

Doporučení pro vedení anestezie u Escobarovy varianty Multiple pterygium syndromu

Název nemoci: Multiple pterygium syndrom, Escobarova varianta, OMIM#265000

ICD 10: Q79.8

Synonyma: Escobarův syndrom; pterygium syndrom; multiple pterygium syndrom, non-letální typ; familiární pterygium syndrom; pterygium colli syndrom; pterygium universale

Souhrn o nemoci: Multiple pterygium syndrom, Escobarova varianta (MPSEV) je vzácný vrozený stav, který se dědí autozomálně recesivně. Incidence není známa, ale je běžnější u dětí z pokrevně příbuzenských vztahů. Je to způsobeno mutací v genu CHRNG na chromozomu 2q. Tento gen kóduje gama podjednotku acetylcholinového receptoru (AChR), která se vyskytuje u plodu až do přibližně 33. týdnů těhotenství, když je nahrazena jinou podjednotkou za vzniku dospělého typu proteinu AChR. Závažnost mutace genu CHRNG ovlivňuje závažnost stavu a úplná absence gama podjednotky bude mít za následek letální Multiple pterygium syndrom.

Klinické rysy MPSEV jsou proměnlivé, ale stav je charakterizován přítomností pterygia (nadměrný popruh), obvykle ovlivňující krk, axilu, prsty (syndaktilicky), antekubitální jamku, popliteální a interkrurální oblasti. Akinezie, která může být identifikována před narozením, také často vede k artrogrypóze (vrozeným kontrakturám) způsobujícím „krčivý“ postoj a svalovou slabost. Mezi další typické nálezy patří retardace růstu, ankyloglosie (adheze mezi jazykem a patrem), syngnacie (vrozené pruhy tkáně mezi horní a dolní čelistí), rozštěp patra, bederní lordóza a skolióza.

Typické rysy obličeje pozorované u pacientů s MPSEV jsou ptóza, šikmé palpebrální fisury, epikantální záhyby, mikrognacie, dlouhé filtrum a nízko posazené uši.

Mezi další ortopedické projevy nebo asociace, které byly hlášeny, patří fúze krční páteře, fúze žeber, dislokace kyčle, deformity nohou, kamptodaktylie, chybějící pately a pectus excavatum. Existují kazuistiky popisující abnormality ušních kůstek a převodní ztrátu sluchu a dvě kazuistiky popisují pacienty s MPSEV, kteří měli srdeční vady (defekty septa síní). Muži s tímto stavem mohou mít kryptorchismus a ženy mohou mít chybějící nebo nedostatečně vyvinutá labia majora. Lidé trpící MPSEV mohou mít při narození také dýchací potíže v důsledku plicní hypoplazie.

Na rozdíl od jiných abnormalit AChR, MPSEV nevede k myastenickým symptomům v pozdějším životě, protože gama podjednotka je exprimována pouze během života plodu. Progresivní popruhy a skolióza však obvykle způsobují významné snížení kapacity plic a dýchacích cest, které jsou stále obtížněji spravovatelné.

I když u mutací CHRNG se neočekávají myastenické rysy a abnormální histopatologie svalů, u pacientů s mutací CHRNG byla často hlášena vrozená diafragmatická svalová slabost,

difúzní myopatie a myastenické rysy, což by mohlo být způsobeno rolí γ -podjednotky AChR u svalová organogeneze.

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

- Ortopedická chirurgie – korekce skoliózy, přenosy šlach, operace kloubů, uvolnění kontraktur
- Plastická chirurgie – operace rozštěpu patra, odstranění / redukce pterygia, uvolnění syndaktylií
- Oční chirurgie – operace ke zlepšení ptózy
- Urologická chirurgie – orchidopexe

Typ anestezie

Typ anestezie závisí na závažnosti příznaků a chirurgickém zákroku. Používání celkové, regionální a lokální anestezie je bezpečné.

Kazuistika popisuje případ komplikovaný maligní hypertermií, ale několik dalších kazuistik popisuje nekomplikované použití inhalačních anestetik. Kachko a kol. prezentoval případ využívající epidurální anestezii a uvedli, že riziko maligní hypertermie u MPSEV je nízké.

Existuje jen málo výzkumů o funkci podjednotek dospělého typu AChR u pacientů s MPSEV a někteří autoři se vyhýbali svalovým relaxans kvůli obavám stran doby trvání jejich účinku. Avšak kazuistiky popisovaly použití jak vekuronia, tak atrakuria bez potíží.

U těchto pacientů mohou být preferovány krátkodobě působící látky, jako je remifentanil, propofol a desfluran, protože přetrvávající anestetické účinky mohou ovlivnit pooperační kontrolu horních cest dýchacích a respirační funkce.

Pokud je to možné, měla by se jako doplněk k celkové anestezii použít regionální nebo lokální anestezie, aby se omezilo užívání látek způsobujících respirační depresi. Anatomické rysy, jako je kyfoskolióza, bederní lordóza a kontraktury, mohou způsobit, že regionální anestezie a lokální blokády jsou technicky náročné, a proto by mělo být zváženo použití ultrazvuku, aby se usnadnilo jejich provedení.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Před anestezíí by měli mít pacienti s MPSEV důkladné předoperační vyšetření se zvláštním zřetelem na hodnocení dýchacích cest a respiračního, muskuloskeletálního a kardiovaskulárního systémů. Další předoperační vyšetřování bude záviset na závažnosti základního onemocnění a povaze chirurgickém zákroku. Zvláštní vyšetřování, která je třeba zvážít, zahrnují:

- Endonasální vyšetření k vyhodnocení anatomie dýchacích cest
- Arteriální krevní plyny a testy plicních funkcí k posouzení stupně postižení plic
- RTG hrudníku, který pomáhá vyhodnotit kardiorespirační onemocnění a posoudit rozsah skoliózy

- RTG krku kvůli riziku ztuhlosti a fúze krční páteře
- EKG a echokardiogram k posouzení základních srdečních vad a onemocnění

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Ve všech případech MPSEV by se mělo počítat s obtížnými dýchacími cestami, a proto by měl být před úvodem do anestezie stanoven komplexní plán pro obtížné zajištění dýchacích cest. Dýchací cesty by měly být důkladně předoperačně vyhodnoceny, včetně posouzení otevření úst, mikrognacie, ankyloglosie, krčních pruhů a pohybu krku.

Díky charakteristikám MPSEV může standardní obličejová maska špatně naléhat a může být vyžadována technika ventilace 2 osobami. Před podáním nervosvalové blokády by měla být prokázána schopnost provést adekvátní ventilaci přes obličejovou masku.

Vhodné vybavení pro řešení obtížných dýchacích cest musí být snadno dostupné a může být potřebné domluvit ORL lékaře v pohotovostním režimu, aby provedl urgentní tracheostomii v případě potřeby.

Na rozdíl od jiných vrozených syndromů, kde se zajištění dýchacích cest jeví snazší, u MPSEV se intubace stává obtížnější kvůli zvýšené deformitě dýchacích cest na podkladě pterygií. Dýchací cesty, které byly dříve snadno zajiřitelné, se mohou časem stávat stále obtížnějšími kvůli progresi deformit. Podrobná dokumentace předchozích přístupů k dýchacím cestám je nezbytná, protože tito pacienti často během svého života podstupují několik operací. Poučení o jejich dýchacích cestách by mělo být poskytováno pacientovi a rodině v případě, že musí být ošetřeni v jiné nemocnici.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Neexistuje žádné definitivní doporučení pro transfuzi. Podávání krevních derivátů bude záviset na typu chirurgického zákroku, symptomech pacienta a doporučeních hematologů.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neexistují důkazy, které by podporovaly potřebu konkrétní antikoagulace. Těžké kontraktury mohou u pacientů způsobit zhoršenou pohyblivost a mohou naznačovat vyšší riziko pooperační trombózy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Při polohování pacienta je třeba postupovat opatrně z důvodu mnohočetných kontraktur a možné skoliózy. Poloha by měla být v ideálním případě nastavena s probuzeným a spolupracujícím pacientem.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Žádné nebyly hlášeny.

Anesteziologický postup

Anestezie u pacientů s MPSEV by měla být řízena zkušeným anesteziologickým týmem, který je obeznámen s řešením obtížného zajištění dýchacích cest. Měl by být vytvořen komplexní plán zajištění dýchacích cest a v případě potíží by mělo být k dispozici vhodné vybavení a personál.

Úspěšně byl použit inhalační i intravenózní úvod. Pokud se používá inhalační úvod, měl by být zaveden intravenózní přístup. Intravenózní přístup může být obtížný kvůli anatomickým abnormalitám a může být potřebný intraoseální nebo centrální venózní přístup.

Extubace by měla být prováděna u probuzeného pacienta, kdykoli je to možné.

Zvláštní či doplňující monitorace

U všech pacientů s MPSEV je třeba rutinní monitorování. Flekční kontraktury mohou ztěžovat zajištění nitrožilního přístupu a měření neinvazivního krevního tlaku, což může znamenat potřebu použití invazivního monitorování a zajištění centrálního venózního přístupu. Monitorování nervosvalové blokády se doporučuje u všech pacientů, u nichž se používají léky blokující nervosvalový přenos.

Možné komplikace

U pacientů s Multiple pterygium syndromem existuje zvýšené riziko obtížné intubace nebo jejího selhání; ventilace může být obtížná kvůli restriktivnímu plicnímu onemocnění.

Tito pacienti mohou být citliví na opioidy a mají vysoké riziko pooperačních respiračních komplikací.

Pooperační péče

Pooperační péče bude záviset na provedeném chirurgickém zákroku a závažnosti klinických projevů onemocnění. Vzhledem k riziku pooperačního respiračního selhání může být vyžadováno pooperační přijetí k dalšímu sledování nebo k podpoře ventilace na jednotku intenzivní péče nebo na oddělení intermediární péče. Mobilizace může být obtížná kvůli kontrakturám a opioidy by měly být používány pooperačně s opatrností.

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

způsobené nemocí a poskytující nástroj k rozlišení mezi vedlejším účinkem anestezie a projevem nemoci

Všichni anesteziologové, kteří uspávají pacienty s Escobarovým syndromem, by měli znát protokoly k obtížné i neúspěšné intubaci.

Ambulantní anestezie

Vhodnost ambulantní anestezie se řídí závažností onemocnění, chirurgickým zákrokem a místními zvyklostmi. Vhodnost ambulantní anestezie je nepravděpodobná u všech pacientů s MPSEV vyjma mírně postižených.

Porodnická anestezie

U těhotných žen s MPSEV by měla být porodnická a anesteziologická péče vedena odborníkem se zapojením multidisciplinárního týmu.

V jediné dostupné kazuistice o porodnické anestezii u ženy s MPSEV byl proveden elektivní císařský řez v celkové anestezii. Neuroaxiální anestezie nebyla možná pro stav po rozsáhlém lumbosakrálním výkonu s umístěním osteosyntetického materiálu. Vzhledem k potencionálně obtížnému zajištění dýchacích cest byla provedena awake fiberoptická intubace; anestezie byla jinak nekomplikovaná.

Neexistují žádné další kazuistiky o rodících ženách s MPSEV, ale vzhledem k pravděpodobnému obtížnému zajištění dýchacích cest, se včasné zavedení epidurální analgezie/anestezie jeví jako prospěšné, avšak pro abnormality páteře rovněž jako technicky velmi náročné nebo nemožné.

Reference:

1. Escobar V, Bixler D, Gleiser S, Weaver DD, Gibbs T. Multiple pterygium syndrome. *American Journal of Diseases of Children* 1978;132:609-611
2. Chen H, Chang CH, Misra RP, Peters HA, Grijalva NS, Opitz JM. Multiple pterygium syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 1980;7:91-102
3. Thompson EM, Donnai D, Baraitser M, Hall CM, Pembrey ME, Fixsen J. Multiple pterygium syndrome: evolution of the phenotype. *Journal of Medical Genetics* 1987; 24:733-749
4. Hoffmann K, Müller JS, Stricker S, et al. Escobar syndrome is a prenatal myasthenia caused by disruption of the acetylcholine receptor fetal γ subunit. *American Journal of Human Genetics* 2006;79:303-312
5. Goh A, Lim KW, Rajalingam V. Multiple pterygium syndrome (Escobar syndrome) - a case report. *Singapore Medical Journal* 1994;35:208-210
6. Dodson CC, Boachie-Adjei O. Escobar syndrome (multiple pterygium syndrome) associated with thoracic kyphoscoliosis, lordoscoliosis, and severe restrictive lung disease: A case report. *HSS J* 2005;1:35-39
7. Kuzma PJ, Calkins MD, Kline MD, Karan SM, Matson MD. The anaesthetic management of patients with multiple pterygium syndrome. *Anesth Analg* 1996;83: 430-432
8. Amalnath DS, Subrahmanyam DK, Sridhar S, Dutta TK. Escobar syndrome in three male patients of same family. *Indian J Hum Genet* 2011;17:22-5
9. Arpaci AH, Bozkirli F, Konuk O. Anesthetic management for escobar syndrome: Case report. *Case Rep Med* 2011;515719
10. Robinson LK, O'Brien NC, Puckett MC, Cox MA. Multiple pterygium syndrome: A case complicated by malignant hyperthermia. *Clin Genet* 1987;32:5-9
11. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/> (for Escobar or multiple pterygia syndrome, MG, congenital myasthenic syndrome, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, and CHRNG)
12. Rajab A, Hoffmann K, Ganesh A, Sethu AU, Mundlos S. Escobar variant with pursed mouth, creased tongue, ophthalmologic features, and scoliosis in 6 children from Oman. *Am J Med Genet A* 2005;134:151-157
13. Matthew S, Chaudhuri S. Airway management in Escobar syndrome: a formidable challenge. *Indian J Anaesth* 2013;57(6):603-605
14. Stoll WD, Hebbar L, Marica LS. Anaesthetic management of a pregnant patient with multiple pterygium syndrome (Escobar type) *Int. Journal Obstetric Anaesth* 2012; 21(2):197-199
15. Mayhew JF, Mychaskiw G. Escobar syndrome: is this child susceptible to malignant hyperthermia? *Paediatr Anaesth* 2009;19(1):69-70
16. Kachko L, Platis CM, Konen O, On E, Tarabikin A, Katz J. Lumbar epidural anaesthesia for a child with Escobar syndrome 2006;16(6):700-702.

Datum poslední úpravy: Srpen 2016 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Jenny Brooke, Paediatric anaesthesiologist, Great Ormond Street Hospital London, United Kingdom
jbrooke82@googlemail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Peer revision 1

William D Stoll, Anaesthesiologist, Medical University of South Carolina, Charleston, SC, USA
stollwil@musc.edu

Peer revision 2

Ariana Kariminejad, Chief Genetic Counselor, Kariminejad-Najmabadi Pathology & Genetics Center, Tehran, Iran
arianakariminejad@yahoo.com

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@smai.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/>