

Doporučení pro vedení anestezie u fukosidózy

Název nemoci: Fukosidóza (OMIM 230000)

ICD 10: E77.1

Synonyma: deficiencie alfa-L-fukosidázy

Souhrn o nemoci: Fukosidóza je extrémně vzácné autosomálně recesivně dědičné onemocnění ovlivňující metabolismus lipidů, charakterizované deficitem enzymu alfa-L-fukosidázy. Rozlišujeme typ 1 a typ 2. Gen je lokalizovaný na lokusu 1p36-p34 (lokus FUCA 1), existuje i pseudogen na chromozomu 2 a FUCA 2 gen lokalizovaný na chromozomu 6, který reguluje aktivitu alfa-L-fukosidázy fibroblastů. Do této doby je známo více než 20 mutací.

Deficit tohoto enzymu vede k abnormální akumulaci komplexních sloučenin obsahujících fukózu (glykosfingolipidy, glykolipidy a glykoproteiny) v mnoha tkáních. Dle doby propuknutí a závažnosti klinických projevů rozlišujeme dva typy fukosidózy. Někteří odborníci uvádí tři typy, přičemž určujícími faktory jsou věk nástupu a závažnost onemocnění.

Symptomy nejzávažnější fukosidózy typu 1 se projevují mezi 3. a 18. měsícem věku. Klinické projevy zahrnují poškození CNS, mentální retardaci, ztrátu dříve nabitých intelektuálních dovedností, křečové stavy a růstová retardace. V průběhu času se objevují další abnormality, včetně deformit kostí (dysostosis multiplex), kyfoslózy s ovoidním tvarem obratlů, hurlerovský vzhled (hrubé obličejové rysy), kardiomegalie a hepatosplenomegalie. Další symptomy mohou zahrnovat malfunkci žlučníku, slinných a potních žláz, které produkují sekret s vysokým obsahem NaCl. K úmrtí obvykle dochází během první dekády života.

U fukosidózy typu 2 je postižení CNS patrné po prvním roce života. Projevy mohou být obdobné jako u typu 1, jen mírnější a s pomalejší progresí. Salinita potu je normální. Přítomna je dystonie, progresivní hluchota a abnormity spojivky (vinuté spojivkové cévy). Nejviditelnějším rysem, který odlišuje typ 1 od typu 2, je výskyt kožních angiokeratomů kolem 10. roku života typický pro fukosidózu typu 2.

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

Zaznamenané případy jsou vzácné a jednotlivé věkové kategorie pacientů mohou podstupovat různé typy operací a vyšetření, např. MR, CT, transplantace kostní dřeně, stomatologické, oční, ortopedické a urologické výkony.

Typ anestezie

Volba typu anestezie by měla být individuální. Abnormální akumulace komplexů obsahujících fukózu postihuje celou řadu tělesných tkání. (např. vakuolované lymfocyty). Mělo by být zhodnoceno riziko obtížné intubace, jejíž vysoká pravděpodobnost je dána dysmorfními rysy a znesnadněnou vizualizací hasivek. Doporučen je úvod do anestezie za spontánní ventilace.

Předoperační vyšetření by se mělo zaměřit na možnou kardiomegalii a hepatosplenomegalii, funkci daných orgánů a dle toho upravit dávky anestetik.

Endokrinologické vyšetření je vhodné u pacientů s metabolickým onemocněním jako je hypotyreóza. Malfunkce potních žláz způsobuje kolísání tělesné teploty a speciální pozornost by měla být věnována termomanagementu a zajištění adekvátní hydratace. Kostní deformity vyžadují opatrné polohování.

Projevem malfunkce slinných žláz může být hyper- nebo hyposialorrhea.

Provedení regionální anestezie nebylo zaznamenáno. Může být zvážena po vyloučení neurologických a anatomických anomálií (kyfokolióza).

Lze použít techniku jak inhalační, tak intravenózní anestezie.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperačně je vhodné zdokumentovat postižení životně důležitých orgánů, jako je závažná kardiomegalie, hepatosplenomegalie, urologické, metabolické a endokrinní poruchy.

Zhodnocen byl měl být mentální/neurologický status, kostní deformity nebo spasticita, postižení zraku sluchu a přítomnost angiokeratomů.

Před operací by měla být zdokumentována frekvence a typ záchvatů a optimalizována jejich terapie.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Možná obtížná intubace a ventilace obličejovou je hodnocena ve vztahu k dysmorfickým rysům (deformity obličeje a mandibuly, možná makroglosií).

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Opatrné polohování pacientů s kostními deformitami, prevence poranění během záchvatu. Mentální retardace, opoždění v neurologickém vývoji a poruchy zraku vyžadují pomoc při mobilizaci a transportu.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Možná je interakce mezi anestetiky a antiepileptiky (indukce CYP450). Postižení jater a ledvin alteruje metabolismus léčiv a ovlivňuje jejich clearance. Kardiomegalie a excesivní pocení působí na srdeční výdej a volémii. Jediná diskutována specifická léčba je allogenní transplantace kostní dřeně. U pacientů, kteří ji podstoupili, musíme dbát na přísně sterilní podmínky.

Anesteziologický postup

Zhodnocení a příprava na obtížnou intubaci. Zvážit možnost postižení životně důležitých orgánů (např. kardiomegalie), hypofunkce štítné žlázy a křečí.

Zvláštní či doplňující monitorace

Individualizovaná péče o pacienty se srdečním, jaterním nebo ledvinným postižením, zajištění tepelného komfortu a normotermie.

Možné komplikace

Zvláštní pozornost je třeba věnovat následujícím bodům: kardiomegalie, hepatomegalie, neurologické problémy (záchvaty), riziko obtížné intubace.

Pooperační péče

Dokumentace a zajištění:

- Průchodnosti dýchacích cest: obstrukce způsobená makroglosií, riziko obstrukční spánkové apnoe.
- Hemodynamické stability v případě postižení srdce nebo jiných vitálních orgánů.
- Zvládnutí záchvatů a neurologického postižení: problémy s močovým měchýřem, pomoc zrakově postiženým.
- Polohování přizpůsobené kostním deformitám.
- Prevence hypo– a hypertermie a adekvátní hydratace při postižení potních žláz u typu 1
- Hyper– nebo hyposialorhey při postižení slinných žláz

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

Není hlášeno.

Ambulantní anestezie

Podání ambulantní anestezie by mělo být vázáno na zařízení s dostatečným vybavením v případě komplikací: obtížné zajištění dýchacích cest, kardiální a jaterní dysfunkce, hypothyroidismus, záchvaty.

Porodnická anestezie

Podání porodnické anestezie by mělo být vázáno na zařízení s dostatečným vybavením v případě komplikací: obtížné zajištění dýchacích cest, kardiální a jaterní dysfunkce, hypothyroidismus, záchvaty.

Reference:

1. Soltani AE, Moharari RS, Ghaffari R, Zahedi H, Hajmahmoodi M. Fucosidosis and anesthesia. Saudi Med J. 2007;28(9):1446-1448
2. Abdallah C, Hannallah R, McGill W. Anesthesia for fucosidosis. Paediatr Anaesth. 2007;17(10):994-997
3. <http://rarediseases.org/rare-diseases/fucosidosis/> accessed on 03/25/2016.

Datum poslední úpravy: Prosinec 2018 (přeloženo srpen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Claude Abdallah, MD, MSc anesteziolog, Children's National Health System, Washington DC, USA
cabdalla@cnmc.org

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Francis Veyckemans, Prof., chru Jeanne de Flandre, Lille, Belgium
veyckemansf@gmail.com

Editorial Review

Johannes Prottengeier, Priv.-Doz., Dr., DESA – MHBA, anesteziolog, University-Clinic Erlangen, Germany
Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Kateřina Hadrabová, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň
hadrabovak@fnplzen.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/>