

Doporučení pro vedení anestezie u Emery-Dreifuss muskulární dystrofie

Název nemoci: Emery-Dreifuss muskulární dystrofie (EDMD)

ICD 10: G71.0

Synonyma: Benigní skapuloperoneální svalová dystrofie, Hauptmann-Thannhauserova svalová dystrofie, EDMD 1 (X-vázaná ovlivňující EMD gen), EDMD 2/3 (autozomálně dominantní / recesivní ovlivňující LMNA gen)

Jiné laminopatie mohou být fenotypově podobné.

Souhrn o nemoci: Vyskytují se kloubní kontraktury (Achillovy šlachy, lokty a páteř). Poškození zadní části krku a dolní části zad mohou mít za následek tzv. tuhou páteř.

Slabost humeroperoneálních svalů v průběhu dospívání, později jsou postiženi i proximální svaly končetinových pletenců.

Abnormality srdečního vedení (prodloužení PQ intervalu až úplná srdeční blokáda), síňové a komorové arytmie a dilatační kardiomyopatie obvykle začínají ve 2. až 3. dekádě života.

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

Uvolnění kontraktur šlach, korekční operace páteře, císařský řez, implantace permanentního kardiostimulátoru / defibrilátoru

Typ anestezie

Jsou možné všechny formy anestezie. Intubace a centrální neuroaxiální blokády mohou být obtížné kvůli kloubním kontrakturám.

Ačkoli chybí důkazy, může být rozumné vyhnout se a inhalačním anestetikům během první dekády života, aby se zabránilo rhabdomyolýze vyvolané anestezií.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Elektrokardiogram (EKG).

Doporučuje se echokardiografie a 24-hodinová ambulantní EKG telemetrie (Holter).

U pacientů s poruchami vedení srdečního vzruchu by se mělo zvážit elektrofyziologické vyšetření srdce.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Existuje potenciál pro sníženou střevní motilitu, proto by mělo být posouzeno riziko aspirace a přijetí odpovídajícího managementu. Plán zajištění dýchacích cest by měl zahrnovat i variantu řešící obtížné zajištění dýchacích cest na podkladě omezené mobility krční páteře.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Může být zvýšené riziko intraoperačního krvácení; mechanismus není úplně jasný.

Zvažte antifibrinolytika a včasnou léčbu získané koagulopatie.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Dbejte na zvýšenou pozornost při polohování pacienta s kontrakturami.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Technika opioid–šetřící anestezie a pečlivá titrace svalových relaxancií mohou omezit dopad na pooperační respirační funkce.

Uvážlivé perioperační podávání tekutin a použití zevní kardiostimulace v případě potřeby (zevní elektrody nebo dočasné zavedení stimulačního drátu cestou centrální žíly), sníží riziko srdečního selhání. Možnost monitorování elektrolytů perioperačně a kardioverze stejnosměrným proudem musí být dostupná.

Je třeba se vyvarovat prodloužení nervosvalové blokády při hypotermií.

Zvláštní či doplňující monitorace

Invazivní sledování arteriálního tlaku je prozíravé. Výhodou může být i monitorování centrálního venózního tlaku.

Nervosvalová blokáda by měla být rutinně sledována.

Možné komplikace

Dekompenzace existujících srdečních abnormalit:

- Poruchy vedení, včetně úplné srdeční blokády a „zástavy síní“.
- Srdeční selhání.
- Ventrikulární a supraventrikulární arytmie.
- Prodloužená nervosvalová blokáda.

Pooperační péče

Pacienti jsou ohroženi zhoršením respiračních funkcí. Vysoká závislost na podpůrné nebo umělé plicní ventilaci by měla být zvažována zejména po intraabdominálním nebo hrudním chirurgickém zákroku.

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

Rabdomyolýza vyvolaná anestezií se může prezentovat pod obrazem podobným maligní hypertermii. Hyperkalémie a život ohrožující arytmie jsou možné.

Ambulantní anestezie

Kloubní kontraktury a svalová slabost mohou ovlivnit pohyb a stabilitu.

Porodnická anestezie

Vyžaduje včasné vyšetřování za účelem správného rozhodování.

Může být nezbytný elektivní císařský řez. Je potřeba posoudit proveditelnost a dopad centrálních neuroaxiálních bloků.

Reference:

1. Emery A. The Muscular Dystrophies. *Lancet*. 2002; 359:687-95
2. Meune C, Van Berlo JH, Anselme F et al. Primary prevention of sudden death in patients with lamin A/C gene mutations. *N Engl J Med*. 2006; 354: 209-10.
3. Morrison P, Jago R. Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy. *Anaesthesia*. 1991; 46:33-35
4. Pasotti M, Klersy C, Pilotto A et al. Long-term Outcome and Risk Stratification in Dilated Cardiomyopathies. *J Am Coll Cardiol*. 2008; 52:1250-1260
5. Jensen V. The anaesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Can J Anaesth*. 1996; 43:968-71
6. Aldwinckle R, Carr A. The anaesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy for orthopaedic surgery. *Canadian Journal of Anaesthesia*. 2002; 49: 467-470
7. Lerman J. Perioperative management of the paediatric patient with coexisting neuromuscular disease. *Br J Anaesth*. 2011; 107(S1):i79-i89
8. Hermans M, Pinto Y, Merkies I, de Die-Smulders C, Crijns H, Faber C. Hereditary muscular dystrophies and the heart. *Neuromuscul Disord*. 2010; 20:479-492
9. Nigro G, Russo V, Ventriglia V et al. Early onset of cardiomyopathy and primary prevention of sudden death in X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2010; 20:174-177
10. Berlo J, de Voogt W, van der Kooi A et al. Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of LMNA gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med*. 2005; 83: 79-83
11. Kim O, Elliott D. Elective caesarean section for a woman with Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Anaesth Intensive Care*. 2010; 38: 744-7.
12. Shende D, Agarwal R. Anaesthetic Management of a Patient with Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy. *Anaesth Intensive Care*. 2002; 30: 372-375
13. Choudhry D, Mackenzie W. Anesthetic Issues with a Hyperextended Cervical Spine in a Child with Emery-Dreifuss Syndrome. *Anesth Analg*. 2006; 103: 1611-1613
14. Funnell A, Morgan J, McFadzean W. Anaesthesia and orphan disease: management of cardiac and perioperative risks in a patient with Emery–Dreifuss muscular dystrophy. *Eur J Anaesthesiol*. 2012; 29: 596-598
15. Schuster F, Wessig C, Schimmer C et al. In Vitro Contracture Test Results and Anaesthetic Management of a Patient with Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy for Cardiac Transplantation. *Case reports in anaesthesiology*. 2012. <http://dx.doi.org/10.1155/2012/349046>

Datum poslední úpravy: leden 2014 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Anthony Funnell, anaesthesiologist, Morrision Hospital, Heol Maes Eglwys, Swansea, UK
anthony.funnell@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Frank Schuster, anaesthesiologist, University-hospital Wuerzburg, Wuerzburg, Germany
schuster_f@klinik.uni-wuerzburg.de

Recenzent 2

Karim Whabi, cardiologist, Université Paris-Descartes, hôpital Cochin, Paris, France
denis.duboc@cch.aphp.fr

Rabah Ben Yaou, neurologist, Université Pierre et Marie Curie-Paris 6, UM 76, CNRS, UMR7215, Service des Essais Cliniques et des Bases de Données, Paris, France
r.benyaou@institut-myologie.org

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martina Klincová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
klincova.martina@smi.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/>