

Doporučení pro vedení anestezie u Waardenburgova syndromu

Název nemoci: Waardenburgův syndrom

ICD 10: Q87.8

Synonyma: Waardenburgův syndrom typ I, typ II, typ III a typ IV

Souhrn o nemoci: Waardenburgův syndrom je ojedinělé autosomálně dědičné a geneticky heterogenní onemocnění buněk neurální lišty pojmenované v roce 1951 po holandském očním lékaři P. J. Waardenburgovi. Na základě klinických projevů rozlišujeme 4 subtypy. Podle diagnostických kritérií navržených Waardenburgovým konsorciem musí být k diagnostice WS typu 1 přítomny dvě hlavní nebo jedno hlavní a dvě vedlejší kritéria (Tabulka 1). WS typ II postrádá telecanthus typický pro WS typ I. Typ III, také nazývaný Klein–Waardenburgův syndrom, je spojen s končetinovými anomáliemi. Typ III je nejzávažnějším typem. Shah–Waardenburgův syndrom, typ IV, je neobvyklou variantou WS spojenou s Hirschsprungovou nemocí (krátký úsek, dlouhý úsek nebo pouhá zácpa). Je pojmenován po Krishnakumarovi N. Shahovi, který v roce 1981 popsal 12 novorozenců s Waardenburgovým syndromem spojeným s klasickou formou Hirschsprungova onemocnění. WS patří mezi neurokristopatie, onemocnění způsobené poruchou migrace buněk neurální lišty během embryonální fáze vývoje. Tyto buňky jsou důležité pro formaci mnoha tělesných částí, mj. melanocytů, vnitřního ucha a enterální nervové soustavy. Mezi další raritní projevy patří vestibulární symptomy, abnormality močového vylučovacího systému, defekty neurální trubice, Sprengelova deformita, rozštěp rtu nebo patra, obrna lícního nervu, zbrždění jazyka (lingua scrotalis), laryngomalácie a závažná cyanotická kardiopatie.

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

U WS I je dominantním znakem heterozygotní mutace v genu PAX3 na chromozomu 2. WS typ III je připisován mutaci v genu PAX2, buď specifické heterozygotní mutaci nebo bialelické mutaci (většina případů je tedy recesivních). WS typ II je obvykle přenášen jako dominantní znak a souvisí s heterozygotní mutací v genu MITF (mapována na chromozomu 3) nebo SOX10 (chromozom 22). Dva případy WS typu II souvisely s homozygotní mutací genu SNAI2 (chromozom 8). WS typ IV je heterogenní onemocnění, připisované buď mutaci v genu SOX 10 (dominantní znak), EDN 3 (recesivní znak) nebo EDNRB (dominantní nebo recesivní).

Stojí za povšimnutí, že expresivita je mezi jednotlivými postiženými členy rodiny variabilní. Někteří mohou mít pouze změny pigmentace kůže (skvrny), jiní jsou postiženi Hirschprungovou chorobou a hluchotou.

Menší množství pacientů s WS typu IV mají navíc neurologickou symptomatologii (neuropatii, centrální dysmyelinizační leukodystrofii s ataxií, spasticitou, intelektuálním deficitem a autonomní dysregulací). Tato dominantní porucha se nazývá PCWH a je způsobena některými specifickými mutacemi v genu SOX10.

Diferenciálně diagnosticky, při přítomnosti depigmentovaných pramenů vlasů a kožních skvrn, pomýšlíme na vitiligo, parciální albinismus (vzácně spojený s hluchotou), Rozycki syndrom (leukodermie, kongenitální hluchota, svalová atrofie a achalázie), Vogt–Koyanagi–Harada syndrom (uveitida, šedivé vlasy, meningitida a vitiligo autoimunitního původu), Tietzův syndrom (hluchoněmost, modré oči a hypomelanóza spojené s heterozygotní mutací MITF, a proto alelický s WS typ II), tuberózní sklerózu (autosomálně dominantní onemocnění s kožní manifestací, častými křečovými záchvaty a intelektuálním deficitem, s mozgovými, ledvinovými, srdečními, očními a plicními lézemi, ale bez hluchoty).

Tabulka 1: Diagnostická kritéria pro Waardenburgův syndrom typ I

Hlavní kritéria

Bílý pramen vlasů nad čelem
Pigmentové změny rohovky
Kongenitální sensorineurální ztráta sluchu
Postižení první generace příbuzenstva
Telecanthus nebo lateralizovaný mediální oční koutek

Vedlejší kritéria

Široký/vysoce uložený kořen nosu
Hypoplasie nosních křídel
Synophrys nebo rozšíření mediální části obočí
Kožní hypopigmentace
Předčasné šedivění vlasů

Typické výkony

Novorozenecká a dětská chirurgie, oční a ortopedické výkon, kochleární implantáty.

Typ anestezie

Není doporučen konkrétní typ anestezie. V odborné literatuře je k dohledání pouze malé množství informací týkajících se anesteziologické problematiky u těchto pacientů. Anesteziolog, který se setká s dítětem s depigmentovaným pramenem vlasů nad čelem, by měl mít na paměti diferenciální diagnostiku a typy WS. Doporučen je individuální anesteziologický postup. Použití intravenózních i volatilních anestetik je považováno za bezpečné. Provedení periferní nervové blokády je popsáno pouze v jednom případě.

Během předoperačního vyšetření je nutná zvýšená pozornost při koexistenci jiných systémových abnormalit, při zajišťování dýchacích cest a při perioperační nutriční strategii (riziko malnutrice vzrůstá s délkou aganglionického úseku střeva).

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperačně, kromě rutinních vyšetření, jsou specifická vyšetření doporučena pouze k ozřejmění přidružených obtíží než k diagnostice onemocnění samotného. Předoperační echokardiografie vyloučí srdeční anomálie, ale těžko ji lze doporučit rutinně. Snížená autonomní kontrola srdce byla popsána u pacientů s WS typu IV s mutací v genu SOX10, ale bez klinického významu a s normálním EKG. Vyšetření očního pozadí u předčasně narozených dětí potvrdilo retinopatii nedonošenců způsobenou kyslíkovou toxicitou atd.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Obtíže při zajištění dýchacích cest nelze vyloučit a měly by být vedeny v patrnosti. V literatuře je při obtížné intubaci zmínka o použití I-gel laryngeální masky.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Podání krve a krevních derivátů může být nutné především při opakovaných chirurgických výkonech.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou k dispozici žádné zprávy o nutnosti perioperační antikoagulace. Imobilní pacienti s muskuloskeletálními deformitami (zřídka především u WS typ III a PCWH nemoci) vyžadují perioperační antikoagulaci.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Pacienti s WS trpí postižením více orgánových systému. Nezbytné je podrobné předoperační vyšetření. Anestezie by měla být podávána s opatrností a dle principů dětské anestezie. Lékař se může setkat s komplikacemi vyplývajícími z hluchoty.

Přítomné systémové abnormality, v závislosti na věku prezentace a rozsahu postižení muskuloskeletálního systému, mohou znesnadnit provedení regionální i celkové anestezie.

Z důvodů faciálního dysmorfismu, hypoplastických nosních křídel a svalových kontraktur může být problematická ventilace obličejovou maskou. Při rozštěpu rtu a patra nelze vyloučit obtížnou intubaci.

Střevní obstrukce a opakované operační výkony na gastrointestinálním traktu mohou být důvodem k elektrolytové dysbalanci.

Malnutrice je důvodem alterované farmakodynamiky a kinetiky, dávkování jednotlivých léčiv je třeba pečlivě zvážit.

Přítomnost albinismu může být překážkou pro správné zhodnocení kapilárního návratu a bledosti.

Polohování pacientů bývá obtížné zejména pro v pozdějším věku se prezentující spasticitu a svalové kontraktury.

Zvláštní či doplňující monitorace

Není hlášeno.

Možné komplikace

Obtížné zajištění dýchacích cest, elektrolytová nerovnováha, malnutrice, autonomní dysfunkce, komplikace kolostomie.

Pooperační péče

Indikována je důsledná monitorace pro riziko respirační deprese a apnoických pauz. Vzhledem k alterované farmakodynamice a kinetice při závažné malnutrici je vyšší pravděpodobnost předávkování anestetiky, opioidy a myorelaxancii. Na paměti bychom měli mít i možnou sníženou produkci slz a slin.

Důležitá je péče o kolostomii a udržení normotermie. Je zaznamenán případ úmrtí novorozence na sclerema neonatorum způsobené hypotermií.

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

Možným akutním výkonem u novorozenců je provedení laparotomie pro střevní obstrukci. Anestezii by měl podávat zkušený anesteziolog připravený na možnost obtíženého intubace.

Ambulantní anestezie

Krátké a středně dlouhé výkony mohou být provedeny dle standardů ambulantní anestezie

Porodnická anestezie

V odborné literatuře doposud nejsou záznamy o podání porodnické anestezie pacientům s WS. Je důležité zdůraznit, že četné případy WS typu I a II jsou familiární, s dominantní dědičností, postiženy jsou tedy i ženské subjekty, které porodily děti. Velmi pravděpodobně není přítomno vyšší riziko porodnických komplikací.

Reference:

1. Ghosh SK, Bandyopadhyay D, Ghosh A, Biswas SK, Mandal RK. Indian J Dermatol Venereol Leprol 2010;76:550-2
2. Farrer LA, Grundfast KM, Amos J, Arnos KS, Asher JH Jr, Beighton P, et al. Waardenburgh syndrome (WS) Type I is caused by defects at multiple loci, one of which is near ALPP on Chromosome 2: First report of the WS Consortium. Am J Hum Genet 1992;50:902-13
3. Inoue K, Ohyama T, Sakuragi Y, Yamamoto R, Inoue NA, Yu LH, et al. Translation of SOX 10 3' untranslated region causes a complex severe neurocristopathy by generation of a deleterious functional domain. Hum Mol Genet 2007;16:3037-46
4. Yanes-Vidal GJ, Garcia-Perla JL, Alacon-Rubio M, Martinez- Canguelossi S. Apnoea episodes in Hirschsprung's disease and anaesthesia implications of neurocristopathies. Paediatr Anaesth 2004;14:280-1
5. Thapa R, Mallik D, Ghosh A, Ghosh A. Waardenburg syndrome associated with laryngomalacia. Singapore Med J 2009;50:401
6. Mathieu M, Bourges E, Caron F, Piussan C. Waardenburg's syndrome and severe cyanotic cardiopathy. Arch Fr Pediatr:1990;47: 657-9
7. Michalek P, Hodgkinson P, Donaldson W. Fiberoptic intubation through an I-gel supraglottic airway in two patients with predicted difficult airway and intellectual disability. Anesth Analg 2008;106:1501-4
8. Mizushima A, Nitami K, Kikuchi T, Kugimiya T, Ohya T , Miyano T. Anesthetic problems in a child with Waardenburg's syndrome and Hirschsprung's disease. J Anesth 1996;10:144-6
9. Kfoury T, Staiti G, Baujard C, Benhamou D. Pudendal nerve block by nerve stimulation in a child with Waardenburg disease. Paediatr Anaesth 2008;18:1267-8
10. Hornyak T. Hypomelanoses and Hypermelanoses. In: Wolff K, Goldsmith LA, Katz SI, Gilchrist BA, Paller AS, Leffel DJ (editors). Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. 7th ed. New York: McGraw-Hill;2008: 615
11. Korsch E, Steinkuhle J, Massin M, Lyonnet S & Touraine R. Impaired autonomic control of the heart by SOX10 mutation. Eur. J. Pediatr. 2001, 160(1): 68-69
12. Shah KN, Dalal SJ, Desai MP, Sheth PN, Joshi NC, Ambani LM. White forelock, pigmentary disorder of irides, and long segment Hirschsprung disease: Possible variant of Waardenburg syndrome. J Pediatr. 1981; 99(3):432-5
13. Shim WK, Derieg M, Powell BR, Hsia YE: Near-total intestinal aganglionosis in the Waardenburg- Shah syndrome. J Pediatr Surg 1999; 34:1853-5
14. Egbalian F. WaardenburgShah Syndrome; A Case Report and Review of the Literature. Iran J Ped. 2008; 18(1):71-4
15. Syrris P, Carter ND, Patton MA. Novel nonsense mutation of the endothelin-B receptor gene in a family with Waardenburg-Hirschsprung disease. Am J Med Genet. 1999;87(1):69-71.

Datum poslední úpravy: Říjen 2015 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Uday S. Ambi, anesteziolog, S.N. Medical College, Bagalkot, Karnataka, India
udayambi@ymail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Renaud Touraine, CHU-Hôpital Nord, Service de Génétique, Saint Etienne, France
renaud.touraine@chu-st-etienne.fr

Dr Rahul Gupta, dětský chirurg, SMS Medical College Jaipur, Rajasthan, India
meetsurgeon007@yahoo.co.in

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

Berte prosím na vědomí, že tento pokyn nebyl přezkoumán anesteziologem, nýbrž dvěma odborníky na chorobu.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Kateřina Hadrabová, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika
hadrabovak@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

Záštitu překladu do českého jazyka:

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