

Doporučení pro vedení anestezie u nemoci Andersenové

Název nemoci: nemoc Andersenové (GSD IV)

ICD 10: E74.09

Synonyma: nemoc polyglukosanových tělísek, amylopektinóza, nemoc Andersenové, glykogenóza Andersenové, deficit větvení, deficit větvicího enzymu, deficit větvicího enzymu glykogenu, glykogenóza typu IV, glykogenová střídavá choroba IV, glykogenová střídavá choroba typ 4, glykogenóza 4, glykogenóza typ IV, GSD IV, GSD typ IV, GSD4

Souhrn o nemoci: Nemoc Andersenové (GSD IV) je vzácná genetická porucha metabolismu glykogenu. Je způsobena nedostatečnou aktivitou enzymu rozvětřujícího glykogen, což má za následek akumulaci abnormálního glykogenu v játrech, svalu a/nebo jiných tkáních. Toto onemocnění se dědí autozomálně recesivně. Klinicky se symptomy projevují v prvních měsících života. Obvykle zahrnují neprospívání a hepatosplenomegalii. V těchto případech je průběh onemocnění typicky charakterizován progresivní cirhózou a selháním jater, což vede k potenciálně život ohrožujícím komplikacím. Kromě toho bylo popsáno několik neuromuskulárních variant GSD IV, které se mohou projevit při narození, v pozdním dětství nebo v dospělosti.

GSD IV byla pojmenována po hlavní řešitelce Dorothy Andersenové, která poprvé popsala nemoc v roce 1956.

GSD IV je porucha metabolismu glykogenu. Glykogen je komplexní uhlohydrát uložený v buňkách těla, který je přeměněn na glukózu pro použití jako energie. GSD IV se vyznačuje nedostatečnou aktivitou enzymu větvicího glykogen (GBE1), který normálně zvyšuje počet větvicích bodů během tvorby glykogenu. Ve většině případů vede nedostatečná aktivita GBE1 ke generalizované akumulaci strukturálně abnormálního glykogenu. GBE1 je umístěn na chromozomu 3p14 a kóduje protein složený ze 702 aminokyselin [1–2]. Byly identifikovány různé specifické mutace genu GBE, včetně klasické jaterní formy, mutací s neprogresivním onemocněním jater a novorozenců s těžkou neuromuskulární formou. GSD IV představuje 3 z 1000 případů všech střídavých chorob glykogenu a 1 ze 760 000 živě narozených dětí. GSD IV se dědí jako autozomálně recesivní znak. Všichni jedinci nesou 4–5 abnormálních genů [3–4].

GSD IV se může lišit podle věku při vzniku onemocnění, podle jednotlivých příznaků a symptomů, stupně abnormální akumulace glykogenu a konkrétních postižených orgánů. Nejběžnější klasická forma onemocnění je obvykle charakterizována cirhózou progredující do selhání jater. V takových případech se onemocnění obvykle projeví během kojeneckého věku nebo do věku asi 18 měsíců. Mezi příznaky patří obvykle neprospívání a hepatosplenomegalie. U většiny jedinců s klasickým GSD IV může progresivní onemocnění jater vést k transplantaci jater nebo potenciálně život ohrožujícím komplikacím zhruba ve

věku pěti let. Existují však vzácné případy jedinců s neprogresivním onemocněním jater [5–7].

V literatuře bylo také popsáno několik neuromuskulárních variant GSD IV. Může se vyskytnout izolované svalové postižení začínající v pozdním dětství s myopatií a/nebo kardiomyopatií. Akumulace abnormálního glykogenu v kosterním svalu může vést k slabosti, snížené toleranci zátěže a svalové atrofii. U osob se srdečním postižením se rozvine dilatační kardiomyopatie; příznaky mohou zahrnovat únavu, problémy s výživou, neprospívání, dušnost při námaze, případně v klidu [2].

Byla popsána fatální perinatální neuromuskulární varianta. Tato forma může být charakterizována hydropsem, hypotonií, svalovou atrofií a kontrakturami, neurologickým postižením, což vede ke smrti obvykle v novorozeneckém období [9–11].

Kromě toho byla u dospělých popsána také vzácná neuromuskulární varianta. Tato forma nemoci, tzv. choroba polyglukosanových tělísek u dospělých, může být charakterizována dysfunkcí centrálního a periferního nervového systému. U jedinců dochází k progresivní svalové slabosti, poruchám chůze, mírnému kognitivnímu poškození nebo demenci. [12]

GSD IV je obvykle diagnostikována v kojeneckém nebo dětském věku, nebo v ojedinělých případech i v dospělosti. Biopsie může prokázat abnormální ukládání materiálů podobných amylopektinu. Testování pro potvrzení diagnózy však vyžaduje detekci nedostatečné aktivity GBE prostřednictvím nepřímé enzymatické assay [13-14].

Léčba GSD IV je zaměřena na specifické symptomy, které jsou zjevné u každého jednotlivce. Specifická terapie je symptomatická a podpůrná a může zahrnovat dlouhodobou léčbu cirhózy a zhoršené funkce jater, neuromuskulárního onemocnění a/nebo srdečního selhání. U jedinců s progresivním selháním jater byla provedena transplantace jater a v některých případech může být účinná. Podle zpráv v literatuře se u některých pacientů může po transplantaci rozvinout progresivní akumulace abnormálního glykogenu v jiných orgánech, jako je například srdce, což může vést k život ohrožujícím komplikacím. Zprávy však ukazují, že většina pacientů neměla neuromuskulární ani srdeční komplikace po dobu sledování až 13 let. U některých z těchto pacientů se po transplantaci hromadění glykogenu v srdci a kosterním svalu snížilo [7–8].

Genetické poradenství bude přínosem pro postižené jedince a členy rodiny. Další léčba této poruchy je symptomatická a podpůrná.

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

Existuje řada publikovaných kazuistik transplantací jater u dětí prováděných pro GSD IV v letech 1984 až 1999 se střídavými úspěchy. Transplantace jater u GSD IV je známá, je však třeba brát v úvahu extrahepatální příznaky a zátěž nemoci [5–7]. V publikacích není uveden žádný komentář k anesteziologickému managementu ani intenzivní péči.

Typ anestezie

Anestezie u jedinců s GSD IV by měla být provedena s péčí a opatrností. Anestezie by měla být v ideálním případě provedena ve specializovaném zařízení, které má zkušenosti s péčí o tyto děti a s dostatečnou úrovní intenzivní péče.

V zásadě lze použít všechny typy anestezie (tj. regionální i celkovou, jakož i kombinaci obou).

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Rutinní odběry krve, jako je krevní obraz, koagulační vyšetření, biochemické vyšetření včetně jaterních funkcí a křížový pokus, by měly být provedeny, pokud jsou indikované, podle standardních požadavků na chirurgický zákrok.

Diagnostické vyšetřování a hodnocení obvykle zahrnují různé metody, které pomáhají detekovat a charakterizovat určité abnormality spojené s GSD IV a zahrnují: laboratorní metody, specializované zobrazování, např. abdominální ultrazvuk (USS), CT a MR zobrazování, elektromyografické vyšetření a echokardiografii k posouzení struktury a funkce srdce.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Obtížné zajištění dýchacích cest není běžným rysem GSD IV.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Klasická forma onemocnění je obvykle charakterizována cirhózou progredující do selhání jater, onemocnění je obvykle patrné v časném dětství do věku asi 18 měsíců. Tito pacienti jsou proto vystaveni riziku krvácení z důvodu zhoršené funkce jater [5–7]. Mělo by být provedeno pečlivé předoperační vyšetření a plánování přípravy včetně podávání krevních derivátů a souhlasu rodiny. V indikovaných případech by měla být provedena konzultace s hematologem.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Standardní postup.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Standardní postup.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Standardní postup.

Anesteziologický postup

U dětí s GSD IV neexistují žádné konkrétní kazuistiky o anestezii ani anesteziologické přehledové články. V jediné kazuistice je případ chybně označen za GSD IV, ale jde o GSD IX [15].

Anestezie u dětí s GSD IV by měla být provedena po důkladném perioperačním posouzení, zvážení nezbytnosti chirurgického zákroku a diskuzi s rodinou o anestezii a možnostech, které jsou k dispozici.

Vzhledem k omezeným publikovaným údajům o dětech s GSD IV, které podstupují anestezii, jsou doporučení založena na osvědčených postupech autorů.

V závislosti na stupni orgánového postižení zjištěného při perioperačním vyšetření může být nutné mít k dispozici dva anesteziology, nejlépe se zkušenostmi s dětmi s GSD IV. Před úvodem do anestezie je třeba dítě plně monitorovat. Období předoperačního lačnění by mělo být minimalizováno a perioperační podávání tekutin by mělo být zahájeno co nejdříve, aby se zabránilo dehydrataci a hypoglykémii. Měla by být sledována hladina cukru v krvi a zajištěna vhodná náhrada tekutin.

Nejběžnější, klasická forma GSD IV se vyznačuje progresivní cirhózou. Může být vyžadováno hodnocení hepatologem a mělo by být provedeno vyhodnocení jaterních testů spolu s parametry koagulace nezbytnými pro výkon [2].

Zprávy z literatury o pacientech, u nichž se vyvíjí progresivní akumulace abnormálního glykogenu v jiných orgánech, jako je srdce, naznačují, že všechny děti s GSD IV, které jsou připravovány k anestezii, by měly mít pečlivé kardiologické vyšetření [2, 7-8]. To zahrnuje elektrokardiogram (EKG), recentní echokardiografické vyšetření (ECHO) a tam, kde je to indikované, vyšetření dětským kardiologem. Tyto informace pomohou k rozhodování o upřednostnění regionální anestezie před celkovou anestezí a povedou k diskusi o rizicích anestezie s rodinou dítěte.

Vzácná neuromuskulární varianta pacientů s GSD IV, charakterizovaná dysfunkcí centrálního a periferního nervového systému, by měla být zhodnocena s pečlivou předoperační evaluací stavu a dokumentací neurologických deficitů. Diskuze a konzultace by měly zahrnovat riziko zhoršení klinického stavu, potenciální potřebu pooperační dechové podpory a zvážení rizika a přínosu regionální a celkové anestezie [12].

Zvláštní či doplňující monitorace

Standardní sledování vitálních funkcí by mělo být prováděno u všech typů anestezie, včetně sedace. Monitorování by mělo u ventilovaných pacientů probíhat podle obvyklého standardu a zahrnovat nejméně EKG, krevní tlak, pulzní oxymetrii a kontinuální měření tělesné teploty, jakož i kapnografii.

Možné komplikace

V případě kardiální a/nebo respirační insuficience nebo zástavy se na děti s GSD IV vztahují standardní národní doporučení pro resuscitaci.

Pooperační péče

Důsledná péče o pacienta s GSD IV musí pokračovat i v pooperačním období. Děti s výrazným postižením orgánů, včetně srdce, musí být plně monitorovány stran kyslíkové saturace, EKG a krevního tlaku v režimu intenzivní péče přiměřenou dobu po operaci.

V některých případech může být vhodná standardní pooperační péče, ale v případě jakýchkoli pochybností zvažte 24hodinový pooperační dohled na jednotce intenzivní péče.

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

V případě kardiální a/nebo respirační insuficience nebo zástavy se na děti s GSD IV vztahují standardní národní doporučení pro resuscitaci.

Ambulantní anestezie

Vzhledem ke komplexnosti GSD IV se ambulantní anestezie nedoporučuje jako součást rutinní péče. Jako nejlepší postup se navrhuje provedení výkonu za hospitalizace.

Porodnická anestezie

O porodnické anestezii u pacientů s diagnózou GSD IV nejsou v literatuře žádné zprávy. V minulosti pravděpodobně mnoho dětí s GSD IV nepřežilo do dospělosti. Kazuistiky u dospělých s myopatií (centrální a periferní) naznačují potřebu odborného vyšetření porodníkem a pečlivého plánování porodu ve spojení s anestezí. Myopatie by měla být zdokumentována a s pacientkou vedena diskuze o vaginálním porodu a riziku centrální neuroaxiální blokády [2].

Perioperační zhodnocení by mělo zahrnovat rutinní krevní testy, včetně plného krevního obrazu, vyšetření koagulace, biochemie spolu s jaterními testy a křížovou zkouškou ke zjištění výchozích hodnot, a další diagnostické metody v závislosti na klinickém vyšetření a nálezích jako v pediatrii. Pokud je přítomna jaterní dysfunkce, může být vhodné zvážit, zda je vhodná spinální/epidurální anestezie. Perioperačně může být riziko krvácení vyšší, pokud je přítomna jaterní dysfunkce, což by mělo být naplánováno a konzultováno s hepatologem a hematologem, aby byla zajištěna nejlepší péče.

Reference:

1. Escobar LF, Wagner S, Tucker M, Wareham J. Neonatal presentation of lethal neuromuscular glycogen storage disease type IV. *J Perinatol* 2012;32(10):810–813. DOI: 10.1038/jp.2011.178
2. Servidei S, et al. Severe cardiopathy in branching enzyme deficiency. *J Pediatr* 1987;111(1):51–56
3. Lossos A, et al. Hereditary branching enzyme dysfunction in adult polyglucosan body disease: a possible metabolic cause in two patients. *Ann Neurol* 1991;30:655–662
4. Akman HO, Karadimas C, Gyftodimou Y, Grigoriadou M, Kokotas H, Konstantinidou et al. Prenatal diagnosis of glycogen storage disorder type IV. *Prenat Diagn* 2006; 26:951–955
5. Bao Y, et al. Hepatic and neuromuscular forms of glycogen storage disease type IV caused by mutations in the same glycogen-branching enzyme gene. *J Clin Invest* 1996;97:941–48
6. Matern D, et al. Liver transplantation for glycogen storage disease types I, III, and IV. *Eur J Pediatr* 1999;158:S43–S48
7. Selby R, et al. Liver transplantation for type IV glycogen storage disease. *New Eng J Med* 1991;324:39–42
8. Starzl TE, et al. Chimerism after liver transplantation for type IV glycogen storage disease and type 1 Gaucher's disease. *New Eng J Med* 1993;328:745–749
9. Tang TT, et al. Neonatal hypotonia and cardiomyopathy secondary to type IV glycogenosis. *Acta Neuropathol (Berl)* 1994;87:531–536
10. Yu W, Brundler MA, Wright JR Jr. Polyglucosan Bodies in Placental Extravillous Trophoblast for the Diagnosis of Fatal Perinatal Neuromuscular Type Glycogen Storage Disease Type IV. *Pediatr Dev Pathol* 2018;21(4):423–427. DOI: 10.1177/1093526617707852
11. Cox PM, et al. Early-onset fetal hydrops and muscle degeneration in siblings due to a novel variant of type IV glycogenosis. *Am J Med Genet* 1999;86:187–193
12. Bruno C, et al. Glycogen branching enzyme deficiency in adult polyglucosan body disease. *Ann Neurol* 1993;33:88–93
13. Brown BI, et al. Branching enzyme activity of cultured amniocytes and chorionic villi: prenatal testing for type IV glycogen storage disease. *Am J Hum Genet* 1989;44:378–381
14. Shen J, et al. Prenatal diagnosis of glycogen storage disease type IV using PCR-based DNA mutation analysis. *Prenat Diagn* 1999;19:837–839
15. Armendi A, Patel V, Mayhew J. Anesthetic management in a child with Glycogen Storage Disease IV. *Pediatr Anesth* 2010;20,471–475.

Datum poslední úpravy: červen 2019 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Mae Johnson, Department of Anaesthesia, Great Ormond Street Hospital, London, United Kingdom

Mae.Johnson@gosh.nhs.uk

Grant Stuart, Paediatric Anaesthetic Consultant, Department of Anaesthesia, Great Ormond Street Hospital, London, United Kingdom

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Alberto de Armendi, Anaesthesiologist, The Children's Hospital, University of Oklahoma Health Science Center, Oklahoma, OK, USA

Alberto-de-Armendi@ouhsc.edu

Sterling Udom, Anaesthesiologist, The Children's Hospital, University of Oklahoma Health Science Center, Oklahoma, OK, USA

Sterling-Udom@ouhsc.edu

Recenzent 2

Tino Münster, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany

Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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

Upozorňujeme, že toto doporučení nebylo přezkoumáno anesteziologem a jiným odborníkem na choroby, ale pouze anesteziology.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel

Olga Smékalová, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika

smekalovao@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/>