

## Doporučení pro vedení anestezie u **Goldenharova syndromu**

**Název nemoci:** Goldenharův syndrom

**ICD 10:** Q87.0

**Synonyma:** okuloaurikulovertebrální syndrom (OAV syndrom - Oculo-Auriculo-Vertebral), facioaurikulovertebrální syndrom, Goldenharův-Gorlinův syndrom

V roce 1952 Maurice Goldenhar publikoval sbírku případů vrozených mandibulo-faciálních malformací s nebo bez epibulárními dermoidy, aurikulárními přívěsky a aurikulárními píštělemi. Ve snaze systematicky klasifikovat tyto malformace poprvé popsal to, co později vešlo ve známost jako Goldenharův syndrom.

Goldenharův syndrom je varianta z Okuloaurikulovertebrálního spektra. Skládá se z hemifaciální mikrosomie (hemifacial microsomia - HFM), epibulárních dermoidů a vertebrálních anomálií. Hlavními projevy HFM jsou orbitální distorze, mandibulární hypoplazie, anomálie uší, postižení nervů a neúplnost měkkých tkání (OMENS klasifikace). Navíc mohou mít pacienti s Goldenharovým syndromem i srdeční, renální a plicní malformace, stejně jako deformity končetin. V závislosti na postižení orgánů a závažnosti malformací je fenotyp velmi variabilní (Tabulka).

Přesná příčina Goldenharova syndromu je neznámá, ale považuje se za multifaktoriální, např. kombinace genových interakcí a environmentálních faktorů, které způsobují špatný vývoj prvního a druhého žaberního oblouku během prvního trimestru těhotenství. Muži jsou postiženi častěji než ženy (3:2). Zhruba 10-30 % pacientů má bilaterální, většinou asymetrickou faciální mikrosomii. Ohledně incidence Goldenharova syndromu nepanuje v literatuře shoda. Reporty se různí mezi 1:3000 - 5000 a 1:25.000 - 40.000.

---

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](http://www.orpha.net)

## Typické výkony

---

- Kraniofaciální chirurgie
- Orodentální chirurgie
- Rekonstrukce ucha
- Excize preaurikulárních přívěsků
- Chirurgie pro převodní nebo sensoneurální ztrátu sluchu
- Oční chirurgie
- Chirurgie páteře

## Typ anestezie

---

Celková anestezie může být jediným proveditelným způsobem anestezie, vzhledem k povaze nejčastějších chirurgických intervencí a mladému věku, ve kterém se tyto zákroky provádějí.

Neuroaxiální techniky mohou být obtížné nebo i kontraindikovány, v závislosti na individuálních malformacích páteře (hemivertebra, blok obratlů, spina bifida).

Regionální nebo lokální anestezie může být zvážena, umožňuje-li to typ chirurgického zákroku. V nedávné kazuistice bylo popsáno úspěšné použití axilárního nervového bloku k umístění periferně implantovaného centrálního katetru (PICC) u dvouměsíčního děvčete se závažným Goldenharovým syndromem. Nicméně intraoperační intubace u pacienta s obtížným zajištěním dýchacích cest je spojena se signifikantní morbiditou v porovnání s plánovaným obtížným zajištěním dýchacích cest.

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Vrozené srdeční defekty byly popsány u 5-58 % pacientů s Goldenharovým syndromem. Defekty septa a konotrunkální malformace, jako je Fallotova tetralogie, jsou v této populaci nejčastěji se vyskytující srdeční malformace. Situs inversus a looping defekty jsou také popisovány. Všichni pacienti s Goldenharovým syndromem by měli podstoupit jednorázové kardiologické vyšetření. Na základě výsledků a důsledného klinického předoperačního vyšetření může být indikováno další vyšetření srdečních funkcí.

Plicní funkce mohou být kompromitovány částečnou nebo kompletní unilaterální plicní hypoplazií. Plicní hypoplazie může zvýšit riziko respiračních infekcí, plicní hypertenze a pneumothoraxu. Navíc mohou závažné deformity páteře způsobovat restriktivní plicní onemocnění a dále zhoršovat plicní funkci. Jednorázové zhodnocení plicních funkcí kvůli možným malformacím je proto nezbytné. Je doporučeno podrobné předoperační zhodnocení respiračních funkcí, u možných plicních malformací může být potřeba další vyšetření.

Jedním z rysů Goldenharova syndromu jsou anomálie obratlů. Porucha segmentace obratlů krční páteře, jako je okcipitalizace a fúze krčních obratlů může být pro anestezii relevantní, protože může zásadně zhoršit už tak obtížné zajištění dýchacích cest. Radiologické zobrazení krční páteře by mělo být zváženo, stejně jako případné zobrazení celé páteře v případech plánovaných neuroaxiálních technik.

Nargozian et al. popsal retrospektivním zhodnocením významnou asociaci závažnosti mandibulární hypoplazie a stupně obtížnosti zajištění dýchacích cest. Na základě těchto výsledků by měly být předoperačně zváženy zobrazovací metody mandibulární hypoplazie jako součást individuálního algoritmu obtížného zajištění dýchacích cest. Kazuistiky naznačují,

že předoperační 3D počítačová tomografie dýchacích cest je pro management obtížného zajištění dýchacích cest užitečná.

Na spánek vázaná obstrukce horních a dolních dýchacích cest (obstrukční spánková apnoe: OSA) je vzhledem k anatomickým a funkčním faktorům u pacientů s velkým kraniofaciálními anomáliemi běžná. Klinické známky, jako je chrápání, by měly být brány vážně, protože mohou predikovat obtížnou ventilaci obličejovou maskou, stejně jako obstrukci dýchacích cest při zotavování z anestezie. Detailnější zhodnocení horních dýchacích cest může být předoperačně indikováno, protože anatomické anomálie, jako je adenoidní nebo tonsilární hypertrofie mohou přispívat k obstrukci dýchacích cest a mohou být potažmo řešeny chirurgicky.

Genitourinární malformace, jako je ektopická nebo spojená ledvina, ageneze ledvin, ureteropelvicá junkční obstrukce nebo vezikoureterální reflux, mohou být s Goldenharovým syndromem také spojeny. Ačkoliv tyto malformace nemusí být nezbytně spojeny s vlivem na renální funkce, mohou zvýšit riziko infekce močového ústrojí (urinary tract infection - UTI). Může být užitečné předem vědět o možných malformacích ledvin, zejména před velkým chirurgickým zákrokem s očekávaným velkým přesunem tekutin, před prolongovaným umístěním močového katetru a před pooperačním příjmu na JIP.

---

### **Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest**

---

Zásadní důležitost u pacientů s Goldenharovým syndromem je předpokládáný management obtížného zajištění dýchacích cest. V roce 1998 Sculerati popsal přehled pacientů s velkými kostními kraniofaciálními anomáliemi, které zahrnovaly 41 pacientů s okuloaurikulovertebrální sekvencí. Z nich 9 pacientů (22 %) vyžadovalo peroperační chirurgické zajištění dýchacích cest.

Podrobná anamnéza a předoperační vyšetření dýchacích cest jsou zcela zásadní. Vyšetření by mělo zahrnovat hodnocení rozsahu otevírání úst, velikosti jazyka, stavu dentice, tvaru patra a mandibuly, intraorální měkké tkáně jako jsou nosní mandle nebo vyčnívající tonsily a rozsah pohybu krku.

Možná obtížná ventilace obličejovou maskou, obtížná laryngoskopie a obtížná intubace by měly být předpokládány a dopředu naplánovány. Individuálně navržený algoritmus obtížného zajištění dýchacích cest by měl být předem naplánován a sdělen všem, kteří se na péči o pacienta podílejí. Pomůcky k zajištění dýchacích cest, včetně supraglotických pomůcek a adekvátně velké pomůcky k fibrooptickému zajištění dýchacích cest by měly být snadno dostupné. V některých případech obtížného zajištění dýchacích cest se jako užitečný osvědčil videolaryngoskop. Vybavení a odborník k chirurgickému zajištění dýchacích cest by měli být k dispozici.

---

### **Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů**

---

Žádná zvláštní opatření.

---

### **Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace**

---

Žádná zvláštní opatření.

---

## **Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta**

---

Žádná zvláštní opatření.

---

## **Interakce chronické medikace a anesteziologických agens**

---

Žádná zvláštní opatření.

---

## **Anesteziologický postup**

---

Neexistuje důkaz o tom, že by jedna z anesteziologických technik byla bezpečnější než jiná. Podání inhalačních anestetik s nebo bez svalových relaxancií, stejně jako použití opioidů s delším účinkem by mělo být pečlivě zváženo vzhledem k jejich potenciálu oddálit zotavení dýchacích cest. Předpokládá-li se zvládnutí pooperační bolesti bez velkých dávek opioidů, remifentanilová anestezie může být dobrou volbou. Kompletní zotavení z nervosvalové blokády za použití sugammadexu je doporučeno.

Propofol nemá svalově relaxační účinky; nicméně může snížit srdeční výdej a kontraktilitu a nemusí být dobrou volbou u pacientů se srdečním onemocněním.

---

## **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Srdeční a/nebo plicní onemocnění mohou vyžadovat zavedení arteriálního katétru.

---

## **Možné komplikace**

---

Situace can-not-intubate-can-not-ventilate:

Největší pozornost u celkové anestezie u pacientů s Goldenharovým syndromem je potřeba věnovat managementu obtížného zajištění dýchacích cest. Faktory, které přispívají k obtížnému zajištění dýchacích cest, jsou mandibulární hypoplazie, rozštěp rtu/patra a kraniovertebrální anomálie. Obtížnost intubace se zvyšuje s věkem a bilaterální mandibulární hypoplazií

Na spánek vázaná obstrukce horních a dolních dýchacích cest (obstrukční spánková apnoe: OSA), je kvůli anatomickým a funkčním faktorům běžná u pacientů s velkými kraniofaciálními anomáliemi. V kombinaci s malformacemi obličeje může být ventilace obličejovou maskou obtížná.

Zotavení z celkové anestezie může být znovu komplikováno obstrukcí dýchacích cest.

---

## **Pooperační péče**

---

Obstrukční spánková apnoe v kombinaci s inhalačními anestetiky, svalovými relaxancii a opioidy, vystavuje pacienty s Goldenharovým syndromem vysokému riziku pooperačních hypoxických příhod. Před tracheální extubací by měl být potvrzen kompletní zvrát nervosvalové blokády a úplné zotavení reflexů dýchacích cest. Prolongované pooperační monitorování, především při podávání opioidů k managementu léčby bolesti, je silně doporučeno. Pooperační zotavení na JIP může být indikováno.

---

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

---

Obstrukční spánková apnoe je běžná u pacientů s velkými kraniofaciálními anomáliemi. Anestetika a opioidy mají tendenci zhoršovat obstrukci dýchacích cest v časném pooperačním období.

Nedávná publikace dvou kazuistik naznačuje, že kongenitální malformace středního ucha a zvukovodů mohou způsobovat rekurentní záněty středního ucha, sinusitidy a meningitidy. Tato onemocnění by měla být zahrnuta v diferenciální diagnostice při perioperačních febrilích a infekcích

---

## **Ambulantní anestezie**

---

Způsobilost k ambulantní anestezii silně závisí na závažnosti a lokalizaci malformací. V každém případě by při zvážení ambulantní anestezie mělo být myšleno na možnou pooperační obstrukci horních dýchacích cest a potřebu prolongované monitorace po celkové anestezii.

---

## **Porodnická anestezie**

---

Žádná zvláštní opatření.

## Reference:

1. Goldenhar M. Associations malformatives de l'oeil et de l'oreille : en particulier le syndrome dermoïde épibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la sysostose mandibulo-faciale. *J Genet Hum.* 1952;1: 243–282
2. Vento AR, LaBrie RA, Mulliken JB. The OMENS classification of hemifacial microsomia. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 1991;28(1):68-77
3. Bernardo-Ocampo M. Axillary Block as the Sole Anesthetic for Peripherally Inserted Central Catheter Placement in an Infant with Goldenhar Syndrome. *Case reports in anesthesiology.* 2013; 2013:956807
4. Butler MG, Hayes BG, Hathaway MM, Begleiter ML. Specific genetic diseases at risk for sedation/anesthesia complications. *Anesthesia & Analgesia.* 2000;91(4):837-55
5. Madan R, Trikha A, Venkataraman R, Batra R, Kalia P. Goldenhar's syndrome: an analysis of anaesthetic management A retrospective study of seventeen cases. *Anaesthesia.* 1990;45(1):49- 52
6. Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, Toscano A, Sarkozy A, de Zorzi A, et al. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *American Journal of Medical Genetics Part A.* 2008;146(14):1815-9
7. Downing G, Kilbride H. An interesting case presentation: pulmonary malformations associated with oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar anomalad). *Journal of perinatology: official journal of the California Perinatal Association.* 1991;11(2):190-2
8. Pierpont MEM, Moller JH, Gorlin RJ, Edwards JE. Congenital cardiac, pulmonary, and vascular malformations in oculoauriculovertebral dysplasia. *Pediatric cardiology.* 1982;2(4):297-302
9. Anderson PJ, David DJ. Spinal anomalies in Goldenhar syndrome. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 2005;42(5):477-80
10. Darling DB, Feingold M, Berkman M. The roentgenological aspects of Goldenhar's syndrome (oculoauriculovertebral dysplasia). *Radiology.* 1968;91(2):254-60
11. Al Kaissi A, Chehida FB, Ganger R, Klaushofer K, Grill F. Distinctive spine abnormalities in patients with Goldenhar syndrome: tomographic assessment. *European Spine Journal.* 2014:1-6
12. Nargoizian C, Ririe DG, Bennun RD, Mulliken JB. Hemifacial microsomia: anatomical prediction of difficult intubation. *Pediatric Anesthesia.* 1999;9(5):393-8
13. Suzuki E, Hirate H, Fujita Y, Sobue K. Successful airway management in a patient with Goldenhar syndrome using preoperative three-dimensional computed tomography. *Anaesthesia and intensive care.* 2011;39(4):767-8
14. Ames WA, Macleod DB, Ross AK, Marcus J, Mukundan Jr S. The novel use of computer-generated virtual imaging to assess the difficult pediatric airway. *Anesthesia & Analgesia.* 2007;104(5):1154-6
15. Luna-Paredes C, Antón-Pacheco JL, García Hernandez G, Martínez Gimeno A, Romance García AI, García Recuero II. Screening for symptoms of obstructive sleep apnea in children with severe craniofacial anomalies: Assessment in a multidisciplinary unit. *International journal of pediatric otorhinolaryngology.* 2012;76(12):1767-70.
16. Engiz O, Unsal M. 31 Cases with Oculoauriculovertebral Dysplasia (Goldenhar Syndrome): Clinical. *Genetic Counseling.* 2007;18(3):277-288
17. Sculerati N, Gottlieb MD, Zimblar MS, Chibbaro PD, McCarthy JG. Airway management in children with major craniofacial anomalies. *The Laryngoscope.* 1998;108(12):1806-12
18. Altintas F, Cakmakkaya OS. General anesthesia for a child with Goldenhar syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2005 Jun;15(6):529-30
19. De Golovine S, Wu S, Hunter JV, Shearer WT. Goldenhar syndrome: a cause of secondary immunodeficiency? *Allergy, Asthma & Clinical Immunology.* 2012;8(1):10
20. Morrison J, Mulholland H, Craig B, Nevin N. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculo- vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *American journal of medical genetics.* 1992;44(4):425-8
21. <https://www.rarediseases.org/rarediseaseinformation/rarediseases/byID/346/viewFullReport>
22. [http://emedicine.medscape.com/article/844209-overview.](http://emedicine.medscape.com/article/844209-overview)

**Tabulka:**

<b>Klasická Goldenharova triáda:</b>	
Hemifaciální mikrosomie (HFM)  <b>OMENS</b> kritéria	<b>Orbitální zkreslení</b>
	<b>Mandibulární hypoplazie</b>
	<b>Ears = Ušní anomálie:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Microtia</li> <li>• Nízko nasazené uši</li> <li>• Preaurikulární štítky / jamky</li> <li>• Ageneze / stenóza vnějšího zvukovodu</li> <li>• Malformace středního ucha s převodní ztrátou sluchu</li> </ul>
	<b>Nervové postižení:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Paralýza lícního nervu</li> <li>• Dysfunkce sluchových nervů se ztrátou sluchu</li> </ul>
	Nedostatečnost <b>Soft tissue</b> = měkkých tkání (1)
Oftalmologické malformace	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Oční dermoidy</li> <li>• Coloboma očních víček</li> <li>• Mikroftalmie</li> <li>• Blepharoptóza (2-5)</li> </ul>
Vertebrální anomálie	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nestabilita krční páteře</li> <li>• Spinální fúze</li> <li>• Hemivertebra se skoliózou</li> <li>• Spina bifida (6-10)</li> </ul>
<b>Další malformace spojené s Goldenharovým syndromem:</b>	
Kardiovaskulární systém	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Poruchy síňového a komorového septa</li> <li>• Conotruncální defekty</li> <li>• Cílené růstové vady</li> <li>• Situs a looping defekty</li> <li>• Obstrukční léze</li> <li>• Patentní ductus arteriosus (11-14)</li> </ul>
Respirační systém	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Plicní hypoplazie / aplazie / ageneze</li> <li>• Kostální ageneze</li> <li>• Tracheobronchiální abnormality</li> <li>• Laryngomalacie</li> <li>• Tracheoefozofageální píštěl</li> <li>• Atrézie jícnu (11, 12, 15-21)</li> </ul>
Močový systém	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ektopické a / nebo fúzované ledviny</li> <li>• Vezikoureterální reflux</li> <li>• Obstrukce ureteropelvické junkce</li> <li>• Zdvojení močovodu</li> <li>• Renální ageneze</li> <li>• Multicystická ledvina (22-24)</li> </ul>
Nervový systém	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mentální retardace</li> <li>• Neuropsychomotorická retardace</li> <li>• Zpoždění vývoje v důsledku poruchy sluchu (14, 25, 26)</li> </ul>
Končetiny	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Anomálie palce ruky a radia</li> <li>• Talipedes (10, 27)</li> </ul>
Orofaciální	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Zubní abnormality</li> <li>• Rozštěp rtu / patra</li> <li>• Macrostomia (9)</li> </ul>

---

**Datum poslední úpravy: prosinec 2014** (překlad srpen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autor**

**Ozlem Serpil Cakmakkaya**, Anaesthesiologist, University of Istanbul Cerrahpasa Medical Faculty, Istanbul, Turkey  
[sercakmakkaya@hotmail.com](mailto:sercakmakkaya@hotmail.com)

**Spoluautor**

**Kerstin Kolodzie**, Anaesthesiologist, University of California San Francisco, USA

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Zulfiqar Ahmed**, Anaesthesiologist, Ann Arbor Oakwood Hospital, Dearborn, USA  
[zahmedz@yahoo.com](mailto:zahmedz@yahoo.com)

**Amar Taksande**, Paediatrician, Jawaharlal Nehru Medical College, Sawangi Meghe, Wardha, Maharashtra, India  
[amar.taksande@gmail.com](mailto:amar.taksande@gmail.com)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

**Eva Klabusayová**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[klabusayova.eva@fnbrno.cz](mailto:klabusayova.eva@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

**Záštitu překladu do českého jazyka:**

<https://www.csarim.cz/>  
<https://www.akutne.cz/>