

Doporučení pro vedení anestezie u Crouzónova syndromu

Název nemoci: Crouzónův syndrom

ICD 10: Q75.1

Synonyma: Kraniofaciální dysostóza, syndrom prvního žaberního oblouku

Souhrn o nemoci: Crouzónův syndrom je vrozená vývojová vada charakterizovaná předčasným uzávěrem (synostózou) koronárního švu, méně často sagitálního a lambdového švu. To má za následek dysmorfní vzhled lebky a obličeje s vysokým čelem, oploštěným týlem a brachycefalií. Kromě kraniosynostózy mají postižené děti často abnormální spojení kostí báze lebky a kostí obličeje. To má za následek hypoplazii maxily, klenuté patro a mělké orbity, což způsobuje výrazný exoftalmus.

Výskyt Crouzónova syndromu připadá zhruba na 1 z 25 000 narozených dětí. Podkladem je mutace v receptorech pro růstové faktory fibroblastů (FGFR – fibroblast growth factor receptor, 2 geny na 10. chromozomu) (1). Může se jednat o autosomálně dominantní onemocnění, vzácně jde o spontánní mutaci. 3x častěji se vyskytuje u mužů. Klinický obraz se může značně lišit. Od nepatrných změn rysů v obličeji až po závažné dysplazie s významnými komorbiditami.

Předčasná synostóza lebečních švů může mít u rostoucích dětí řadu různě závažných následků. Kombinace snížení intrakraniální kapacity a rostoucí mozkové tkáně může vyústit ve zvýšení intrakraniálního tlaku, atrofii optického nervu, hluchotu, epilepsii a vzácně mentální postižení. Rozsáhlé dysostózy obličejových kostí, krčních obratlů a navazující abnormality měkkých tkání mohou postihnout i stavbu horních cest dýchacích. U Crouzónova syndromu je proto častá obstrukční spánková apnoe (OSA). Objevují se i abnormality páteře spojené s omezeným pohybem krku, co společně s obstrukcí nosu a faryngu znamená, že bychom měli u pacientů očekávat zvýšené riziko obtížného zajištění dýchacích cest (2;3).

Crouzónův syndrom může být asociovaný s perzistujícím ductus arteriosus (PDA) a s koarktací aorty (AoC). Crouzónův syndrom patří společně s Apertovým a Pfeifferovým syndromem k nejlépe rozpoznatelným syndromům způsobujícím kraniosynostózu.

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

U dětí s Crouzonovým syndromem jsou typické korekční kraniofaciální neurochirurgické výkony. Pokud je to možné, tyto velké výkony se odkládají až do pozdního kojeneckého věku, kdy je lépe rozvinutý růst kostí.

V novorozeneckém období jsou častější výkony nekraniofaciální, např. tracheostomie nebo zavedení ventrikulo-peritoneálního shuntu. Pokud je nutné provést kraniální dekompresi, přistupuje se k rozšíření zadní klenby už v prvních šesti měsících života dítěte.

K ochraně orbity před sublucací se plánují frontoorbitální rekonstrukce. Komplexní hypoplazie lebeční klenby, orbit a středu obličeje může vyžadovat komplexní výkony jako je frontofaciální rekonstrukce (tzv. Le Fort III osteotomie) nebo distrakční osteogeneze aplikací RED rámu (rigid extraction device). V případě závažné hypoplazie jsou tyto výkony indikovány dříve.

Zmíněné rekonstrukční výkony by měly být směřovány do specializovaných center. Jedná se o rozsáhlé chirurgické výkony, které vyžadují zkušený personál a vybavení, jak během anestezie, tak i v rámci pooperační péče.

Pacienti s perzistujícím ductus arteriosus a s koarktací aorty mohou být indikováni ke kardiochirurgickému výkonu.

Samozřejmě se můžeme s pacienty setkat i v pozdějším věku u jakéhokoliv chirurgického výkonu, u diagnostických výkonů nebo u menších chirurgických výkonů vyžadujících analgosedaci z důvodu mentálního postižení.

Typ anestezie

Nejsou známy žádné kontraindikace anestetik, použít můžeme celkovou i regionální anestezii. Vyhnutí se použití celkové anestezie a opioidů může být výhodné u pacientů s obstrukcí dýchacích cest (např. obstrukční spánková apnoe – OSA). Jsou popsány případy s úspěšným použitím neuroaxiální blokády (5), nicméně přítomnost skoliózy může použití této techniky činit obtížným.

Kvůli riziku obtížného zajištění DC a obstrukci horních cest dýchacích není vhodné použití inhalačního úvodu do anestezie.

V případě zvýšeného intrakraniálního tlaku (ICP) není doporučeno použití oxidu dusného. Je také vhodné vyhnout se jakémukoliv dalšímu zvyšování ICP.

V rozvinutých zemích většina dospělých pacientů podstoupila korekční kraniofaciální výkony v dětském věku, anestezie u nich tedy nemusí být spojena s komplikacemi. Naopak v rozvojových zemích můžeme narazit na dospělé s neléčeným závažným onemocněním.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Během důkladného předanesteziologického vyšetření je zásadní všimnout si znaků, které by mohly predikovat obtížné zajištění dýchacích cest. Možnosti zajištění dýchacích cest alternativní metodou (laryngeální maska, laryngeální tubus) by měly být důkladně posouzeny (otevření úst?).

V rámci osobní, chirurgické nebo anesteziologické anamnézy je potřeba pátrat po klíčových důležitých informacích: popis chrápání a / nebo spánkové apnoe, obtížná ventilace maskou, použití pomůcek k zajištění dýchacích cest. Takové znalosti pomůžou vést anesteziologický management nebo směřovat další vyšetření.

Korekční kraniofaciální výkony je třeba považovat za opravdu rozsáhlé operace, doporučuje se tedy rozšířená předoperační příprava v souladu s místními pracovními postupy (krevní odběry včetně koagulačních parametrů, objednání krevních derivátů, plánované pooperační přijetí na lůžko intenzivní péče atd.).

U pacientů se suspektním nebo prokázaným PDA nebo AoC bychom měli provést echokardiografické vyšetření a zhodnotit přítomnost srdečního selhání, event. můžeme pacienta konzultovat s dětským kardiologem.

Prošetřete i přítomnost epileptických záchvatů event. užívání antikonvulzivní medikace.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Při anesteziích dětí a dospělých s Crouzonovým syndromem je vhodně předvídat a být připravený na obtížné zajištění dýchacích cest. U dětí může nastat obstrukce DC již během úvodu do anestezie díky jazyku, který obturuje hypoplastickou ústní dutinu. Proto v úvodu potřebují použití pomůcek jako je nosní nebo ústní vzduchovod, popř. laryngeální maska nebo tubus. Dolní čelist není *většinou* onemocněním ovlivněna, laryngoskopie je díky tomu *většinou* proveditelná.

Nicméně můžou nastat i situace, kdy je laryngoskopie složitější. Po distračních výkonech, které umožňují podporu správného vývoje střední části obličeje a dělají se kvůli zvětšení nasofaryngeálního prostoru, se může vyskytnout obtížná laryngoskopie zejména operace, při které se rám odstraňuje. K tomu může dojít i pokud byla laryngoskopie během výkonu, při kterém se rám nasazoval, bez komplikací (6). U dětí s nasazeným RED rámem musíme myslet na další specifickou situaci: během úvodu do anestezie není možné konvenční držení obličejové masky. V případě potřeby lze zkusit otočit obličejovou masku „vzhůru nohama“, pokusit se tak zajistit těsný kontakt a umožnit přetlakovou ventilaci. V těchto případech může být laryngoskopie také omezena, laryngeální maska by měla být připravena jako záložní řešení.

Anesteziolog by měl být seznámený s rychlým sejmutím RED rámu v případě urgentní situace (4). To lze provést uštípnutím horizontálních drátů, následně s pomocí šroubováku odstranit zbývající šrouby a vertikální centrální díl. Odpovídající náčiní musí být dostupné pro případ potřeby.

Před úvodem do anestezie je nutné mít domluvenou kvalifikovanou pomoc v blízkosti, to znamená druhý zkušený anesteziolog a lékař ORL. V blízkosti by mělo být i vybavení k obtížnému zajištění dýchacích cest: nosní a ústní vzduchovody různých velikostí, laryngeální masky, videolaryngoskop, koniotomický set a bronchoskop k fibrooptické intubaci. Před úvodem do anestezie připravte pomůcky k zajištění dýchacích cest odpovídající velikosti. Zajištěno by mělo být i kompletní monitorování pacienta, např. podle pokynů Association of Anaesthetists of Great Britain and Ireland (7). (*pozn. editora (v našich podmínkách je potřeba se řídit aktuálními doporučeními ČSARIM)*).

V případě jakýchkoliv pochybností, je k zajištění dýchacích cest jako první volba vhodná fibrooptická intubace při vědomí.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Crouzonův syndrom není asociovaný s hemoragickou diatézou, neexistují ani důkazy o specifických potížích při podávání transfuzních přípravků. Nicméně operace v kraniofaciální oblasti mohou být spojeny se značnou krevní ztrátou, především během dlouhých výkonů a u menších dětí (8). Před operací bychom měli mít k dispozici vyšetření krevního obrazu, koagulační vyšetření a připraveny krevní deriváty. Popsáno je i předoperační užití erytropoetinu a přípravků s železem.

Potřebu podání krevní transfuze lze účinně perioperačně redukovat různými opatřeními: použití antifibrinolytik, infiltrace rány adrenalinem nebo použití cell saveru (9). Pravidelné odběry krevních plynů a tromboelastometrie (TEG) mohou pomoci s managementem podávání tekutin a krevních derivátů. Kromě erytrocytů bude pravděpodobně nutné i použití čerstvé mražené plazmy, kryoprecipitátů nebo trombocytů. Výhodná může být i spolupráce s dětským hematologem před nebo během výkonu.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

V porovnání s běžnou populací není žádný důkaz o zvýšeném riziku vzniku perioperační trombembolie.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Mimořádná péče musí být během výkonu věnována ochraně očí pacienta. Pacienti mívají exoftalmus a dovržení očních víček může být problematické. Jsou potřebné zvlhčující oční přípravky a opatrná aplikace krycích polštářků. Nejsou důkazy o zvýšeném riziku vzniku zlomenin nebo kožních lézí, s pacienty můžeme tedy manipulovat se stejnými opatřeními jako u běžné populace.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou známy.

Anesteziologický postup

Pokud máme zajištěné dýchací cesty, můžeme vést anestezii inhalačně i intravenózně. Použití multimodální analgezie zahrnující i lokální infiltraci může u pacientů s OSA pomoci snížit dávku opioidů. Na konci výkonu v kraniofaciální oblasti bychom měli dříve, než přistoupíme k reflexní extubaci, znovu zkontrolovat dýchací cesty.

Zvláštní či doplňující monitorace

Na základě typu výkonu volíme i rozsah zajištění pacienta a rozsah doplňující monitorace. Výkony v kraniofaciální oblasti vyžadují periferní žilní katetr s velkým průsvitem nebo centrální

žilní katetr, invazivní monitorování krevního tlaku a katetrizaci močového měchýře. Pravidelné odběry krevních plynů a koagulace (TEG/ROTEM) mohou pomoci s managementem podávání tekutin a krevních derivátů. U jiných chirurgických výkonů může arteriální linka pomoci s monitorováním výměny plynů v období pooperačního zotavování.

Možné komplikace

Pacienti s Crouzonovým syndromem a suspektní nebo potvrzenou spánkovou apnoe nemusí tolerovat anesteziologické techniky spojené se spontánní ventilací. Je to díky tomu, že celková anestezie společně s efektem opioidů způsobí posun disociační křivky CO₂ doprava. Po zajištění DC by měla být použita přetlaková umělá plicní ventilace. Zvažte i použití krátkodobě působících anestetik (např. desfluran, remifentanil, propofol) k usnadnění návratu obranných reflexů a spontánní ventilace na konci anestezie. Nepoužívejte benzodiazepiny!

U kraniofaciálních výkonů stejně tak jako u ostatních výkonů, kde nemá anesteziolog přímý přístup k hlavě, buďte po celou dobu ostražití, sledujte známky možné endobronchiální intubace, dislokace kanyly, rozpojení okruhu nebo ucpání kanyly sekrety či krví. Jiné intraoperační projevy typické pro tuto nemoc nejsou známé.

Pooperační péče

U dětí s Crouzonovým syndromem je riziko vzniku obstrukce dýchacích cest. Kombinace poruchy vědomí, vysokých dávek opioidů, skrytých poruch dýchání ve spánku a přítomnost otoků měkkých tkání může být riziková. Post-extubační obstrukci dýchacích cest můžeme vyřešit jednoduchými úkony jako je odsání sekretů nebo prostý záklon hlavy. Použití nosního vzduchovodu, pokud je na pracovišti k dispozici, bývá také efektivní. Dětem, které před výkonem používají nosní nebo obličejový CPAP, bychom ho měli zajistit i v pooperačním období.

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

Nejsou hlášeny.

Ambulantní anestezie

Pro ambulantní anestezii mohou být vhodní pacienti s Crouzonovým syndromem bez komorbidit (např. OSA), pacienti s mírnými projevy onemocnění nebo pacienti po úspěšné korekční kraniofaciální operaci. Zvýšená pozornost se doporučuje u pacientů s OSA, především u výkonů, které vyžadují použití opioidů.

Porodnická anestezie

Crouzonův syndrom nebývá spojovaný s komplikacemi během těhotenství.

Nejsou kontraindikace k použití neuroaxiální blokády, ale skolióza může činit její provedení obtížným.

Pokud je nutná celková anestezie, otok horních cest dýchacích může bránit ventilaci obličejovou maskou a provedení laryngoskopie. Je proto u této skupiny pacientek zvláště důležité zvážit fibrooptickou intubaci při vědomí (10).

Reference:

1. Reardon W, Winter RM, Rutland P, Pulleyn LJ, Jones BM, Malcolm S. Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. *Nat. Genet* 1994; 8(1): 98–103
2. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimble MS et al. Airway management in children with major craniofacial anomalies. *Laryngoscope* 1998;108:1806–1812.
3. Nargoizian C. The Airway in patients with craniofacial abnormalities. *Paed Anesth* 2004;14:53-9
4. Bingham R (ed), Lloyd-Thomas A(ed), Sury M (ed). *Hatch & Sumner's Textbook of Paediatric Anesthesia*. Third edition. London: Edward Arnold Publishers;2008
5. Bajwa SJ, Gupta SK, Kaur J, Singh A, Parmar SS. Anesthetic management of a patient with Crouzon syndrome. *South Afr J Anesth Analg* 2012;18(5):270-272
6. Roche J, Frawley G, Heggie A. Difficult tracheal intubation induced by maxillary distraction devices in craniosynostosis syndromes. *Paed Anesth* 2002; 12: 227–234.
7. The Association of Anesthetists of Great Britain and Ireland. Recommendations for standards of monitoring during anesthesia and recovery. <http://www.aagbi.org/sites/default/files/standardsofmonitoring07.pdf>. (Accessed Nov 2014)
8. Stricker PA, Shaw TL, Desouza DG, Hernandez SV, Bartlett SP, Friedman DF, Sesok-Pizzini DA, Jobes DR. Blood loss, replacement, and associated morbidity in infants and children undergoing craniofacial surgery. *Paed Anesth* 2010;20:150-159
9. Hughes C, Thomas K, Johnson D, Das S. Anesthesia for surgery related to craniosynostosis: a review. Part 2. *Paed Anesth* 2013;23:22-27
10. Martin TJ, Hartnett JM, Jacobson DJ, Gross JB. Care of a parturient with preeclampsia, morbid obesity, and Crouzon's syndrome. *Int J Obstet Anesth*. 2008 Apr;17(2):177-81

Online zdroje:

Johns Hopkins Pediatric Neurosurgery Information Online:

https://www.hopkinsmedicine.org/neurology_neurosurgery/centers_clinics/pediatric_neurosurgery/conditions/craniosynostosis/

Family and patient support group:

<https://www.facebook.com/pages/International-Crouzon-Syndrome-Support-Group/146204398727264>

Datum poslední úpravy: prosinec 2014 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Emily Haberman, Anaesthesiologist, Great Ormond Street Hospitals, London, United Kingdom

Spoluautor

Johannes Prottengeier, Anaesthesiologist, University Hospital Erlangen, Germany
Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Peer recenzent 1

Sukhminder Bajwa, Anaesthesiologist, Gian Sagar Medical College and Hospital, Ram Nagar, Banur, Patiala, Punjab, India
sukhminder_bajwa2001@yahoo.com

Peer recenzent 2

Christopher R. Forrest, Division of Surgery, SickKids Centre For Craniofacial Care & Research, University of Toronto, Canada
christopher.forrest@sickkids.ca

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Václav Vafek, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vafek.vaclav@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

Záštitá překladu do českého jazyka:

<https://www.csarim.cz/>
<https://www.akutne.cz/>