

Doporučení pro vedení anestezie u Erdheim-Chesterovy choroby

Název nemoci: Erdheim-Chesterova choroba

ICD 10: C96.1 (ICD-9-CM: 202.3)

Synonyma: ECD je také nazývána lipidní granulomatóza, histiocytóza z non-Langerhansových buněk, syndrom Erdham-Chesterův, polyostotická sklerotizující histiocytóza

Erdheim-Chesterova choroba je extrémně vzácné multisystémové neoplastické onemocnění charakteristické excesivní produkcí a akumulací histiocytů v orgánech a tkáních. Onemocnění bylo objeveno Jacobem Erdheimem a Williamem Chesterem v roce 1930. Jako syndrom charakterizoval tuto chorobu Jeff v roce 1972. Popsána byla jako vzácná porucha v podobě infiltrace kostní dřeně histiocyty, makrofágy, lymfocyty a mnohojadernými obrovskými buňkami. Skoro u poloviny pacientů se objevuje mutace BRAF genu (V600E). Imunohistochemicky jsou ECD histiocyty pozitivní pro CD68, CD163 a faktor XIIIa a negativní pro CD1a, protein S100 a Langerin (CD 207). ECD je klonální porucha s rekurentními mutacemi BRAFV600E u více jak poloviny pacientů, u kterých se chronický nekontrolovatelný zánět stává prostřednictvím časté hyperaktivace signální dráhy mitogenem aktivované proteinkinázy zásadním mediátorem v patogenezi onemocnění.

Souhrn o nemoci:

V literatuře je popsáno přibližně 550 kazuistik. Obvykle se toto onemocnění projevuje v dospělosti mezi 4. a 7. dekadou života (40-70 let), s mírnou převahou u mužů. Vzácně se toto onemocnění může také projevit v dětství. Postiženy jsou především dlouhé kosti (epifýzy jsou ušetřeny), kardiovaskulární systém, plíce, orbita, mozek, retroperitoneum a kůže. Nejčastějšími potížemi jsou bolesti kostí.

Mimokostní postižení zahrnuje fibrotickou infiltraci mozku, retroperitonea, retroorbitální krajiny, perikardiální a plicní tkáň. Ostatní celkové symptomy jsou horečka, polyurie, polydipsie, váhový úbytek, noční pocení a únava. U dětí může být projevem porucha prospívání, nicméně tento projev je v dětské populaci vzácný. Charakteristickým radiografickým nálezem ECD je bilaterální a symetrická osteoskleróza v di-metafyzeální oblasti. Epifýzy a axiální kostra bývá postižení ušetřena. Tento radiografický obraz přesto nebývá obecně vždy přítomný. ^{99m}Tc scintigrafie kostí typicky ukazuje symetrické a abnormálně silné značení ^{99m}Tc na distálních koncích dlouhých kostí. Podobný nález bývá pozorován na skenech pozitronové emisní tomografie. Postižení centrálního nervového systému se objevuje u takřka poloviny pacientů a manifestuje se jako diabetes insipidus, exoftalmus, mozečková ataxie, panhypopituitarismus a edém papily.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



Více informací o nemoci, referenčním centřům a organizační informace naleznete na webu Orphanet: www.orpha.net

Typické výkony

Anesteziologové mohou být konfrontováni s pacienty s ECD v řadě různých jak elektivních, i emergentních výkonů. Především jsou to ortopedické výkony, které pacienti s ECD podstupují z důvodu přednostního postižení kostního aparátu. Jejich kosti jsou náchylné ke zlomeninám i při minimálním traumatu. Operace zlomenin (ať už otevřených nebo zavřených) mohou vyžadovat emergentní podání anestezie, což může být u pacientů s ECD náročné.

Důkladné vyšetření všech orgánových soustav je u těchto pacientů nezbytné. Tito pacienti přicházejí také k řešení hydroureteronefrózy s nutností cystoskopie nebo explorativní laparotomie. Pacienti s ECD jsou indikováni také k oftalmologickým výkonům z důvodu postižení způsobených nárůstem retroorbitálních depozit (např. operace glaukomu, operace odchlípení sítnice, operace rohovky a operace slzného kanálku).

Typ anestezie

Anesteziologický management se odvíjí od míry postižení jednotlivých orgánových systémů a od povahy operačního zákroku. Typ anestezie je předurčen místem výkonu a jeho naléhavostí. Mezi hlavní anesteziologické cíle patří adekvátní oxygenace, normokapnie, normotermie, prevence neurovaskulárních a sekundárních poškození orgánů.

V případě emergentních operačních výkonů je celková anestezie riziková z důvodu možné aspirace při plném žaludku. Vyhotovení kompletního předanestetického vyšetření nemusí být v případě emergentních stavů možné. Základní biochemické vyšetření, EKG a RTG hrudníku musí být přesto vyhotoveno k posouzení orgánových funkcí.

U chirurgie končetin, obzvláště u operací zlomenin, je preferována regionální anestezie. Zajišťuje výbornou analgetizaci a snižuje riziko hluboké žilní trombózy. V případě elektivních výkonů musí být vyšetřena koagulace a počet trombocytů k vyloučení koagulopatií a destičkových poruch. Ultrazvukem navigované nervové blokády jsou obzvláště doporučovány u těchto pacientů z důvodu možné odlišnosti v anatomii dané oblasti a k přesnějšímu provedení zákroku. K podávání kontinuální pooperační analgetizace formou katetru zavedeného do pochvy periferního nervu je také možné použití této techniky pod ultrazvukovou kontrolou. Veškerá standardní monitorace dle ASA musí být zajištěna u každého pacienta. Prevence poškození oči během operace musí být zajištěna u pacientů s ECD.

Vzhledem k postižení kosterního aparátu by měl být kladen až přehnaný důraz na polohování pacientů. Anestezie u robotických výkonů je náročná z důvodu nemožnosti bezprostředního přístupu k pacientovi během operace. Trendelenburgova poloha, používána u většiny robotických výkonů, je spojována s většími fyziologickými alteracemi a rizikem neurovaskulárního poškození pacientů s ECD. Tyto výkony jsou spojovány s nárůstem intraokulárního tlaku, který může být škodlivý u pacientů se sekundárním exoftalmem u ECD. O robotických výkonech u populace ECD pacientů je toho v literatuře zatím málo.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Musí být provedena standardní příprava k zajištění dýchacích cest formou preoxygenace, sací jednotky v pohotovosti, profylaxe aspirace, dostupnosti resuscitačního vybavení,

základních a pokročilých pomůcek k zajištění dýchacích cest stejně jako standardizovaný monitoring dle ASA (American Society of Anesthesiologists). Pacienti s ECD mohou mít obtížně zajiřitelné dýchací cesty, což nezbytně vyžaduje přípravu vozíku s vybavením pro obtížné zajištění dýchacích cest. Kromě dostupnosti všech velikostí endotracheálních rourek a laryngoskopických lžic, musí být také připraveny pokročilé pomůcky k zajištění dýchacích cest (např. videolaryngoskopy, fibrooptické bronchoskopy, McCoy lžice, elastická bougie, airway exchange catheter, supraglotické pomůcky atd.)

V případě předem známých rizikových podmínek pro obtížné zajištění dýchacích cest je možné provedení „awake“ fibrooptické intubace při zachované spontánní ventilaci v sedaci dexmedetomidinem (agonista alfa-2 receptoru) nebo za použití supraglotických pomůcek (laryngeální masky, I-gel, intubační LMA). Teoreticky mohou být postiženy onemocněním také laryngeální chrupavky, což může vést k jejich snazší traumatizaci během obtížného zajištění dýchacích cest. Dále je nezbytné brát zřetel na možné postižení krční páteře u ECD, a proto omezit nešetrné pohyby hlavou během intubace.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nejsou zvláštní doporučení pro podávání krevních derivátů u pacientů s ECD. U pacientů s trombocytopenií může být zapotřebí podání trombonáplavu. Pozornost by měla být upřena také na prevenci alergické reakce během podání transfúze pro možnost vyplavení histaminu a spuštění MAS (syndrom aktivovaných makrofágů). Dalším problémem, zejména při masivní nebo velmi rychlé transfúzi, je hypotermie, které může být škodlivá u pacientů s ECD. Podání nekompatibilní transfúze se musíme vyvarovat za každou cenu.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou zvláštní doporučení pro management antikoagulace u pacientů s ECD. U pacientů s projevy intrakraniální léze nebo přítomností intraokulární masy je potřeba dbát extrémní zřetele při podávání antikoagulace pro možnost vzniku náhlého intrakraniálního nebo intraokulárního krvácení. Antikoagulační léčba není při projevech MAS doporučována. MAS se projevuje mj. trombocytózou, která může přispívat riziku krvácení. Pravidelné sledování koagulačních parametrů a trombogramu je doporučováno, pokud je pacient s ECD indikován k antikoagulační léčbě.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacienti s ECD mají vyšší předpoklad pro rozvoj neurovaskulárních pozičních poranění. Měli bychom se vyvarovat prodlouženým extrémním polohám během operací. S ohledem na fragilní kostní aparát by transport pacienta měl být šetrný. Pooperační mobilizace musí být opatrná z důvodu rizika pádu.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou známy randomizované studie upozorňující na interakce mezi dlouhodobou a anesteziologickou medikací. Nicméně je obecně známo, že dlouhodobé užívání kortikosteroidů a imunosupresiv může mít významný vliv na účinek anestetik.

Anesteziologický postup

Anesteziologické postupy závisí na požadavcích k operačnímu výkonu a stádiu onemocnění. Obecně vzato, elektivní výkony jsou směřovány na období remise onemocnění. Kanylace cév může být z důvodu závažných muskulo-skeletálních deformit obtížná. Ultrazvukem naváděná kanylace cév pro invazivní monitoraci by měla být z důvodu větší přesnosti a bezpečnosti preferovanou metodou. Naložení obličejové masky během úvodu do celkové anestezie musí být prováděno opatrně se zřetelem na preexistující exoftalmus a možné další poranění očí.

U pacientů s plicními projevy onemocnění je s výhodou volba regionální anestezie ke snížení možných pooperačních plicních komplikací. Provedení centrálních neuroaxiálních bloků může být obtížné pro preexistující deformity páteře. Ultrazvukem naváděné periferní nervové bloky mohou značně přispívat ke snížení morbidity a mortality u pacientů s ECD.

Zvláštní či doplňující monitorace

V každém případě musí být zajištěna standardní monitorace dle ASA (EKG, SpO₂, puls, NIBP, EtCO₂ a teplota). U pacientů s ECD je nadstandardní monitorace v podobě sledování hloubky periferní svalové blokády (pro zajištění adekvátní hloubky a asistované extubace) a sledování hloubky anestezie (k prevenci nežádoucího probuzení v průběhu operace a titrace požadované dávky anestetik). U pacientů s plicním postižením je nutné zajistit monitoraci tlaku v dýchacích cestách, dechový objem, koncentraci vdechovaného kyslíku, analýzu arteriálních plynů a dalších ventilačních parametrů. U pacientů s postižením ledvin („hairy kidney“) může být monitorována hodinová diuréza, exkreční frakce sodíku a specifická váha moči. U pacientů s postižením kardiovaskulárního aparátu může být nezbytná monitorace invazivního krevního tlaku a ve zvláštních případech i tlaku v zaklínění plicnice. Monitorace je závislá také od konkrétního postižení orgánů, povaze a rozsahu chirurgického výkonu.

Možné komplikace

Nejdůležitější komplikací je spuštění syndromu aktivovaných makrofágů (MAS). Charakteristické je (pro MAS) akumulace geneticky alterovaných mastocytů a abnormální uvolňování jejich mediátorů, které ovlivňují funkce všech orgánových systémů. Ostatní komplikace souvisejí s mírou konkrétního postižení jednotlivých orgánů.

Pooperační péče

Pooperační péče zahrnuje pokračování v kontinuální monitoraci, šetrného zacházení s pacientem a udržení bdělosti nad rozvojem komplikací jako MAS. Nad rámec rutinní praxe v podobě prevence PONV, profylaxe a prevence hluboké žilní trombózy by mělo být provedeno oftalmologické vyšetření u pacientů se závažným orbitálním postižením.

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

Akutní stavy mohou vzniknout v souvislosti s reaktivací onemocnění nebo rozvojem MAS. U tohoto vzácného syndromu zachvátí makrofágy hemopoetické buňky v kostní dřeni v důsledku dysfunkčních přirozených zabijáků (natural killers) nebo cytotoxických T lymfocytů, což vede k nekontrolovatelné aktivaci makrofágů. MAS je možné vidět u ECD a LCH (Langerhans-cell histiocytosis). Diferenciální diagnostika ECD zahrnuje LCH, juvenilní

xanthogranuloma, Hand-Schuller-Christianovu chorobu, Xanthoma disseminatum a Rosai-Dorfmanovu chorobu (sinusová histiocytóza s masivní lymfadenopatií).

Extraskeletální komplikace ECD zahrnují ztrátu visu, abraze rohovky, xanthelesmata, pleurální efuze, plicní fibrózu, perikardiální efuze, srdeční selhání, renální selhání, hydroureteronefrózu, diabetes insipidus, ataxii, paraplegii, neuro-psychiatrickou manifestaci a retroperitoneální fibrózu.

Ambulantní anestezie

Nejsou kontraindikace k ambulantní anestezii. Zatím je k ambulantní anestezii ECD pacientů nedostatek poznatků v literatuře. Profylaxe PONV (pooperační nauzea a zvracení) by měla být podána všem pacientům podstupujícím ambulantní výkony v anestezii. Kritéria propuštění po podání ambulantní anestezie se neliší od standardních kritérií. Musí být zajištěna zodpovědná osoba doprovázející pacienta domů a dodržení všech potřebných standardních opatření.

Porodnická anestezie

V literatuře je nedostatek informací o porodnické anestezii u ECD pacientů. Orgánové dysfunkce způsobené ECD mohou narušit fyziologický průběh těhotenství. Neuroaxiální blokády mohou být obtížné z důvodu možných intervertebrálních srůstů a fibrotických ligament. Podání celkové anestezie pacientům s ECD s sebou nese rizika aspirace a obtížného zajištění dýchacích cest. U pacientů s ECD je z důvodu možných dysfunkcí kostní dřeně vyšší riziko porodního krvácení. Proto je doporučována příprava krevních transfúzí k císařskému řezu. V literatuře není mnoho informací o anesteziologickém managementu těhotných pacientek s touto chorobou.

Reference:

1. <https://www.histio.org>. page: Erdheim-Chester Disease – Histiocytosis Association (copyright Histiocytosis Association, Inc. 332 North Broadway, Pitman, New Jersey 08071 USA)
2. Hariharan U, Goel AV, Sharma D. Erdheim-Chester Disease: Clinical pearls for the anesthesiologist. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol* 2014;30(2):297-298
3. Haroche J, Charlotte F, Arnaud L, et al. High prevalence of BRAF V600E mutations in Erdheim-Chester disease but not in other non-Langerhans cell histiocytoses. *Blood* 2012;120:2700-2703
4. Alimohamadi M, Hartmann C, Paterno V, Samii M. Erdheim-Chester disease mimicking an intracranial trigeminal schwannoma: case report. *J Neurosurg Pediatr* 2015;15:493-498
5. Maria N, Annamaria C, Mariella F, Favuzzi AMR, Raffaele L. Cardiovascular involvement in Erdheim-Chester Disease: A case report and review of the literature. *Medicine* 2015;94(43):p e1365 (doi: 10.1097/MD.0000000000001365)
6. Diamond EL, Dagna L, Hyman DM, et al. Consensus guidelines for the diagnosis and clinical management of Erdheim-Chester disease. *Blood* 2014;124:483-492
7. Haroche J, Arnaud L, Cohen-Aubart F, et al. Erdheim-Chester disease. *Curr Rheumatol Rep* 2014;16:412
8. Mazor RD, Manevich-Mazor M, Shoenfeld Y. Erdheim-Chester disease: a comprehensive review of the literature. *Orphanet J Rare Dis* 2013;8:137
9. Loeffler AG, Memoli VA. Myocardial involvement in Erdheim-Chester disease. *Arch Pathol Lab Med* 2004;128:682-685
10. Suzuki HI, Hosoya N, Miyagawa K, et al. Erdheim-Chester disease: multisystem involvement and management with interferon-alpha. *Leuk Res* 2010;34:e21-e24
11. Antunes C, Graca B, Donato P. Thoracic, abdominal and musculoskeletal involvement in Erdheim-Chester disease: CT, MR and PET imaging findings. *Insights Imaging* 2014;5:473-482
12. Veysier-Belot C, Cacoub P, Caparros-Lefebvre D, Wechsler J, Brun B, Remy M, et al. Erdheim-Chester disease: clinical and radiologic characteristics of 59 cases. *Medicine* 1996;75:157-69
13. Wittenberg KH, Swensen SJ, Meyers JL. Pulmonary involvement with Erdheim-Chester disease: radiographic and CT findings. *AJR Am J Roentgenol* 2000;174: 1327-31
14. Dion E, Graef C, Miquel A, Haroche J, Wechsler B, Amoura Z et al. Bone involvement in Erdheim-Chester disease: imaging findings including periostitis and partial epiphyseal involvement. *Radiology* 2006;238:632-9
15. Tran TA, Fabre M, Pariente D, Craiu I, Haroche J, Charlotte F et al. Erdheim-Chester disease in childhood: a challenging diagnosis and treatment. *J Pediatr Hematol Oncol* 2009;31:782-6
16. Shamburek RD. Erdheim-Chester Disease. In: *The NORD Guide to Rare Disorders*, Philadelphia: Lippincott, Williams and Wilkins;2003:441
17. Caramaschi P, et al. Erdheim-Chester disease. *Recenti Prog Med* 2004;95:104-7
18. Kenn W, et al. Erdheim-Chester disease: evidence for a disease entity different from Langerhans cell histiocytosis? Three cases with detailed radiological and immunohistochemical analysis. *Hum Pathol* 2000;31:734-39
19. <https://rarediseases.org>> rare-diseases> Erdheim-Chester disease -NORD (National Organization for Rare Disorders).
20. Erdheim-Chester disease – Genetics Home Reference < <https://ghr.nlm.nih.gov>> NIH, U.S National Library of Medicine (8600 Rockville Pike, Bethesda, MD 20894, USA).
21. Weerakkody, et al. Erdheim-Chester disease <<https://radiopaedia.org>> copyright 2005-2017 Radiopaedia.org
22. Cives M, Simone V, Rizzo FM, Dicuonzo F, et al. Erdheim-Chester disease: a systematic review. *Crit Rev Oncol Hematol* 2015;95(1):1-11
23. Adawi M, Bisharat B, Bowirrat A. Erdheim-Chester disease (ECD): Case report, clinical and basic investigations, and review of literature. *Medicine (Baltimore)*. 2016;95(42):e5167
24. Sheu S-Y, Wenzel RR, Kersting, C, Merten R, Otterbach F, Schmid KW. Erdheim-Chester disease: case report with multisystemic manifestations including testes, thyroid, and lymph nodes, and a review of literature. *J Clin Path* 2004;57(11):1225-1228.

25. Sheidow TG, Nicolle DA, Godfrey JH. Erdheim-Chester disease: Two cases of orbital involvement. Eye 2000;14:606-612 26. <http://www.bloodjournal.org/content/124/4/483.long> 27. <http://erdheim-chester.org/>

Datum poslední úpravy: květen 2015 (přeloženo srpen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Uma Hariharan, Assistant Professor, Anaesthesia and Intensive Care, Dr Ram Manohar Lohia Hospital and Post Graduate Institute of Medical Education and Research, Central Health Services, Govt of India, New Delhi, India
uma1708@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Ronald S. Go, Division of Hematology, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA
Go.Ronald@mayo.edu

Abdala Bowirrat, Professor of Clinical Neuroscience, Neuropsychopharmacology and Population Genetics, EMMS Hospital, The Nazareth Hospital, Nazareth, Israel
bowirrat@bezeqint.net

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

Upozornění – článek nebyl recenzován anesteziology, ale dvěma odborníky na probíranou chorobu.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martin Kutěj, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Ostrava a Lékařská fakulta Ostravské Univerzity, Ostrava, Česká republika a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
martin.kutej@fno.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/>