

Doporučení pro vedení anestezie u Sanfilippovy nemoci

Název nemoci: Mukopolysacharidóza III. typu

ICD 10: E 76.2

Synonyma: MPS III, Sanfilippův syndrom, Mukopolysacharidóza III. typu

Souhrn o nemoci:

Mukopolysacharidóza typu III je autozomálně recesivní onemocnění, patřící do skupiny mukopolysacharidóz charakterizované akumulací heparinsulfátu. Existují čtyři enzymaticky odlišné formy s převahou subtypů; typ IIIA, IIIB, IIIC a IIID. Porucha je nedostatečně diagnostikována (kvůli obecně velmi nízkému stupni dysmorphismu); je to nejčastější MPS v Nizozemsku a Austrálii s prevalencí 1:530000 a 1:67000. Frekvence různých podtypů se v jednotlivých zemích liší: podtyp A je častější v Anglii, Nizozemsku a Austrálii a podtyp B je častější v Řecku a Portugalsku, zatímco typy IIIC a IIID jsou mnohem méně běžné. První příznaky se objevují ve věku 2 až 6 let, projeví se poruchami chování (hyperkineze, agresivita) a zhoršením intelektu, poruchami spánku a velmi mírným dysmorphismem. Neurologické postižení se stává výraznějším kolem věku 10 let, dochází ke ztrátě motorických návyků a ke komunikačním problémům. Záchvaty se často vyskytují po 10. roku věku. Bylo také hlášeno několik případů atenuovaných forem. Neurologické zhoršení s mnoha doprovodnými komplikacemi vyžaduje multidisciplinární přístup, který umožní plně přizpůsobit symptomatickou léčbu. Prognóza je špatná, k úmrtí dochází ve většině případů typu IIIA na konci druhé dekády života. Delší doby přežití (30–40 let) byly hlášeny pro podtypy B a D. Když tyto pacienti podstupují chirurgické zákroky, často určené ke zlepšení jejich kvality života, mohou se v průběhu anestezie vyskytnout závažné obtíže skeletální, neurologické a kardiorespirační.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Typické výkony

Informací o těchto pacientech je v mezinárodní literatuře velmi malé množství, ale pravděpodobně u těchto pacientů může dojít ke všem druhům chirurgických zákroků a také v akutních situacích, jako je (adeno-) tonzilektomie, tympanostomie, uvolnění karpálního tunelu, spinální fúze, náhrada kyčle.

Typ anestezie

K provedení chirurgického zákroku může být zvolena celková anestezie, centrální blokády nebo lokální anestezie ve formě periferních bloků při mírné sedaci (pokud to nebude znemožněno kvůli problémům s chováním).

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Nezbytné je kardiovaskulární vyšetření včetně EKG z důvodu možného prodlouženého QT intervalu a dalších převodních intervalů (byl popsán spontánní vznik kompletního atrioventrikulárního bloku). Důležité je také důkladné plicní vyšetření, protože u pacientů s MPS III jsou plíce často poškozeny. Důkladné předoperační anesteziologické vyšetření je nezbytné pro posouzení klinického stavu a anatomických omezení, zejména otevření úst, pohyblivost krku a páteře.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Malformace skeletu, zejména úst, krku a krční páteře, může způsobit obtížné zajištění dýchacích cest. Hromadění heparinsulfátu ve tkáních obklopujících horní dýchací cesty může zajištění dýchacích cest ještě ztížit, proto je doporučeno mít k dispozici pomůcky pro obtížnou intubaci a videolaryngoskop.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Pacienti, vyžadující transplantaci kmenových buněk, potřebují speciální krevní deriváty, jako jsou deleukotizované přípravky, seronegativní na cytomegalovirus, a/nebo ozářené transfuzní přípravky. Pacienti po transplantaci mohou vyžadovat velké množství krevních jednotek jako výsledek pancytopenie a orgánového poškození vzniklých během výkonu. Po úspěšné transplantaci kmenových buněk se krevní typ změní na krevní typ dárce.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Žádná.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Polohování by mělo být provedeno opatrně vzhledem k možnosti vzniku osteonekrózy femorálních hlavic, dysplazie kyčle, skoliózy s thorakolumbální kyfózou a dysplastickými obratlovými těly. Pokud je přítomno onemocnění dýchacích cest a provádí se axiální blok, je vhodné polohovat tyto pacienty způsobem, který umožní spontánní dýchání, v případě nutnosti zařadit oxygenoterapii.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Tito pacienti někdy užívají antikonvulziva, která mohou interferovat s anestetiky, opioidy nebo hypnotiky.

Anesteziologický postup

Pacienti s MPS III by měli podstupovat anestezii/chirurgický zákrok pouze v místě, kde mají zkušenosti s perioperačním managementem pacientů s tímto onemocněním. To vyžaduje důkladnější postup při plánování postupu anestezie, výběru indukčního anestetika a použití pomůcek na zajištění dýchacích cest. Před anestezii se dávejte pozor na léky, které prodlužují QT interval, zejména u pacientů se syndromem dlouhého QT.

Zvláštní či doplňující monitorace

Žádné.

Možné komplikace

- Nemožnost ventilovat nebo intubovat pacienta
- Kompletní obstrukce dýchacích cest
- Selhání udržení průchodnosti dýchacích cest po extubaci, může dojít ke stridoru a kolapsu horních nebo dolních dýchacích cest.

Pooperační péče

Prevence infekcí dolních cest dýchacích, jako je pneumonie, zahrnuje hlavně fyzioterapeutickou léčbou. Zvláštní pozornost vyžaduje možný vznik respiračního selhání po anestezii, resp. po celkové anestezii je nutná observace (24 h) kvůli riziku epizod obstrukce dýchacích cest a desaturace.

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

Žádné.

Ambulantní anestezie

Tito pacienti jsou vždy doprovázeni opatrovníkem vzhledem k jejich mentální i fyzickému postižení. Proto je možné použít lehkou anestezii nebo sedaci, protože pacient má tímto zajištěn pooperační dozor.

Porodnická anestezie

Je nepravděpodobné, že se tyto pacienti dožijí druhé dekádu života, a pokud k tomu dojde, neurologický a duševní stav neumožní těhotenství. I přes velmi malou šanci, že k tomu dojde, je preferovaným standardem subarachnoideální anestezie.

Reference:

1. Valstar MJ, Ruijter GJG, Diggelen OP van, et al. Sanfilippo syndrome: A mini-review. *J Inheri Metab Dis* 2008;31:240-252
2. Bodamer OA, Guigliani R, Wood T. The laboratory diagnosis of mucopolysaccharidosis III (Sanfilippo syndrome). A changing landscape. *Molecular genetics and metabolism* 2014;113:34-41
3. White KK, Karol LA, White DR, Hale S. Musculoskeletal manifestations of Sanfilippo syndrome (Mucopolysaccharidosis type III). *J Pediatr Orthop* 2011;31(5):594-598
4. Walker R, Belani KG, Braunlin EZ, et al. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. *J Inheri Metab Dis* 2013;36:211-219
5. Frawley G, Fuenzalida D, Donath S, et al. A retrospective audit of anesthetic techniques and complications in children with mucopolysaccharidosis. *Ped Anesth* 2012;22:737-744
6. Leighton SEJ, Papsin B, Vellodi A, et al. Disordered breathing during sleep in patients with mucopolysaccharidosis. *Int J Ped Otorhinolaryngology* 2001;58:127-138.
7. Cleary MA, Wraith JE. Management of mucopolysaccharidosis type III. *Arch Dis in Childhood* 1993;69:403-406
8. Misumi I, Chikazawa S, Ishitsu T, et al. Atrioventricular block and diastolic dysfunction in a patient with Sanfilippo C. *Intern Med* 2010;49:2313-2316.

Datum poslední úpravy: Červen 2015 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

Marco Ingrosso, anesteziolog, S. Maria della Speranza Hospital, Battaglia, Italy
marco.ingrosso@inwind.it

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Johanna Megens, anesteziolog, Wilhelmina Kinderziekenhuis, University Medical Centre Utrecht, The Netherlands
j.h.a.m.megens@umcutrecht.nl

Recenzent 2

François Labarthe, pediatr, Clocheville Hospital, Tours, France
labarthe@med.univ-tours.fr

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/>