

Doporučení pro vedení anestezie u **CHARGE** syndromu

Název nemoci: CHARGE syndrom

ICD 10: Q87.8

Synonyma: CHARGE asociace, Hallův-Hittnerův syndrom

Souhrn o nemoci: CHARGE syndrom byl původně definován jako nenáhodná asociace anomálií:

- Coloboma (kolobom)
- Heart defekt (srdeční vada)
- Atresia choanae (atrémie choan)
- Retarded growth and development (opožděný růst a vývoj)
- Genital hypoplasia (genitální hypoplazie)
- Ear anomalies/deafness (anomálie ucha/hluchota)

V roce 1988 definovala expertní skupina hlavní (tzv. klasická 4 C: Choanal atresia (atrémie choan), Coloboma (kolobom), Characteristic ear (charakteristické ucho) a Cranial nerve anomalies (anomálie hlavových nervů)) a vedlejší kritéria syndromu CHARGE [1].

V roce 2004 byly jako hlavní příčina tohoto syndromu identifikovány mutace v genu CHD7. Dědičnost je autozomálně dominantní s variabilní expresivitou. Téměř všechny mutace vznikají de novo, ale vzácně se uvádí i přenos z rodiče na dítě [2].

Klinická kritéria syndromu CHARGE [1]:

Hlavní kritéria:

- Kolobom
- Atrémie choan
- Anomálie hlavových nervů
- Abnormality vnitřního, středního nebo vnějšího ucha

Vedlejší kritéria:

- Kardiovaskulární anomálie
- Genitální anomálie nebo opožděný vývoj puberty
- Rozštěp rtu nebo patra
- Tracheoefageální vady
- Pro CHARGE syndrom příznačná facies
- Růstová retardace
- Opožděný psychomotorický vývoj

Vzácně:

- Anomálie ledvin: duplexní systém, vezikoureterální reflux

- Anomálie páteře: skolióza, osteoporóza
- Anomálie ruky
- Anomálie krku/ramen
- Poruchy imunitního systému

Pokud má jedinec všechna čtyři hlavní kritéria nebo tři hlavní a tři vedlejší kritéria, je vysoká pravděpodobnost, že se u něj jedná o CHARGE syndrom [1].

CHARGE syndrom se vyskytuje přibližně u 1 z 10 000 novorozenců [3]. U více než 90 % pacientů, kteří splňují klinická kritéria syndromu CHARGE, lze detekovat mutace v genu CHD7 lokalizovaném na chromozomu 8q12 [4].

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

- Srdce (velké výkony, zkraty, cévní prstence a ligace otevřené dučeje)
- Uši (vyšetření, zavádění tympanostomických trubiček (gromet))
- Nos, ústa a krk (operace atrézie choan, operace rozštěpu rtu/patru, tracheostomie)
- Gastrointestinální trakt (uzávěr tracheoezofageální píštěle, fundoplikace, gastrostomie)
- Genitouretrální systém (vezikoureterální reflux, hypospádie, kryptorchismus)
- Diagnostické endoskopie (nazofaryngoskopie, laryngoskopie, bronchoskopie)
- Oči (vyšetření)
- Jiné (operace kýly, cirkumcize, kochleární implantáty, odstranění granulomů, zavedení nefrotomické drenáže)

Typ anestezie

Výběr anesteziologického postupu závisí zejména na individuálních fenotypických rysech a přítomnosti orgánových manifestací.

Celkovou anestézií lze provést s využitím volatilních či intravenózních anestetik.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

- Echokardiografie
- Analýza krevních plynů, kreatinin, elektrolyty a kalcium

Nepovinně:

- Ultrazvuk břicha k detekci anomálií ledvin
- Rentgenový snímek hrudníku v případě infekcí dolních dýchacích cest
- Vyšetření funkcí hlavových nervů
- V případě spánkových poruch vyšetření obstrukční spánkové apnoe
- MRI hlavy
- EEG v případě výskytu záchvatů

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Až 56 % pacientů s asociací CHARGE má kromě atrézie choan a rozštěpu patra či rtu i další abnormality horních dýchacích cest [5]. Až u 50 % pacientů je potřeba zajistit tracheostomii, nejen z důvodu přidružených anomálií dýchacích cest, ale také z důvodu retence slin, výskytu poruchy polykání a chronických aspirací [6].

Běžné abnormality dýchacích cest vyskytující se u asociace CHARGE:

- Atrézie choan
- Rozštěp rtu a patra
- Mikrognácie
- Laryngomalácie

- Subglotická stenóza
- Bulbární syndrom
- Rozštěp hrtanu
- Obrna n. laryngeus recurrens
- Tracheomalácie
- Tracheoezofageální píštěl

Před samotnou anestezií je třeba vyloučit či zaléčit veškeré aktivní infekce dolních dýchacích cest. Je nezbytné důkladně pátrat po všech anomáliích dýchacích cest. Doporučuje se konziliární vyšetření otorinolaryngologem. Jak naplánovat zajištění dýchacích cest bude záviset na případných zjištěných abnormalitách na dýchacích cestách a na přítomnosti gastroezofageálního refluxu a chronických aspirací. Je nutné předpokládat obtížné zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Neexistují důkazy, které by naznačovaly specifické problémy s podáváním krevních derivátů.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neuvádí se.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Neuvádí se.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Neuvádí se.

Anesteziologický postup

Protože spolupráce je u těchto dětí často omezená, sedativní medikace a přítomnost rodičů během indukce anestézie může být užitečná. Pokud se u pacienta vyskytuje syndrom spánkové apnoe, je třeba vyhnout se při premedikaci benzodiazepinům.

Indukce inhalačními anestetiky může být obtížná u pacientů, kteří velmi významně sliní z důvodu snížené schopnosti polykat sekrety, ale může být preferována u pacientů s tracheostomií a u pacientů, u kterých je obtížné zajistit intravenózní vstup.

Kvůli vysoké incidenci gastroezofageálního refluxu preferují někteří anesteziologové bleskový úvod do anestézie, ale neexistují důkazy, které by prokazovaly, že tento postup je bezpečnější.

Nejsou k dispozici žádné studie srovnávající různé techniky zajištění dýchacích cest u těchto pacientů. Jedna kazuistika popisuje úspěšné zajištění dýchacích cest pomocí laryngeální masky u pacienta s CHARGE syndromem a Cormackovým-Lehanovým skóre IV při přímé laryngoskopii [7].

Zvláštní či doplňující monitorace

Způsob monitorace závisí na individuálních fenotypických vlastnostech pacienta s CHARGE syndromem a na druhu prováděného chirurgického zákroku.

Možné komplikace

U každého dítěte s CHARGE syndromem je třeba předpokládat obtížné zajišťování dýchacích cest. Až u 35 % prováděných anestézií se vyskytují pooperační nežádoucí události související s dýchacími cestami, jako například poklesy saturace, zvýšená sekrece z dýchacích cest vedoucí k obstrukci, aspirace, déletrvající chrůpky či pískoty, snížená dechová frekvence, stridor, atelektázy a pneumotorax [8].

Chirurgické zákroky, kde se podobné nežádoucí události vyskytují nejčastěji, jsou zákroky na srdci, gastrointestinálním traktu a diagnostické endoskopie na dýchacích cestách. Kombinace více různých chirurgických zákroků při jedné anestézii s sebou nese další zvýšení rizika pooperačních nežádoucích událostí. Jedinci, u kterých je nutné provést fundoplikaci podle Niessena nebo zavedení gastrostomie, mají po anestezii signifikantně vyšší riziko výskytu nežádoucích událostí souvisejících s dýchacími cestami [8].

Pooperační péče

Může být potřeba delší pooperační umělá plicní ventilace. Velmi se doporučuje prodloužený dohled nad pacientem na dospávacím pokoji nebo na lůžku intermediální či intenzivní péče.

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

Neuvádí se.

Ambulantní anestezie

Z důvodu signifikantně vyššího rizika nežádoucích událostí po anestezii souvisejících s dýchacími cestami se ambulantní anestezie nedoporučuje.

Porodnická anestezie

Neuvádí se.

Reference:

1. Blake KD, Prasad C.: CHARGE syndrome. Orphanet Journal Of Rare Diseases 2006;1:34
2. Sanlaville D, Verloes A.: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Gent. 2007;15: 389-99
3. Issekutz KA, Graham JM, Prasad C et al.: An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results form a Canadian study. Am J Med Genet A 2005, 133:309-327
4. Bergman JEH, Janssen N, Hoefsloot LH et al.: CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implicatons of an expanding phenotype. J Med Genet 2011; 48:334-342
5. Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46(7):582-585
6. Naito Y, Higuchi M, et al.: Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 2007;143A (16):1815-1820
7. Hara Y, et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009;23:630-632
8. Blake K, MacCuspie J, et al. Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2009;73(2): 219-226.

Datum poslední úpravy: duben 2019 (přeloženo květen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

Michael Laschat, anesteziolog, Cologne, Germany
LaschatM@kliniken-koeln.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Tanija Huettl, anesteziolog, University Hospital Zurich, Switzerland

Reviewer 2

Christian Puder, otorinolaryngolog, Cologne, Germany
puder@hno-kalk.de

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

Review editorem 2019:

Tino Münster, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel: Jana Djakow, pediatr, Následná intenzivní péče pro děti, Nemocnice Hořovice, Hořovice
jana.djakow@gmail.com

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/>