

Doporučení pro vedení anestezie u **3MC syndrom/ Michels syndrom**

Název nemoci: 3MC syndrom, Michels syndrom

ICD 10: -

Synonyma: Malpuech-Michels-Mingarelli-Carnevalův syndrom

Souhrn o nemoci: 3MC syndrom je vzácný soubor anomálií, charakterizovaný hypertelorismem, kraniosynostózou, blefarofimózou, ptózou, rozštěpem rtu/patra, anomáliemi pohlavního a močového ústrojí, defekty pupečníku a kaudálním přívěskem. 3MC syndrom je zastřešující název pro skupinu 4 poruch, které byly původně popsány zvlášť, ale s přesahujícími rysy a společným genetickým základem. Zkratka 3MC zahrnuje syndromy Mingarelli, Malpuech, Michels a Carnevale. Patogenní variace v COLEC11, COLLEC10 a MASP1 genech mohou být přítomny u pacientů s 3MC syndromem. Abnormální exprese těchto genů vede k poruše lecitinové komplementární cesty. Tato cesta ovlivňuje neuronální migraci v mnoha tkáních, především v kraniofaciální oblasti.

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

Typické výkony

Operace rozštěpu patra a rtu, operace kraniosynostózy, blefarofimózy/ ptózy, zavedení kochleárního implantátu, operace tříselné kýly, orchidopexe.

Typ anestezie

Celková anestezie.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Před použitím neuroaxiální blokády musí být vyloučena spina bifida. Musíme zkontrolovat renální funkce.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Z důvodu deformit obličejových kostí a rozštěpu patra nebo rtu může nastat situace obtížného zajištění dýchacích cest. V literatuře existuje pouze jeden případ bezproblémového použití laryngeální masky. Pokud je nutná intubace, je doporučeno přistoupit k fibrooptické intubaci anesteziologem, který je zkušený v situacích obtížného zajištění dýchacích cest u dětí.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Standardní management.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Standardní management.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Standardní management.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nehlášeny.

Anesteziologický postup

V literatuře existuje pouze jeden případ, kdy byla použita laryngeální maska v celkové anestezii. Nebyly hlášeny žádné komplikace.

Zvláštní či doplňující monitorace

Standardní management.

Možné komplikace

Obtížné zajištění dýchacích cest.

Pooperační péče

Nehlášeno.

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

Žádné.

Ambulantní anestezie

Nehlášeno. Vzhledem k projevům syndromu se nezdá ambulantní anestezie vhodnou volbou.

Porodnická anestezie

Nehlášeno.

Reference:

1. Titomanlio L, Bennaceur S, Bremond-Gignac D, Baumann C, Dupuy O, Verloes A. Michels syndrome, Carnevale syndrome, OSA syndrome, and Malpuech syndrome: variable expression of a single disorder (3MC syndrome)?. *Am J Med Genet A* 2005;137A:332–325
2. Rooryck C, Diaz-Font A, Osborn DP, Chabchoub E, Hernandez-Hernandez V, Shamseldin H, et al. Mutations in lectin complement pathway genes COLEC11 and MASP1 cause 3MC syndrome. *Nat Genet* 2011;43:197–203
3. www.orpha.net
4. Öksüz G, Urfaloğlu A, Bilal B, Arslan M. Anaesthetic management of a patient with Michels syndrome. *J Clin Anesth* 2017;38:20–21.

Datum poslední úpravy: červen 2019 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Gözen Öksüz, Anaesthesiologist, Anesthesia and Reanimation Department of Kahramanmaraş Sütçü imam University Hospital, Kahramanmaraş, Turkey
gozencoskun@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Florian Weis, Department of Anaesthesiology and operative Intensive Care Medicine, Hospital Fuerstenfeldbruck, Germany
Florian.Weis@klinikum-ffb.de

Recenzent 2

Jill Clayton-Smith, Paediatricist, geneticist, Manchester Centre for Genomic Medicine, St Mary's Hospital, Manchester University NHS Foundation Trust, Health Innovation Manchester, Manchester, UK
Jill.Clayton-Smith@mft.nhs.uk

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Tereza Prokopová, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
propokopova.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/>