

Doporučení pro vedení anestezie u

Vrozená hypotyreóza

Název nemoci: Vrozená hypotyreóza

ICD 10: E03.0 s difúzní strumou
E03.1 bez strumy

Synonyma: neonatální hypotyreóza, fetální jodová deficience

Vrozená hypotyreóza je častou a preventabilní příčinou mentální retardace. Incidence je přibližně 1: 4000. Ženské pohlaví je postiženo asi dvakrát častěji než mužské. Zhruba 85 % případů je sporadických a 15 % dědičných. Nejčastějším příkladem sporadické etiologie nemoci je dysgeneze štítné žlázy s ektopickou žlázou. Je častější než aplázie či hypoplázie. U neléčených pacientů se projevuje těmito symptomy: pokles aktivity, otevřená malá fontanela, poruchy krmení, malý vzrůst či neprospívání, žloutenka, pomalé vyprazdňování či zácpa, hypotonie, chraptavý pláč. Fyzické známky u hypotyreózy mohou či nemusí být po narození přítomny. Příznaky zahrnují hrubé rysy obličeje, bledost, makroglosii, velkou fontanelu, umbilikální hernii, skvrnitou, studenou a suchou kůži, opožděný vývoj, myxedém či strumu. U správně léčených pacientů nejsou žádné klinické známky onemocnění.

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

Přestože je patogeneze dysgeneze do značné míry neznámá, některé případy jsou nyní přisuzovány mutaci transkripčních faktorů PAX-8, FOXE1 (TTF-2), NKX2-1 (TTF-1), NKX2-5, GLIS3 a dalších. Bylo prokázáno, že ztráta funkčních mutací na tyrotropinovém receptoru (TSH) způsobuje některé familiární formy atyreózy. Nejčastější hereditární etiologií jsou vrozené chyby syntézy tyroxinu (T4). Nedávno byly popsány mutace genů kódujících sodíkovo-iodidový symportér, tyroidální peroxidázu a tyroglobulin. Transplacentární přenos mateřského TRB-Ab (protilátky blokující tyrotropní receptor) způsobuje tranzientní formu familiární kongenitální hypotyreózy. Drtivá většina dětí je nyní diagnostikována díky novorozeneckému screeningu, který využívá stanovení koncentrace volného tyroxinu T4 a tyrotropního hormonu TSH. Screeningové testy je třeba potvrdit sérovými testy funkce štítné žlázy. Scintigrafie štítné žlázy s použitím 99mTc nebo 123I je nejpřesnějším diagnostickým testem k detekci tyroidální dysgeneze či detekci vrozené chyby syntézy T4. Sonografie štítné žlázy je také přesná, ale mohou při ní být přehlédnuty případné ektopické žlázy. Pokud existuje podezření na hypotyreózu způsobenou transplacentárním přenosem mateřských protilátek, diagnózu potvrdí měření mateřských a/nebo neonatálních TRB-Ab. Léčebné cíle zahrnují co nejrychlejší zvýšení sérové hladiny T4 na normální hodnoty, úpravu dávky levothyroxinu podle růstu s cílem udržet sérové hladiny T4 (nebo volné T4) na horní hranici normálních hodnot a TSH držet v normálních hodnotách a zároveň udržení normálního růstu a vývoje bez předávkování. Iniciální startovací dávka je doporučena 10-15 ug/kg na den, tato dávka může být snížena v závislosti na váze. Sérové T4 (nebo volné T4) a TSH by mělo být měřeno každý 1-2 měsíce v prvním roce života, každé 2-3 měsíce ve druhém a třetím roce života a poté v intervalech delších.

Vzácně, je vrozená hypotyreóza způsobena deficiencí hypofýzy. V tomto případě jsou ostatní hormony hypofýzy, především STH a ACTH, nedetekovatelné a tento stav vede k hypoglykémii a adrenální insuficienci.

Typické výkony

U dětí s vrozenou hypotyreózou je prevalence extratyroidálních malformací 8,4 %. Z nich je většina kardiálních (např. defekt síňového septa s poruchou síňokomorového vedení u pacientů s mutací NKX2-5). U novorozenců s kongenitální hypotyreózou mohou být přítomny rozštěpy rtu i patra a také jiné středočárové defekty.

Mutace v genu FOXE1 způsobuje syndrom tyroidální dysgeneze, atrezii choan, rozštěp patra, epiglottis bifida a bodlinovité vlasy, což je známo také jako Bamforth-Lazarus syndrom. Mutace v NKX2-1 (TTF-1) mohou být asociovány s dýchacími obtížemi a choreoatetózou (brain-lung-thyroid syndrom) a mutace v GLIS3 mohou být spojeny s vrozeným diabetes mellitus a glaukodem.

Tyroidektomie pro vrozenou hypotyreózu doporučena není, přesto tito pacienti mohou podstoupit operaci z jiných důvodů, např. pro difúzní strumu.

Typ anestezie

Regionální anestezie se zdá být bezpečná, protože se vyhneme všem komplikacím hrozcím z postižení v oblasti dýchacích cest a je tedy metodou volby při zákrocích, kde je možné ji využít. Přesto je třeba počítat s náhlou hypotenzí a pooperačním třesem.

U celkové anestezie jsou popsány případy operace štítné žlázy provedené v blokádě cervikálního plexu se zavedenou laryngeální maskou za spontánní ventilace. Endotracheální intubace s armovanou endotracheální kanylou je nejbezpečnější variantou.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

U pacientů se subklinickou hypotyreózou se nepředpokládají potíže během anestezie a u této skupiny pacientů není nutné začít s podáváním tyroxinu předoperačně. U mírné a středně těžké hypotyreózy nejsou kontrolované studie, které by podporovaly předoperační podání tyroxinu, kromě několika kazuistik. Proto je třeba zvážit předoperační podání tyroxinu individuálně. Při těžké hypotyreóze ($T4 \leq 1$ ug/dl) je provedení elektivního chirurgického výkonu odloženo až do navození stavu eutyreózy. Akutní operace je u těchto pacientů velmi riskantní pro předpokládanou kardiovaskulární nestabilitu a myxedémové koma. V těchto případech je doporučeno (po konzultaci s dětským endokrinologem) intravenózní podání tyroxinu v dávce odpovídající věku za současné monitorace křivky EKG.

V suplementaci tyroxinu je třeba pokračovat až do rána před operací. Užitečná je antialergická a antiemetická premedikace, jelikož pacienti mají sníženou mobilitu trávicího traktu a bradykardii. Je s výhodou vyhnout se premedikaci sedativy a opioidy.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Je třeba důsledně dbát na zajištění dýchacích cest.

Jedna studie udává výskyt obtížného zajištění dýchacích cest až u 11,1 % pacientů.

U pacientů s kongenitální hypotyreózou, zvláště u neléčených, by měl být anesteziolog připraven na scénář obtížného zajištění dýchacích cest a je potřeba důsledná observace jak předoperačně, tak pooperačně.

U zajištění dýchacích cest je třeba očekávat problémy pro makroglosii, edém horních dýchacích cest a deviaci dýchacích cest pro strumu.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Při vyšetřování pacienta je třeba dát pozor, kromě běžného vyšetření, na anémii a srdeční defekty.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou k dispozici data.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Z důvodu profylaxe trombembolismu je doporučena časná mobilizace pacienta.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Pacienti s hypotyreózou by měli být citlivější k účinkům anestetik a inhalačních anestetik, ale nejsou klinická data, která by tuto teorii podporovala.

Většina pacientů užívá tyroxin. Není známa interakce s anestetiky.

Anesteziologický postup

Pacienti s hypotyreózou by měli být citlivější k účinkům anestetik a inhalačních anestetik, ale nejsou klinická data, která by tuto teorii podporovala.

Pozorovaný pokles hodnoty MAC u inhalačních anestetik není klinicky signifikantní a je zřejmě způsoben snížením srdečního výdeje a objemu krve a také snížením metabolismu a exkrece.

Vhodným anestetikem k úvodu do anestezie je ketamin, jelikož nezpůsobuje hypotenzi a bradykardii.

Barbituráty a benzodiazepiny mohou být použity tam, kde je ketamin kontraindikován a zároveň je hypotyreóza lehčího stupně nebo je dobře kontrolovaná.

Anestezii je nejlépe vést směsí kyslíku a oxidu dusného s intermitentním podáváním opioidů a svalových relaxancií.

Inhalačním anestetikům je lepší se vyhnout či je používat s velkou opatrností.

Zvláštní či doplňující monitorace

Nutností je použití pulzní oxymetrie, neinvazivního měření krevního tlaku, EKG, monitorace teploty a monitorace hloubky neuromuskulární blokády.

U pacientů s těžkou hypotyreózou podstupujících velké zákroky může být použito invazivní monitorování krevního tlaku.

Možné komplikace

U pacientů snadno dochází k hypotenzi, srdečnímu selhání, bradykardii po úvodu do anestezie a může být snižená ventilační odpověď na hypoxii.

Anesteziolog musí být také připraven na hypotermii, hyponatremii a hypoglykemii.

Pooperační péče

Reverzi neuromuskulární blokády je nejlepší provádět za monitorace její hloubky.

Je doporučeno pečlivé monitorování pacienta, prevence hypoventilace a deprese dechu.

Pro pooperační analgezii používejte regionální techniky, je-li to možné, případně neopioidní analgetika.

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

Myxedémové kóma je akutní stav s mortalitou až 50 %, který vyžaduje agresivní terapii. Projevuje se hypotermií, hypoventilací, hypotenzí a hyponatremií. Léčba spočívá v podání L-thyroxinu v dávkách odpovídajících věku pacienta po konzultaci s dětským endokrinologem. Podpůrná terapie zahrnuje intravenózní tekutinovou léčbu, kontrolu tělesné teploty, korekce elektrolytů a oběhově-ventilační podporu.

U nestabilních pacientů zvažte možnost dosud nediodagnostikované srdeční vady.

Ambulantní anestezie

Nejsou známa data.

Porodnická anestezie

Kongenitální hypotyreóza je onemocnění novorozenců.

Nejsou známa data.

Reference:

1. Klein AH, Agustin AV, Foley TP Jr. Successful laboratory screening for congenital hypothyroidism. *Lancet* 1974 Jul 13. 2(7872):77-9 doi:10.1016/S0140-6736(74)91637-7
2. LaFRANCHI S. Congenital Hypothyroidism: Etiologies, Diagnosis, and Management. *Thyroid*. July 1999, 9(7): 735-740. doi:10.1089/thy.1999.9.735
3. Medda E, Olivieri A, Stazi MA, Grandolfo ME, Fazzini C, Baserga M. Risk factors for congenital hypothyroidism: results of a population case-control study (1997-2003). *Eur J Endocrinol*. 2005 Dec. 153(6):765-73. Doi: 10.1530/eje.1.02048
4. Stoll C, Dott B, Alembik Y, Koehl C. Congenital anomalies associated with congenital hypothyroidism. *Ann Genet*. 1999. 42(1): 17-20. PMID: 10214503
5. Parks JS, Lin M, Grosse SD, Hiltonová CF, Drummond-Borg M, Borgfeld L. The impact of transient hypothyroidism on the increasing rate of congenital hypothyroidism in the United States. *Pediatrics*. 2010 May. 125 Suppl 2:S54-63. doi: 10.1542/peds.2009-1975F
6. Bongers-Schokking JJ, Koot HM, Wiersma D, et al. Influence of timing and dose of thyroid hormone replacement on development in infants with congenital hypothyroidism. *J Pediatr*. 2000 Mar. 136(3):292-7. doi:10.1067/mpd.2000.103351
7. Donaldson M, Jones J. Optimising outcome in congenital hypothyroidism; current opinions on best practice in initial assessment and subsequent management. *J Clin Res Pediatr Endocrinol*. 2013 Mar 4. 5 Suppl 1:13-22. doi: 10.4274/jcrpe.849
8. Olivieri A, Stazi MA, Mastroiacovo P, Fazzini C, Medda E, Spagnolo A, De Angelis S, Grandolfo ME, Taruscio D, Cordeddu V, et al.: A population-based study on the frequency of additional congenital malformations in infants with congenital hypothyroidism: data from the Italian Registry for Congenital Hypothyroidism (1991-1998). *J Clin Endocrinol Metab* 2002, 87(2):557-562 doi: 10.1210/jcem.87.2.8235
9. Clifton-Bligh RJ, Wentworth JM, Heinz P, Crisp MS, John R, Lazarus JH, Ludgate M, Chatterjee VK: Mutation of the gene encoding human TTF-2 associated with thyroid agenesis, cleft palate and choanal atresia. *Nat Genet* 1998, 19(4):399-401. Doi: 10.1038/1294
10. Miller's Anesthesia, 7th Edition; Ronald D. Miller, MD, Lars I. Eriksson, Lee Fleisher, MD, Jeanine P. Wiener-Kronish, MD and William L. Young. Preoperative Evaluations. p:1023
11. Kristensen MS, Moller J. Airway management behaviour, experience and knowledge among Danish anaesthesiologists – room for improvement. *Acta Anaesthesiol Scand* 2001; 45: 1181– 1185. Doi: 10.1034/j.1399-6576.2001.450921.x
12. Bouaggad A, Nejmi SE, Bouderkha MA et al. Prediction of difficult tracheal intubation in thyroid surgery. *Anesth Analg* 2004; 99: 603–606. Doi: 10.1213/01.ANE.0000122634.69923.67
13. Dere K, Teksoz E, Sen H, Orhan ME, Ozkan S, Dagli G. Anesthesia in a child with massive thyroid enlargement. *Paediatr Anaesth*. 2008 Aug;18(8):797-8. doi: 10.1111/j.1460-9592.2008.02547.x.

Datum poslední úpravy: leden 2017 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Ahmet Eroglu, Anaesthesiologist, Karadeniz Technical University, Turkey
aheroglu@hotmail.com

Ahmet Oguzhan Kucuk, Karadeniz Technical University, Turkey

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzent 1

Maurizio Delvecchio, Section of Pediatrics, Department of Biomedical Sciences and Human Oncology, University of Bari Aldo Moro, Bari, Italy
mdelvecchio75@gmail.com

Recenzent 2

James B. Bussel, Departments of Pediatrics, Medicine, and Obstetrics and Gynecology, New York Presbyterian Hospital, Weill Cornell Medical Center, New York, USA
jbussel@med.cornell.edu

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Klára Stružková, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
klarmala@seznam.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/>
