektrookulografii a EKG.

Děti s tímto syndromem často trpí restriktivními ventilačními poruchami díky hypotonii, obezitě a kyfoskolióze.

U vybraných pacientů je indikováno 12ti-svodové EKG a echokardiografické vyšetření.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

V perioperačním období musí být brán zřetel na abnormality horních i dolních dýchacích cest. Zajištění dýchacích cest může být komplikováno častým výskytem špatného stavu chrupu, mikrognatie, abnormitami patra a omezenou hybností krku. Měly by být nachystány pomůcky k situaci „cannot intubate/cannot ventilate“. Tyto pomůcky by měly být nachystány i v případě, že pacient podstupuje regionální anestezii.

Častým problémem během operace a v pooperačním období je výskyt respiračních obtíží jako je stridor, desaturace, hyperkapnie a bronchospasmus s nutností použití vyšších vrcholových inspiračních tlaků.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Mentální retardace a sklon k agresivnímu chování může mít vliv na perioperační péči.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou známy žádné konkrétní interakce, protože neexistuje žádná specifická léčba. Interakce závisí na farmakoterapii přidružených komorbidit.

Anesteziologický postup

Z důvodu svalové hypotonie mají pacienti s PW syndromem zvýšené riziko aspirace žaludečního obsahu. Snížená motilita gastrointestinálního traktu zvyšuje riziko perioperační aspirace, jejíž následky mohou být vážnější díky omezeným plicním rezervám. Fyziologický práh pro zvracení je u pacientů s PW syndromem abnormální a tito pacienti mají sníženou tendenci ke zvracení. Obezita se pojí s vyšším výskytem hiátové hernie a zvýšeným nitrobřišním tlakem. Riziko perioperační aspirace je dále zvyšováno vysokým výskytem ruminace a sníženým tonem jícnového svěrače. Ruminace může přispívat ke vzniku zubního kazu. Snahou by mělo být snížení sekrece žaludeční kyseliny, zvýšení motility střev, neutralizace žaludečního obsahu, snížení tendence k pasivní regurgitaci polohování pacienta, rychlé zajištění dýchacích cest, snížení tlaku v žaludku a šetrná extubace. Těmito způsoby může být morbidita a mortalita spojená s aspirací žaludečního obsahu snížena.

- Žádný perorální příjem po dobu 6 hodin před operací
- Periferní žilní vstup, použití lokálního anestetického přípravku před zajištěním žilního vstupu

- Intravenózní podání ranitidinu a metoklopramidu hodinu před úvodem do anestezie
- Důkladná premedikace s užitím sedativa
- Rutinní monitorování
- Bleskový úvod do anestezie

Techniky regionální anestezie hrají významnou roli, jelikož eliminují rizika spojená s celkovou anestezí. Regionální anestezie může být nápomocná k zajištění perioperační anestezie a pooperační analgezie s cílem snížení spotřeby opioidů a anestetik. Vhodné jsou jak neuroaxiální blokády (epidurální a spinální anestezie), tak periferní nervové blokády. Nicméně orientační body pro regionální anestezii mohou být z důvodu obezity skryté. Pro snazší provedení blokády a snížení výskytu komplikací je doporučeno použití ultrazvuku.

Z regionální anestezie v kombinaci se sedací mohou profitovat pediatričtí pacienti s PW syndromem, jelikož jsou náchylnější k aspiraci než běžná dětská populace. Sedace bude vyžadována nejen k provedení bloku, ale také pro zajištění spolupráce pacienta během chirurgického výkonu.

PW syndrom může vést k prodloužené a přehnané reakci na sedativní látky a analgetika. Kombinace technik regionální anestezie s NSAID je vhodná s cílem snížit potřebu opioidů v bezprostředním pooperačním období.

Použití nedepolarizujících myorelaxancií by mělo být omezeno kvůli možnému déletrvajícímú nervosvalovému bloku. Někteří autoři vyzívají k opatrnosti při použití myorelaxancií u pacientů s hypotonií. Nicméně v několika případech bylo prokázáno bezpečné použití různých nedepolarizujících myorelaxancií včetně pankuronia, atrakuria, vekuronia a rokuronia bez známek prodlouženého účinku. Je nezbytné používat nervosvalový monitoring, reziduální nervosvalová blokáda by měla být okamžitě antagonistována neostigminem s atropinem.

Při používání sukcylnylcholinu u pacientů s hypotonií je doporučena opatrnost, jelikož existuje riziko vzniku hyperkalemie, v několika případech se však ukázalo použití sukcylnylcholinu jako bezpečné.

Někteří autoři doporučují používat ketamin pro jeho omezené účinky na dechové funkce, stejně tak pro jeho sedativní a analgetické účinky. Zejména u starších dětí by měl být podáván současně s propofolem nebo benzodiazepiny, aby se omezil vznik psychických fenoménů. Efekt ketaminu na křečový práh je kontroverzní, měl by být užíván s opatrností.

Propofol, izofluran, sevofluran a N₂O mohou být použity pro vedení anestezie.

Mezi další problémy patří obtížné zajištění žilního vstupu, poruchy termoregulace, diabetes mellitus, arytmie a cor pulmonale.

Zvláštní či doplňující monitorace

Doporučeno je monitorování nervosvalové blokády.

Měla by být pečlivě kontrolována hladina glukózy v krvi a tělesná teplota.

Další monitorování je vhodné v případě identifikace zvýšeného rizika komplikací z důvodu přidružených komorbidit.

Možné komplikace

Jelikož hypotonie způsobuje zhoršenou koordinaci hltanu, chronickou aspiraci a nedostatečný kašel, mají pacienti s PW syndromem v důsledku aspirace sklony k těžkým respiračním infekcím.

Prevence perioperačních komplikací:

- Elektivní výkony by měly být prováděny až po úplném zotavení z infekcí dýchacích cest.
- Zvýšenou pozornost věnovat pacientům s těžkou OSA.
- Brát v úvahu zvýšené riziko aspirace a pooperační apnoe.

Pooperační péče

I když nejsou během operace použity preparáty s déletrvajícím účinkem, je doporučena observace na jednotce intenzivní péče jako prevence respiračních komplikací souvisejících s OSA.

Vznik komplikací je často pomalý, provázený obstrukcí horních cest dýchacích a chrápáním. Komplikace mohou zahrnovat zvýšený počet apnoických pauz, zvýšený práh pro hyperkapnii, epizody obstrukcí, bronchospasmy a potřebu podání kyslíku.

Hojení ran a mobilizace pacienta mohou být pomalejší.

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

Morbidní obezita, OSA, porušené centrální řízení dýchání a nadměrná ospalost během dne se zdá být charakteristická pro pacienty s PW syndromem a může souviset s poruchami cyklu spánek-bdění a hypotalamickou dysfunkcí.

Pacienti s PW syndromem trpí mentální retardací se sklonem k agresivnímu chování, psychickým poruchám a obsedantnímu chování.

Ve starším školním věku a v dospívání se mohou objevit neurologické a endokrinní problémy a metabolický syndrom.

Byly zaznamenány poruchy převodního systému srdečního a primární postižení myokardu. Výskyt křečí je častý.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie se nedoporučuje.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

1. Dearlove OR, Dobson A, Super M. Anaesthesia and Prader-Willi syndrome. *Paediatr Anaesth.* 1998;8(3):267-71
2. Burman P, Ritzén EM, Lindgren AC. Endocrine dysfunction in Prader-Willi syndrome: a review with special reference to GH. *Endocr Rev.* 2001 Dec;22(6):787-99
3. Warwick JP, Mason DG. Obstructive sleep apnoea syndrome in children. *Anaesthesia.* 1998 Jun;53(6):571-9
4. Curfs LM, Fryns JP. Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1992;28(1):99-104
5. Eiholzer U. Deaths in children with Prader-Willi syndrome. A contribution to the debate about the safety of growth hormone treatment in children with PWS. *Horm Res.* 2005;63(1):33-9
6. Nixon GM, Brouillette RT. Sleep and breathing in Prader-Willi syndrome. *Pediatr Pulmonol.* 2002 Sep;34(3):209-17
7. Legrand R, Tobias JD. Anesthesia and Prader-Willi syndrome: preliminary experience with regional anesthesia. *Paediatr Anaesth.* 2006 Jul;16(7):712-22
8. Papavramidis ST, Kotidis EV, Gamvros O. Prader-Willi syndrome-associated obesity treated by biliopancreatic diversion with duodenal switch. Case report and literature review. *J Pediatr Surg.* 2006 Jun;41(6):1153-8
9. Camfferman D, McEvoy RD, O'Donoghue F, Lushington K. Prader Willi Syndrome and excessive daytime sleepiness. *Sleep Med Rev.* 2008 Feb;12(1):65-75
10. Sloan TB, Kaye CI. Rumination risk of aspiration of gastric contents in the Prader-Willi syndrome. *Anesth Analg.* 1991 Oct;73(4):492-5
11. Mantadakis E, Spanaki AM, Geromarkaki E, Vassilaki E, Briassoulis G. Near demise of a child with Prader-Willi syndrome during elective orchidopexy. *Paediatr Anaesth.* 2006 Jul;16(7):790-3
12. Tseng CH, Chen C, Wong CH, Wong SY, Wong KM. Anesthesia for pediatric patients with PraderWilli syndrome: report of two cases. *Chang Gung Med J.* 2003 Jun;26(6):453-7
13. Rinaldi S, Rizzo L, Di Filippo A, Secchi S, Paternoster G, La Torre MS, Pascente C, Stanzani MR. Monopharmacologic general anaesthesia with sevoflurane in paediatric patient with Prader-Willi syndrome. *Minerva Anesthesiol.* 2002 Oct;68(10):783-90
14. Ostermeier AM, Hofmann-Kiefer K, Schwender D. Induction of anesthesia for a patient with sleep apnea syndrome *Anaesthesist.* 2000 Apr;49(4):317-20
15. Silva PS, Monteiro Neto H, Andrade MM, Neves CV. Negative-pressure pulmonary edema: a rare complication of upper airway obstruction in children. *Pediatr Emerg Care.* 2005 Nov;21(11):751-4
16. Shine NP, Coates HL, Lannigan FJ, Duncan AW. Adenotonsillar surgery in morbidly obese children: routine elective admission of all patients to the intensive care unit is unnecessary. *Anaesth Intensive Care.* 2006 Dec;34(6):724-30
Shapiro F, Sethna N. Blood loss in pediatric spine surgery. *Eur Spine J* 2004;13 Suppl 1:S6-17

Datum poslední úpravy: květen 2012 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

Heike Rakow, anaesthetist, HELIOS Hospital, Schwerin, Germany

heike.rakow@helios-kliniken.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Joseph D. Tobias, anaesthetist, Nationwide Children's Hospital, Columbus, USA

Joseph.Tobias@Nationwidechildrens.org

Bernd Schenk, paediatrician (endocrinology and diabetology), HELIOS Hospital, Schwerin, Germany

bernd.schenk@helios-kliniken.de

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

musilovate@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

Záštitu překladu do českého jazyka:

<https://www.csarim.cz/>

<https://www.akutne.cz/>
