

Doporučení pro vedení anestezie u deficitu biotinidázy

Název nemoci: Deficit biotinidázy

ICD 10: E53.8

Synonyma: Biotin-responzivní mnohočetná karboxylázová deficiencie s pozdním nástupem, mnohočetná karboxylázová deficiencie s pozdním nástupem

Souhrn o nemoci: Deficit biotinidázy (DB), tedy porucha metabolismu biotinu, byl poprvé popsán v roce 1982 [1]. Onemocnění má autosomálně recesivní dědičnost. Celosvětově je jeho incidence odhadována na 1/60 000 novorozenců [1]. V klinickém obraze dominují projevy neurologické (záchvaty, ataxie, hypotonie, opožděný vývoj, ztráty sluchu a problémy se zrakovým zrakem jako atrofie optického nervu), následně pak dermatologické (seboroická dermatitida, alopecie, kožní vyrážka, konjunktivitida, kandidóza), neuromuskulární (svalová slabost v končetinách, spastické parézy, myelopatie) a metabolické (ketoacidóza, organická acidurie, hyperamonémie) [1-6]. Kromě toho také lze u postižených pozorovat respirační problémy (apnoe, dyspnoe, tachypnoe, laryngeální stridor) a imunodeficit (prolongované a rekurentní virové/mykotické infekce) [1, 3, 4]. Nejčastěji se u postižených vyskytuje hypotonie a záchvaty [4, 7].

Léčbou je podávání biotinu v denní dávce 5–10 mg p. o., které vede k rychlé úpravě biochemických parametrů a zlepšení klinického obrazu. Pokud se vyskytne ztráta sluchu, atrofie optiku či opožděný vývoj, jedná se již o ireverzibilní stav, který se podáváním biotinu nezlepší. Kóma s následným úmrtím dítěte představuje terminální stav neléčeného DB. V období puberty je ve většině případů potřeba navýšit denní dávku biotinu z 10 na 20 mg. Aktivita sérové biotinidázy je u dítěte se závažnou formou DB nižší než 10 % její průměrné hodnoty. U dítěte s parciálním DB se tato hodnota pohybuje mezi 10 až 30 %. DB může být zachycen již při novorozeneckém screeningu. Gen pro biotinidázu se nachází na 3. chromozomu, v genovém lokusu 3p25.1 [4].

První klinické příznaky DB se mohou objevit v různém věku dítětem, od 1. týdne až po 12. rok či dokonce i v dospělosti. Byly zaznamenána dva případy těžké formy DB s asymptomatickým průběhem v dospělém věku [11]. Je zde určitá spojitost mezi DB a syndromem VACTERL, jelikož pacienti s DB mívají často přidružené abnormality jako anulární pankreas či cévní malformace [12, 13].

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

Vyšetření sluchového ústrojí pomocí tympanometrie, behaviorální audiometrie, otoakustických emisí (OAE) a sluchových kmenových potenciálů (ABR nebo BAEP); V některých případech se zavádí kochleární implantát.

Typ anestezie

Je možné provést celkovou i regionální anestezii.

U celkové anestezie je dokumentováno používání volatilních anestetik i vedení anestezie variantou TIVA. Někteří autoři popisují výskyt reziduální svalové blokády z důvodu svalové hypotonie [15].

Pacient s DB dobře toleruje regionální anestezii. Pokud není kontraindikovaná, je tento typ anestezie u pacienta s DB preferován.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

V zásadě platí, že pokud je pacient s DB léčené biotinem, měl by být bez metabolických abnormalit či imunodeficitu a neměl by se lišit od zdravého jedince. Komplikace, které se u pacienta vyskytnou ještě před stanovením diagnózy či zahájením léčby, jsou většinou ireverzibilní. Ovšem i pacienti s komplikacemi, kteří jsou léčeni biotinem, mají stabilní biochemické parametry.

Pokud jsou přítomny neurologické projevy (záchvaty, hypotonie apod.), je doporučeno provést vyšetření neurologických funkcí.

Děti s DB jsou kvůli imunodeficitu více náchylní k infekcím horních dýchacích cest, zejména virové etiologie. Pokud je dítě symptomatické, mělo by být vyšetřeno pediatrem.

Má-li pacient klinické projevy onemocnění či v anamnéze prodělané epizody metabolického rozvratu, je doporučeno provést předoperační vyšetření arteriálních krevních plynů.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Nejsou hlášena.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nebyly popsány žádné interakce mezi biotinem a anesteziologickým agens. Možná interakce hrozí v případě, že je pacient léčený antiepileptiky (AED). Některé AED mohou snížit absorpci biotinu. AED také ovlivňují jaterní enzymy, které se podílí na metabolizování anesteziologických agens. Může se tedy vyskytnout rezistence na opiáty a myorelaxancia. Kromě popsané interakce s anesteziologickými agens je třeba myslet i na další nežádoucí účinky AED, jako například sedace, ospalost, somnolence [16].

Anesteziologický postup

Pacienti s DB nejsou kontraindikováni k celkové anestezii. U symptomatických pacientů (z důvodu doposud nezahájené či opožděně zahájené terapie biotinem) by měl anesteziolog myslet na výskyt epilepsie, zvýšené riziko aspirace, svalovou hypotonii a metabolické abnormality (např. acidóza).

Kvůli zvýšenému riziku aspirace je doporučeno v rámci premedikace podat 30 minut před výkonem intravenózně metoklopramid společně s H₂ antagonisty nebo blokátory protonové pumpy. K sedaci lze použít benzodiazepiny, z nichž jsou nejlepší krátce působící preparáty jako midazolam [17, 18]. Obecně se nedoporučuje hluboká předoperační sedace.

U malých výkonů postačuje zajistit dýchací cesty laryngeální maskou po podání propofolu a opioidů (alfentanil, remifentanil, fentanyl) bez svalové relaxace. Pacient by měl během výkonu spontánně ventilovat.

U velkých výkonů je preferována tracheální intubace. Celkovou anestezii je doporučeno vést v režimu TIVA (totální intravenózní anestezie). U pacientů s hypotonií či výskytem záchvatů se v literatuře uvádí TIVA za použití propofolu a remifentanilu jako preferovaná a bezpečná varianta [19-21].

Použití thiopentalu k úvodu do anestezie snižuje epileptickou aktivitu a je tedy vhodné u pacientů s výskytem záchvatů. Použití etomidátu bychom se měli vyhnout z důvodu vzniku myoklonických záškubů. Použití ketaminu u pacientů s výskytem záchvatů zůstává kontroverzní [18].

Opioidy jsou u pacientů s DB bezpečným léčivem, pokud se jejich dávkování přizpůsobí svalové hypotonii.

Inhalační agens sevofluran lze použít na úvod do anestezie, pokud se nám nedaří provést kanylaci cévního řečiště. Sevofluran může při úvodu do anestezie působit abnormální epileptickou aktivitu mozku [22]. Z toho důvodu by jeho koncentrace měla být minimální. Ke snížení jeho epileptiformních vlastností je doporučeno jej kombinovat s oxidem dusným [16].

Jelikož je hypotonie častým příznakem u dětí s DB, měli bychom se vyhnout, pokud je to možné, podávání myorelaxancií. Pro nezbytné případy je doporučeno rocuronium [19], jehož efekt může být antagonistován sugammadexem. Podávání sukcylnilcholinu se nedoporučuje z důvodu rizika hyperkalemie [23].

U pacientů s DB je regionální anestezie preferovanou variantou, jelikož nám zabezpečí i pooperační analgezií. Centrální neuroaxiální a periferní nervové blokády mohou být provedeny v sedaci. Z důvodu neuromuskulárních příznaků se můžeme setkat s obtížemi při polohování pacienta. V místě předpokládané aplikace anestetika se navíc mohou nacházet četné kožní léze.

Zvláštní či doplňující monitorace

Malé či krátké výkony nevyžadují žádnou doplňující monitoraci, pokud je dítě asymptomatické a dochází na pravidelné kontroly. U velkých výkonů se doporučuje zavést arteriální linka pro invazivní měření krevního tlaku a pravidelné vyšetřování krevních plynů. Rovněž by pacient měl mít zavedený centrální venózní katetr pro možné podání volumové náhrady, transfuze či krevních derivátů. Součástí monitorace by také mělo být měření tělesné teploty a hloubky svalové relaxace [15].

Možné komplikace

U pacientů s hypotonií či záchvaty se může objevit nová epileptická aktivita, acidóza, respirační problémy (můžou/nemusí souviset s reziduální svalovou bloádou), maligní hypertermie [15, 16, 23].

Pooperační péče

Pooperační péče závisí na předoperační kondici pacienta a typu chirurgického výkonu. Zpravidla nebývá vyžadována u malých a krátkých výkonů a také u výkonů v regionální anestezii. Sledování včetně podpůrné mechanické ventilace je v rámci pooperační péče vyžadováno, pokud má pacient respirační problémy z důvodu hypotonie.

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

Anestezie či onemocnění samotné mohou vést k respiračním potížím, hypertermii a kožní vyrážce.

Ambulantní anestezie

Není hlášeno.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

1. Wolf B, Grier RE, Secor McVoy JR, Heard GS. Biotinidase deficiency: a novel vitamin recycling defect. *J Inher Metab Dis* 1985;8:53–58
2. Komur M, Okuyaz C, Ezgu F, Atici A. A girl with spastic tetraparesis associated with biotinidase deficiency. *Eur J Paediatr Neurol* 2011;15:551–553
3. Kalkanoglu HS, Dursun A, Tokatli A, Coskun T, Karasimav D, Topaloglu H. A boy with spastic paraparesis and dyspnea. *J Child Neurol* 2004;19:397–398
4. Wolf B. Biotinidase Deficiency. In: GeneReviews(Internet). Eds :Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. Seattle (WA): University of Washington, Seattle 2013
5. Wiznitzer M, Bangert BA. Biotinidase deficiency: clinical and MRI findings consistent with myelopathy. *Pediatr Neurol* 2003;29:56–58
6. Chedrawi AK, Ali A, Al Hassnan ZN, Faiyaz-UI-Haque M, Wolf B. Profound biotinidase deficiency in a child with predominantly spinal cord disease. *J Child Neurol* 2008;23:1043– 1048
7. Wolf B. The neurology of biotinidase deficiency. *Mol Genet Metab* 2011;104:27–34
8. Baykal T, Hüner G, Sarbat G, Demirkol M. Incidence of biotinidase deficiency in Turkish newborns. *Acta Paediatr* 1998;87:1102–1103
9. Venkataraman V, Balaji P, Panigrahi D, Jamal R. Biotinidase deficiency in childhood. *Neurol India* 2013; 61:411–413
10. Casado de Frias E, Campos-Castello J, Careaga Maldonado J, Perez Cerda C. Biotinidase deficiency: Result of treatment with biotin from age 12 years. *Eur J Paediatr Neurol* 1997;1:173–176
11. Wolf B, Norrgard K, Pomponio RJ, Mock DM, McVoy JR, Fleischhauer K, Shapiro S, Blitzer MG, Hymes J. Profound biotinidase deficiency in two asymptomatic adults. *Am J Med Genet* 1997;73:5–9
12. Sezer R, Aydemir G, Bozaykut A, Paketci C, Aydınöz S. VACTERL association: a new case with biotinidase deficiency and annular pancreas. *Ren Fail* 2012;34:123–125
13. Gonzalez-Salazar F, Gerardo-Aviles GJ, Jacobo RS, Vargas-Camacho G. [Biotinidase deficiency and vascular ring malformation: case report]. *Arch Argent Pediatr* 2014;112:217–221
14. Talebi H, Yaghini O. Auditory Neuropathy/Dyssynchrony in Biotinidase Deficiency. *J Audiol Otol* 2016;20:53–54
15. Rakow H. Anesthesia recommendations for patients suffering from Prader-Willi syndrome. *Orphan Anesthesia* 2012;1–8. http://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/doc_download/96-prader-willi-syndrome.html
16. Kofke WA. Anesthetic management of the patient with epilepsy or prior seizures. *Curr Opin Anaesthesiol* 2010; 23:391–399
17. Goktas U, Cegin MB, Kati I, Palabiyik O. Management of anesthesia in biotinidase deficiency. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol* 2014;30:126
18. Voss LJ, Sleight JW, Barnard JP, Kirsch HE. The howling cortex: seizures and general anesthetic drugs. *Anesth Analg*. 2008;107:1689–1703
19. Tan SH, Ng VH. Anaesthesia for a child with adrenoleukodystrophy: A case report and review of the literature. *Indian J Anaesth* 2014;58:63–65
20. Buntbroich S, Dullenkopf A. Total intravenous anesthesia in a patient with Joubert-Boltshauser syndrome. *Paediatr Anaesth* 2013;23:204–205
21. Kocamanoglu IS, Sarihasan E. Anesthetic management of a pediatric patient with Leigh Syndrome. *Rev Bras Anesthesiol* 2013;63:220–222
22. Constant I, Seeman R, Murat I. Sevoflurane and epileptiform EEG changes. *Pediatr Anesth* 2005;15:266–274
23. Saettele AK, Sharma A, Murray DJ. Case scenario: Hypotonia in infancy: anesthetic dilemma. *Anesthesiology* 2013;119:443–446.

Datum poslední úpravy: srpen 2016 (přeloženo srpen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

Onur Palabiyik, Anaesthesiologist, Sakarya University Training and Research Hospital
Clinic of Anaesthesiology, Sakarya, Turkey
mdpabalabiyikonur@yahoo.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Berry Wolf, Department of Medical Genetics, Henry Ford Hospital, Detroit, Michigan, USA
bwolf1@hfhs.org

Hossein Talebi, Department of Audiology, Faculty of Rehabilitation, Communication Disorders Research Center, Isfahan University of Medical Sciences, Hazarjarib Avenue, Isfahan, Iran
ht6023@gmail.com

Doporučení nebylo recenzováno anesteziology, ale dvěma odborníky na dané onemocnění.

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Roman Kula, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
kula.roman@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/>