

Doporučení pro vedení anestezie u **Syndromu Ellis van-Creveld**

Název nemoci: Syndrom Ellis van-Creveld (EVC)

ICD 10: Q77.6

Synonyma: chondroektodermální dysplazie, mesodermální dysplazie

Souhrn o nemoci:

Syndrom Ellis van-Creveld (EVC) je vzácné, autosomálně recesivně dědičné onemocnění s neznámou prevalencí (za posledních 50 let bylo v literatuře publikováno přibližně 150 případů, vyšší prevalence je v komunitách Amishů). Onemocnění je charakterizováno tetradou příznaků, mezi které patří nízký vzrůst, krátké končetiny, postaxiální polydaktilie (nadpočetné prsty na ruce a/nebo nohou), ektodermální dysplazie a vysoká prevalence vrozených srdečních vad (hlavně abnormality síňového septa). [1,2] Kauzální příčinou onemocnění jsou mutace v genech EVC, EVC2 a DYNC2LI1. Typické klinické příznaky jsou způsobeny poruchou chondrálních a ektodermálních tkání v těle. Úzký hrudník způsobený krátkými žebry může mít za následek těžkou poporodní respirační insuficienci. [1] Dysplastické nehty a zuby jsou dalšími typickými příznaky onemocnění. Onemocnění není léčitelné a léčba je převážně symptomatická, zahrnující léčbu respirační insuficience způsobené úzkým hrudníkem a jeho kombinací se srdečním selháním na podkladě srdečních abnormalit. [1] V dětství se běžně provádí kardiochirurgické výkony v rámci korekce vrozených srdečních vad. V dětství a dospělosti pacienti často podstupují chirurgické výkony z důvodu srdečních abnormalit [2],[3] stomatologických problémů a ortopedických obtíží. Očekávanou délku života u pacientů s EVC ovlivňuje hlavně závažnost respirační insuficience a vrozené srdeční vady. [1-3] [4,5] Perioperační postupy (např. chirurgické výkony, anestezie) je nutné provádět po pečlivém zhodnocení konkrétního pacienta a jeho/jejích specifických klinických projevů.

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

U novorozenců:

Kardiochirurgické výkony v rámci korekce srdečních abnormalit (hlášeny jsou hlavně defekty síňového septa, často s dalšími koexistujícími malformacemi, jako je např. hypoplastická levá komora nebo defekty septa komor). [1-3]

U dětí a dospělých:

Kardiochirurgické výkony v rámci korekce srdečních abnormalit (hlavně defekty síňového septa, společná srdeční síň, vady AV septa, někdy společně s dalšími srdečními malformacemi) [1-3].

Stomatochirurgické výkony pro hypoplastické nebo chybějící zuby, ortopedické výkony (v rámci deformit skeletu, jako je např. progredující valgozita končetin, těžké kontraktury, laterální subluxe pately). [6] Amputace nadpočetných prstů rukou/nohou z medicínských nebo antropologických důvodů.

Typ anestezie

Obecné doporučení pro ideální anesteziologický postup neexistuje, protože celková i regionální anestezie může u konkrétních pacientů s EVC skýtat možné problémy. Optimální postup většinou vyplyne z individuálního přístupu ve spolupráci mezi chirurgem, pacientem a zkušeným anesteziologem.

Celková anestezie může být komplikovaná z důvodu respiračního a kardiálního postižení pacienta s EVC. Zajištění dýchacích cest je nutné provádět po pečlivém vyhodnocení možností intubace nebo ventilace maskou z důvodů, které obvykle nesouvisejí se syndromem Ellis-van Creveld.

Neuroaxiální regionální anestezie může být obtížná z důvodu abnormalit skeletu, jako je bederní lordóza nebo (pouze u několika málo pacientů) skolióza. Proto u pacientů s EVC neexistuje žádná specifická kontraindikace neuroaxiální blokady, která by byla způsobena výhradně onemocněním jako takovým. V jedné kazuistice jsou popsány problémy s obstrukcí epidurálního katétru u mladého muže po nekomplikovaném zavedení. Obstrukce byla spojována s určitými abnormalitami páteře, včetně krátkých obratlových pediklů a „velmi úzkého páteřního kanálu“. [7] Odstranění katétru bylo možné pouze po maximálním předklonu.

U většiny pacientů by měla být proveditelná periferní regionální anestezie. Vzhledem k deformitám končetin se při provádění periferní nervové blokady nedoporučuje využívat techniky orientačních bodů. Důležité struktury pro blokádu nervu lze nalézt pomocí ultrazvuku.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Pečlivá anamnéza pacienta by se měla zaměřit na srdeční problémy (korigované či nekorigované srdeční abnormality) a stav respiračního systému (stabilní/nestabilní respirační dysfunkce). Konkrétní laboratorní výsledky obvykle nejsou při předoperačním vyšetření příliš užitečné, pokud z anamnézy pacienta nebo z klinického vyšetření nevzejdou konkrétní otázky (např. možné krvácivé poruchy v anamnéze bez vztahu k EVC).

U všech pacientů se doporučuje provést hrudní echokardiografické vyšetření (vzhledem k vysoké prevalenci srdečních abnormalit).

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Doporučuje se standardizovaný postup k vyšetření dýchacích cest a detekci možných problémů s jejich zajištěním. Konkrétní postup zajištění dýchacích cest by měl být založen na výsledku vyšetření. U mnoha pacientů se doporučuje použít pomůcky menších rozměrů s ohledem na malý vzrůst pacientů. Orodentální poměry u pacientů s EVC obvykle nepředstavují problém s ohledem na zajištění dýchacích cest. [8,9] Přesto může u některých pacientů být problematické polohování a fixace laryngeální masky.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nejsou žádná specifická doporučení. U pacientů s EVC nebyly hlášeny žádné typické krvácivé poruchy.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

U pacientů se srdečními abnormalitami a/nebo kardiochirurgickým výkonem je nutné znovu nasadit antikoagulaci co nejdříve po výkonu, je-li nutná, např. z důvodu fibrilace síní u pacienta s mechanickou chlopní.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Vzhledem k četným kontrakturám u mnoha pacientů s EVC je nutné před chirurgickým výkonem zajistit pečlivé polohování pacienta.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou hlášeny.

Anesteziologický postup

Předoperační vyšetření: viz podrobnosti výše.

Premedikace: může být individuálně podána s přihlédnutím k přínosu a rizikům u jednotlivých pacientů.

Profylaxe infekční endokarditidy: měla by být podána u pacientů s městnavým srdečním selháním podle aktuálně platných mezinárodních doporučení a/nebo po diskuzi s ošetřujícím kardiologem. [10]

Polohování a monitorování pacienta: vyhněte se nadměrné extenzi končetin s kontrakturami. Pečlivě zvolte velikost manžety pro neinvazivní měření krevního tlaku, abyste předešli závažným chybám v měření.

Intravenózní linka: zajištění může být komplikované s ohledem na malý průsvit cév.

Anestezie: úvod do anestezie je možné provést po zvážení specifických rizikových faktorů nesouvisejících s EVC u konkrétního pacienta. Ventilaci je nutné provádět opatrně s dostatečně nízkými dechovými objemy a správně nastavenými ventilačními parametry pro snížení rizika barotraumatu/volumotraumatu u pacientů s deformitami hrudníku a nízkou poddajností hrudní stěny. [11] Neexistují žádné absolutní nebo známé relativní kontraindikace

pro výběr anestetik výhradně na základě onemocnění EVC. U onemocnění není žádné specifické riziko s ohledem na vznik maligní hypertermie.

Je možné bezpečně provést totální intravenózní anestezii nebo doplňovanou anestezii s použitím inhalačních anestetik.

Regionální anestezii je možné provést dle výše popsaného postupu.

Zvláštní či doplňující monitorace

Není uváděna.

Možné komplikace

U pacientů se srdečními abnormalitami je nutné dodržovat aktuálně platné doporučení pro profylaxi infekční endokarditidy. [10] U pacientů s EVC syndromem nebyly hlášeny žádné specifické komplikace po chirurgickém výkonu. Existují však dvě práce z jednoho pracoviště, které popisují neočekávaně vysokou mortalitu pacientů s EVC po kardiochirurgickém zákroku. [2,3,5] Mortalita po korekci těchto defektů je u běžné populace obvykle nižší než 1 %. Pro správné vyhodnocení tohoto problému jsou nutné další studie.

Nedostatek větších populací pacientů má za následek nejistotu v některých doporučeních pro snížení pooperační morbidity a mortality u nekardiochirurgických výkonů.

Pooperační péče

Pooperační péče musí vycházet z preexistujících onemocnění pacienta i z vlastního chirurgického nebo intervenčního zákroku. Před přesunem pacienta na standardní oddělení nebo před propuštěním do domácí péče je nutné monitorovat respirační a srdeční funkce náležitě rozšířeným způsobem na dospávacím pokoji, jednotce intermediální péče nebo jednotce intenzivní péče.

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

Zhoršení dříve přítomné patologie respiračních nebo srdečních funkcí.

Ambulantní anestezie

Nelze uvést žádné konkrétní doporučení pro nebo proti použití ambulantní anestezie, neboť na toto téma neexistují v literatuře žádné publikace. Srdeční a/nebo respirační dysfunkce může být u některých pacientů důležitým faktorem, proč neprovést výkon v ambulantní anestezii.

Porodnická anestezie

Pacientky s EVC jsou plodné, proto se porodnický anesteziolog může setkat s pacientkou s EVC v rámci porodnické analgezie. Obecně platí, že u této skupiny patientek je možné provést neuroaxiální i celkovou anestezii. Nebyly hlášeny žádné závažné komplikace. Nicméně nedostatek publikací týkajících se porodnické anestezie u patientek s EVC by měl vést ke správnému multidisciplinárnímu rozhodování ohledně volby anesteziologických technik pro tyto pacientky. Jedna kazuistika popisuje pacientku podstupující císařský řez po neúspěšné subarachnoidální anestezii v následné nekomplikované celkové anestezii. [11]

Reference:

1. Baujat G, Le Merrer M. Ellis-van Creveld syndrome. *Orphanet J Rare Dis. BioMed Central*; 2007;2:27
2. O'Connor MJ, Collins RT. Ellis-van Creveld syndrome and congenital heart defects: presentation of an additional 32 cases. *Pediatr Cardiol. Springer-Verlag*; 2012;33:491–discussion491-2
3. Hills CB, Kochilas L, Schimmenti LA, Moller JH. Ellis-van Creveld syndrome and congenital heart defects: presentation of an additional 32 cases. *Pediatr Cardiol. Springer-Verlag*; 2011;32:977-82
4. Pérez-Andreu J, Ray VG, Arribas JM, Sánchez SJ. Ellis-van Creveld syndrome in adulthood: extending the clinical spectrum. *Singapore Med J. 2015*;56:e110-1
5. O'Connor MJ, Rider NL, Thomas Collins R, Hanna BD, Holmes Morton D, Strauss KA. Contemporary management of congenital malformations of the heart in infants with Ellis - van Creveld syndrome: a report of nine cases. *Cardiol Young. Cambridge University Press*; 2011;21:145-52
6. Weiner DS, Jonah D, Leighley B, Dicintio MS, Holmes Morton D, Kopits S. Orthopaedic manifestations of chondroectodermal dysplasia: the Ellis-van Creveld syndrome. *J Child Orthop. 2013*;7:465-76
7. Hopman G, Waaijer A, Van Tuijl I. A rare problem with an epidural catheter in a patient with Ellis-van Creveld syndrome. *Paediatr Anaesth. Blackwell Publishing Ltd*; 2009;19:812-3
8. Tuna EB, Koruyucu M, Kürklü E, Çifter M, Gençay K, Seymen F, et al. Oral and craniofacial manifestations of Ellis-van Creveld syndrome: Case series. *J Craniomaxillofac Surg. Elsevier*; 2016;44:919-24
9. Shaik S, Raviraj J, Dirasantchu S, Venkata SS. Ellis-van Creveld syndrome with unusual oral and dental findings: A rare clinical entity. *Dent Res J (Isfahan). 2016*;13:193-7
10. Habib G, Lancellotti P, Antunes MJ, Bongiorno MG, Casalta J-P, Del Zotti F, et al. 2015 ESC Guidelines for the management of infective endocarditis: The Task Force for the Management of Infective Endocarditis of the European Society of Cardiology (ESC). Endorsed by: European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS), the European Association of Nuclear Medicine (EANM). *Eur. Heart J. 2015*. pp. 3075-128
11. Fernández-Meré LA, Alvarez-Blanco M, Jorge-García J, Martínez-Suárez MA. [Anesthesia in a patient with Ellis-van Creveld syndrome]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim. 2010*;57:528-31

Datum poslední úpravy: srpen 2017 (přeloženo květen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Thomas Wiesmann, Anaesthesiologist, University hospital Marburg, Germany
wiesmann@med.uni-marburg.de

Dominik Hönl, Anaesthesiologist, University hospital Marburg, Germany

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Deepthi Shetty, Department of Oral and Maxillofacial Surgery, AB Shetty Memorial Institute of Dental Sciences, Derlakatte, Mangalore, Karnataka, India
kdeepthishetty@gmail.com

Recenzent 2

Joaquín Pérez-Andreu, Cardiovascular Surgeon, Virgen de la Arrixaca University Hospital, Madrid-Cartagena El Palmar, Murcia, Spain
joaquinperezandreu@gmail.com

Upozornění: toto doporučení nebylo recenzováno dvěma 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:

Martin Vavřina, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vavrina.martin@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/>