

Doporučení pro vedení anestezie u Saethre-Chatzenova syndromu

Název nemoci: Saethre-Chatzenův syndrom

ICD 10: Q87.0

Synonyma: Syndrom akro-cefalo-syndaktýlie (ACS), ACS III

Souhrn o nemoci: Saethre-Chatzenův syndrom (SCS) je pojmenován po Haakonovi Saethrovi, norském psychiatrovi (1931) a F. Chatzenovi, německém psychiatrovi (1932), kteří nezávisle na sobě popsali soubor klinických projevů ve dvou různých rodinách. Patří mezi pět nejčastějších syndromů projevujících se kraniosynostózou.

SCS je podtyp syndromů kraniosynostóz s proměnlivými projevy, které mohou zahrnovat kraniosynostózu, brachydaktýlii, syndaktýlii (zejména 2. a 3. prstu), ptózu, obličejovou asymetrii, nízkou čelní linii vlasů, strabismus, malé uši a dále také vady končetin. Pacienti mají obvykle normální inteligenci. I když je to méně časté, mohou mít pacienti také obstrukční spánkovou apnoe, rozštěp patra, maxilární hypoplázii, tracheální chrupavkovitý "rukáv" (TCS), obratlové anomálie (fúze C1 a C2) a vrozené srdeční vady. Zvýšený intrakraniální tlak (ICP) může být v závažných případech signifikantní a může vést ke křečím a smrti.

SCS je autozomálně dominantně dědičné onemocnění, spojené s mutací v genu TWIST1 na chromozomu 7 a má prevalenci 1:25000 až 1:50000 narozených. U pacientů s delecí v chromozomu 7 je vyšší riziko spíše než s mutací spojeno se vznikem poruch učení. Diagnóza je obvykle stanovena na základě klinických projevů, ale lze ji potvrdit genetickým testováním. Vyznačuje se předčasnou fúzí hlavových švů, jednostranně nebo oboustranně. Pokud je onemocnění sledováno a léčeno od útlého věku, nejlépe v multidisciplinárním kraniofaciálním týmu, je prognóza dobrá.

Většina pacientů nebude mít problém s celkovou anestezií a zajištěním dýchacích cest, pokud budou podmínky účinně zvládnuty.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



Více informací o nemoci, referenčním centřům a organizační informace naleznete na webu Orphanet: www.orpha.net

Typické výkony

Pacienti obvykle přicházejí k výkonům v kraniofaciální oblasti včetně rozšíření kraniální klenby, aby se předešlo zvýšení ICP, dále k chirurgii OSA, ke korekci syndaktýlie, ptózy a strabismu. Mohou také podstupovat adenotonsilektomii, založení tympanostomie a operace rozštěpů patra. Mezi další výkony patří mikrolaryngobronchoskopie (MLB) a rekonstrukční chirurgie tracheálních chrupavkových "rukávů".

Typ anestezie

V literatuře neexistují důkazy preferující inhalační nebo celkovou intravenózní anestezii (TIVA). Zajištění periferního intravenózního přístupu může být občas obtížné kvůli defektům končetin a opakovaným pokusům o kanylaci. Jedinou zdokumentovanou komplikací regionální anestezie je případ neúmyslné punkce durálního vaku při provádění kaudální anestezie.

Regionální anestezie sníží peroperační spotřebu opiátů, ale deformity končetin mohou provedení regionální anestezie ztížit. Při plánování regionálních technik při očních výkonech, jako je třeba retrobulbární blok, je třeba pamatovat na změněnou anatomii při kraniálních dysmorfích.

U pacientů s anamnézou OSA a se zvýšeným ICP je lepší se vyhnout provádění sedace.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

U pacientů s anamnézou OSA se může provést spánková studie s použitím echokardiogramu pro kvantifikaci závažnosti. U pacientů s vrozeným srdečním onemocněním by měl být také proveden echokardiogram. Je třeba zvážit provedení zobrazovací vyšetření krční páteře. Dále je vhodné provést otorinolaryngologické vyšetření ke zjištění anatomických abnormalit dýchacích cest. V případě plánovaného oftalmologického zákroku je s výhodou provést MR/CT/USG oka a orbity k objasnění anatomie, hlavně v případě provádění retrobulbárního bloku.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

U těchto pacientů nejsou zaznamenány žádné případy obtížného zajištění dýchacích cest.

Mezi pacienty, u kterých se obtížné zajištění dýchacích cest může vyskytnout, patří ti s rozštěpem patra (cca 5 %), s vysoko klenutým nebo úzkým patrem (cca 25 %), s fúzí krčních obratlů a hypoplázií střední části obličeje. Pomůcky pro obtížné zajištění dýchacích cest by měly být k dispozici od těch jednoduchých (orofaryngeální/nasofaryngeální vzduchovody) až po pokročilé (glidescope/fibrooptický bronchoskop), zejména pro ty, kteří již mají záznam obtížného zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nejsou žádné záznamy o specifických transfuzních postupech. Při kraniofaciální chirurgii lze očekávat nadměrné krvácení a tím i nutnost transfuze, je třeba zvážit i obecná opatření, jako použití kyseliny tranexamové nebo rekuperaci krve.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou žádné konkrétní důkazy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacientům s fúzí krční páteře a pacientům s vadami končetin je potřeba věnovat vyšší pozornost při polohování a transportu. Pacienti s fixními deformacemi nebo flexními kontrakturami budou muset být udržováni ve své přirozené poloze i během anestezie.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Někteří pacienti mohou užívat antikonvulziva, která mohou interagovat s použitými anestetiky.

Anesteziologický postup

Celková anestezie je bezpečná včetně inhalační a TIVA techniky. Neexistují důkazy, které by upřednostňovaly jednu konkrétní látku pro úvod nebo vedení anestezie. Svalová relaxancia lze bezpečně použít a jejich účinek lze zvrátit pomocí běžných reverzních látek. U pacientů s OSA je třeba opatrnost při užívání opioidů. K léčbě koexistujících vrozených srdečních chorob může být zapotřebí vazoaktivních léků. Lokální anestezie není kontraindikována a může dokonce pomoci ke snížení spotřeby opioidů.

Zvláštní či doplňující monitorace

Perioperační monitoraci je třeba přizpůsobit typu výkonu. Vysoce rizikový chirurgický zákrok (například kraniofaciální korektivní chirurgický zákrok) může vyžadovat invazivní monitorování, včetně arteriální a/nebo centrální žilní kanylace.

Pacienti s těžkým OSA mohou potřebovat pooperační měření saturace a monitoraci případné apnoe.

Možné komplikace

Změněná anatomie dýchacích cest a s tím spojené obtížné zajištění dýchacích cest, zejména pak opakované pokusy o zajištění dýchacích cest, mohou vést k otoku. Je třeba dbát zvýšené pozornosti u pacientů s OSA a zvýšeným ICP kvůli útlumu dechu po podání sedativ.

Pooperační péče

Nejsou žádné zvláštní požadavky na intenzivní nebo následnou péči. V závislosti na komorbiditách mohou pacienti potřebovat vyšší úroveň péče ve vhodném prostředí (například v případě OSA, vrozené srdeční choroby).

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

S tímto syndromem nejsou spojeny žádné zvláštní komplikace.

Ambulantní anestezie

Drobné zákroky, zejména u pacientů bez komorbidit, lze provádět jen ambulantně. Pacienti s těžkou OSA mohou potřebovat sledování přes noc hlavně po velkých operacích.

Porodnická anestezie

Nejsou hlášeny potíže.

Reference:

1. Gallagher ER, Ratisoontorn C, Cunningham ML. Saethre-Chotzen Syndrome. University of Washington, Seattle 1993.<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301368>.
2. Wrigley MW. Inadvertent dural puncture during caudal anaesthesia for Saethre-Chotzen syndrome. *Anaesthesia* 1991;46(8):705
3. Stoler, et al. The Frequency of Palatal Anomalies in Saethre-Chotzen Syndrome. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 2009;Vol.46 No.3.doi:10.1597/08-088.1
4. Perkins JA, et al. Airway management in children with craniofacial anomalies. *Cleft Palate Craniofac J*1997 Mar;34(2):135-40
5. Sharma A, et al. Child with Saethre-Chotzen syndrome: Anesthetic management and literature review. *Acta Anaesth Belg* 2014;65,179-182
6. Easely D, Mayhew JF. Anesthesia in a child with Saethre-Chotzen syndrome. *Pediatric Anesthesia* 2008;18:81.doi: 10.1111/j.1460-9592.2007.02341.x
7. Netke M, Carver E. Saethre-Chotzen syndrome and anesthesia. *Pediatric Anesthesia* 2008; 18:1128.doi:10.1111/j.1460-9592.2008.02629.x
8. www.orpha.net
9. www.omim.org
10. <https://ghr.nlm.nih.gov/> - Genetics home reference (US national library of medicine)

Datum poslední úpravy: Listopad 2016 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Prakash Krishnan, anesteziolog, Great Ormond Street Hospital, London, UK
drpk.nhs@gmail.com

Jonathan Smith, anesteziolog, Great Ormond Street Hospital, London, UK
Jonathan.Smith@gosh.nhs.uk

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Emily Gallagher, Craniofacial Center, Department of Paediatrics, Seattle Children's Hospital, USA
emily.gallagher@seattlechildrens.org

Recenzent 2

Thiago Gonçalves dos Santos Martins, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (USP) - Serviço de Oftalmologia, São Paulo (SP), Brazil
thiagogsmartins@yahoo.com.br

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martina Růžičková, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika
ruzickovam@fnplzen.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/>