

Doporučení pro vedení anestezie u Hereditární spastické paraplegie

Název nemoci: Hereditární spastická paraplegie (HSP)

ICD 10: G11.4

Synonyma: Strumpell-Lorrainova choroba (označující jeden typ HSP nazývaný SPG4); Familiární spastická paraplegie

Souhrn o nemoci: Strumpell-Lorrainova choroba nebo Hereditární spastická paraplegie popisuje skupinu vzácných a heterogenních genetických neurologických poruch [1]. Odhaduje se, že HSP postihuje v Evropě 1 až 9 na 100 000 jedinců [2–6].

HSP je skupina dědičných neurodegenerativních poruch, které postihují hlavně kortikospinální trakt s distální až proximální retrogradní axonální degenerací. Z tohoto důvodu je v případech tzv. čisté HSP klinický obraz charakterizován hlavně progresivní spasticitou dolních končetin, která vede k paraparéze nebo paraplegii a postihuje několik členů téže rodiny. Mnoho pacientů pociťuje pouze ztuhlost a oslabení svalů nohou; některý vyžadují použití invalidního vozíku. Progrese onemocnění do zbytku kortikospinálních traktů, do periferních nervů, do mozečku nebo do mozku vysvětluje další příznaky, které se běžně vyskytují u komplikovaných nebo komplexních případech HSP: mozková ataxie, dysartrie, extrapyramidová porucha, mentální retardace, demence, epilepsie, retinopatie, hluchota, axonální nebo demyelinizační neuropatie a eventuálně systémové příznaky. Klinická diagnóza je založena na čtyřech kritériích [7]: vyloučení jiných onemocnění v rámci diferenciální diagnostiky, odpovídající rodinná anamnéza (i když není povinná), progresivní porucha chůze a deficit kortikospinálního traktu v dolních končetinách s hyperreflexií.

Atrofie míchy je běžným nálezem u HSP [8]. Nálezy konvenční magnetické rezonance mozku jsou obvykle u pacientů s HSP normální, ale patologie může být patrna při Diffusion Tensor Imaging (DTI) (*poznámka překladatele: DTI je neurozobrazovací vyšetření na bázi MRI, které umožňuje zobrazit nervové dráhy bílé hmoty mozku*) [9]. Může odhalit různé nálezy u komplikované nebo komplexní HSP, jako je tenké corpus callosum, leukoencefalopatie a hyperintenzity v kortikospinálním traktu.

Diagnóza musí být potvrzena analýzou DNA. Nejběžněji zapojenými geny jsou SPG4 a SPG3A, kódující proteiny spastin a atlastin. Přenos HSP může být autozomálně dominantní, autozomálně recesivní, X-vázaný nebo mateřsky zděděný (mitochondriální dědičnost) [10]. U pacientů s HSP byly identifikovány mutace ve více než 80 odlišných lokusech a více než 50 mutovaných genových produktů [11,12]. Mezi hlavní patogenetické mechanismy, které jsou podkladem klinického fenotypu, patří porucha membránového přenosu, poškození transportu na úrovni organel, chyba morfogeneze a distribuce v neuronálních buňkách a mitochondriální dysfunkce. Membránový přenos a morfogeneze a distribuce organel jsou důležité pro vývoj axonů, jejich správnou funkci a degeneraci [1,13].

Neexistuje žádná specifická farmakologická léčba. Léčba je symptomatická a zahrnuje fyzikální terapii, benzodiazepiny, perorální nebo intratekální podání baklofenu [14] a injekce botulotoxinu [15] ke snížení spasticity. Blokováním draslíkových kanálů, prodloužením akčních potenciálů a tím zvýšeným uvolňováním neurotransmiterů na nervosvalové ploténce může být dalfampridin užitečný při léčbě HSP [16,17].

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

Pacienti jsou často přijímáni na operace související s kontrolou spasticity, včetně selektivní dorzální rhizotomie, tenotomie a dalších procedur.

Typ anestezie

Neexistují žádná definitivní doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii.

Dosud bylo publikováno šest kazuistik týkajících se použití celkové anestezie [18–22]. Ve všech těchto případech nebyly hlášeny žádné komplikace související s podáním hypnotických nebo opioidních léků.

Někteří autoři upřednostňují subarachnoidální anestezii před celkovou anestezii [23–25]. Není známo, že by HSP zvyšovalo toxicitu lokálních anestetik a nebyly hlášeny žádné komplikace.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperačně není vyžadováno žádné specifické diagnostické vyšetření.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pro zajištění dýchacích cest není nutná žádná zvláštní příprava.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není potřebná žádná zvláštní příprava před podáváním krevních derivátů.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neexistují důkazy, které by podporovaly potřebu konkrétní antikoagulace s výjimkou případů snížené pohyblivosti u pacientů v pokročilém stádiu onemocnění: může to znamenat vyšší riziko pooperační trombózy [26].

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pro polohování, transport nebo mobilizaci není nutná žádná zvláštní příprava.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Jsou možné interference mezi baklofenem, kuraremimetiky a celkovými anestetiky. Tyto interakce mohou být odpovědné za prodloužení nervosvalové blokády, poruchy srdečního rytmu, arteriální hypotenzi nebo prohloubení sedace, ale vysazení baklofenu je mnohem nebezpečnější [27–30]. Aby nedocházelo k příznakům z vysazení, doporučuje se nepřerušovat intratekální léčbu baklofenem.

V klinické praxi nebyla popsána žádná interakce mezi anestetiky a dalfampridinem. Dalfampridin (4-aminopyridin nebo 4-AP) selektivně blokuje napětově řízené draslíkové kanály, prodlužuje akční potenciál, zvyšuje příliv vápníku a následně zvyšuje interneuronální a neuromuskulární synaptický přenos. 4-AP se používá na zvířecích modelech ke zvýšení uvolňování GABA a ke studiu účinků GABAergních antagonistů. Jako koncový bod k hodnocení se často používá CAM halogenů. Předpokládá se, že 4-AP nemění CAM u těchto modelů [31]. Klinické případy otravy ukazují, že mechanismus účinku má cholinergní charakteristiku [32]; propofolová sedace byla následně použita bez komplikací. Centrální cholinergní účinek vyvolává u potkanů antagonismus vůči ketaminové anestezii [33,34]. Tento účinek byl pozorován také u dětské anestezie [35]. 4-AP byl použit jako antidotum u rohypnolového kómatu [36]. Také snižuje respirační depresi vyvolanou morfinem, ale antinociceptivní aktivita morfinu není ovlivněna [37,38]. Antagonizace účinku anestetik je popsána pro vyšší dávky (0,3 až 1,0 mg / kg i.v.), než jaké se používají při léčbě nemoci (tableta 10 mg á dvanáct hodin). Z preventivních důvodů by měl být Dalfampridin vysazen ráno před operací.

U pacientů s pooperačním akutním selháním ledvin lze pozorovat předávkování [39]. Dalfampridin je kontraindikován u těhotných nebo kojících žen [39].

Anesteziologický postup

V literatuře nejsou žádná data podporující doporučení TIVA nebo inhalační anestezie. Problém je v tom, že HSP je heterogenní skupina genetických chorob a není jisté, že anestetika budou mít stejný účinek u všech variant. Monitorace hloubky anestezie se jeví jako nejlepší přístup u pacientů s HSP.

Výběr myorelaxancií musí být při HSP prováděn s mimořádnou obezřetností. Použití sukcylnylcholinu je u HSP kontraindikováno, protože může vyvolat hyperkalémii způsobenou up-regulací nikotinového acetylcholinového receptoru. Nedepolarizující myorelaxancia představují riziko přehnané svalové relaxace. Použití rokuronium bylo popsáno ve většině případů [22,41,42] a sugammadex byl použit ve třech případech kvůli přítomnosti přetrvávající nervosvalové blokády na konci operace. Po použití sugammadexu nebyla pozorována žádná rekurarizace. Rokuronium se jeví jako nejlepší volba, pokud je indikována svalová relaxace, kvůli možnosti antagonistovat jeho účinky sugammadexem. Je třeba se vyvarovat dlouhodobě působícím nervosvalovým relaxanciím a před extubací je třeba dosáhnout TOF ratio nad 0,9. Použití neostigminu může vést k rekurarizaci.

Zvláštní či doplňující monitorace

Monitorování hloubky nervosvalové blokády se důrazně doporučuje, pokud bylo použito jakékoli myorelaxans: je užitečné získat výchozí hodnoty před podáním nedepolarizujícího svalového relaxancia. Použití dvojice rokuronium-sugammadex se zdá být nejbezpečnější.

V případě celkové anestezie se důrazně doporučuje monitorování hloubky anestezie.

Možné komplikace

Pacienti s HSP jsou při použití sukcinylcholinu ohroženi hyperkalemickou srdeční zástavou.

Trvání nervosvalového bloku je při podání myorelaxancií prodlouženo.

Není prokázáno zvýšené riziko maligní hypertermie.

Pooperační péče

Stupeň pooperačního sledování závisí na chirurgickém zákroku a předoperačním stavu pacienta. Intenzivní péče není povinná.

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

Nouzové situace vyvolané samotnou nemocí nejsou u HSP běžné.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie (podle obecných pokynů) je pravděpodobně možná u pacientů s HSP s časnou fází onemocnění a chirurgickým zákrokem s nízkým rizikem.

Porodnická anestezie

Císařský řez v celkové nebo subarachnoidální anestezii již byl popsán bez komplikací [19,23]. Porod nebo císařský řez v epidurální analgezií / anestezii nebyl popsán. Není známo, že by HSP zvyšoval toxicitu lokálních anestetik a nebyly hlášeny žádné komplikace. Úvaha riziko vs. benefit by měla být vyhodnocena na základě názoru neurologa.

Reference:

1. Salinas S, Proukakis C, Crosby A, Warner T. Hereditary spastic paraplegia: clinical features and pathogenetic mechanisms. *Lancet Neurol* 2008;7:1127–1138
2. Silva MC, Coutinho P, Pinheiro CD, Neves JM, Serrano P. Hereditary ataxias and spastic paraplegias: methodological aspects of a prevalence study in Portugal. *J Clin.Epidemiol* 1997;50:1377–1384
3. McMonagle P, Webb S. & Hutchinson, M. The prevalence of 'pure' autosomal dominant hereditary spastic paraparesis in the island of Ireland. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2002;72:43–46
4. Braschinsky M, Luus SM, Gross-Paju K, Haldre S. The prevalence of hereditary spastic paraplegia and the occurrence of SPG4 mutations in Estonia. *Neuroepidemiology* 2009;32: 89–93
5. Erichsen AK., Koht J, Stray-Pedersen A, Abdelnoor M, Tallaksen CME. Prevalence of hereditary ataxia and spastic paraplegia in southeast Norway: a population-based study. *Brain J. Neurol* 2009;132:1577–1588
6. Orsucci D, et al. Hereditary spastic paraparesis in adults. A clinical and genetic perspective from Tuscany. *Clin Neurol Neurosurg* 2014;120:14–19
7. Fink JK, et al. Hereditary spastic paraplegia: advances in genetic research. Hereditary Spastic Paraplegia Working group. *Neurology* 1996;46:1507–1514
8. Hedera P, Eldevik OP, Maly P, Rainier S, Fink JK. Spinal cord magnetic resonance imaging in autosomal dominant hereditary spastic paraplegia. *Neuroradiology* 2005;47:730–734
9. Aghakhanyan G, et al. Brain white matter involvement in hereditary spastic paraplegias: analysis with multiple diffusion tensor indices. *AJNR Am J Neuroradiol* 2014;35:1533–1538
10. de Souza PVS, de Rezende Pinto WBV, de Rezende Batistella GN, Bortholin T, Oliveira ASB. Hereditary Spastic Paraplegia: Clinical and Genetic Hallmarks. *Cerebellum Lond Engl* 2017;16:525–551
11. Solowska JM, Baas PW. Hereditary spastic paraplegia SPG4: what is known and not known about the disease. *Brain J Neurol* 2015;138:2471–2484
12. Richard S, et al. Hereditary spastic paraplegia due to a novel mutation of the REEP1 gene: Case report and literature review. *Medicine (Baltimore)* 2017;96:e5911
13. Blackstone C, O'Kane CJ, Reid E. Hereditary spastic paraplegias: membrane traffic and the motor pathway. *Nat Rev Neurosci* 2011;12:31–42
14. Margetis K, et al. Intrathecal baclofen therapy for the symptomatic treatment of hereditary spastic paraplegia. *Clin. Neurol. Neurosurg* 2014;123:142–145
15. Riccardo M. et al. Combined Treatment Fkt-Botulinum Toxin Type A (Btx-A) in Patients with Strumpell-Lorrain Disease. *Curr Pharm Des* 2016;22:758–763
16. Judge SIV, Bever CT. Potassium channel blockers in multiple sclerosis: neuronal Kv channels and effects of symptomatic treatment. *Pharmacol Ther* 2006;111:224–259
17. Béreau M, et al. Dalfampridine in hereditary spastic paraplegia: a prospective, open study. *J Neurol* 2015;262:1285–1288
18. Franco-Hernández JA, Rodríguez LM, Ortiz de Landázuri PJ, Hernández AG. Use of sugammadex in Strumpell-Lorrain disease: a report of two cases. *Braz J Anesthesiol* 2013, Elsevier 63:113–115
19. Mclver T, Jolley D, Pescod D. General anaesthesia and Caesarean section for a patient with hereditary spastic paraparesis (Strumpell's disease). *Int J Obstet Anesth* 2007;16:190–191
20. Dallman M. Hereditary Spastic Paraplegia and Neuromuscular Blockade. *Int Stud J Nurse Anesth* 2010;9:28–31
21. Kunisawa T, et al. [Anesthetic management of a patient with hereditary spastic paraplegia]. *Masui* 2002;51,64–66
22. Ponsonnard S, Damon A, Gueye EM. Anaesthesia and orphan disease: Management of a case of Strumpell-Lorrain disease and review of the literature. *Eur J Anaesthesiol* 2017;34: 562–563
23. McTiernan C, Haagenvik B. Strümpell's disease in a patient presenting for Cesarean section. *Can J Anaesth J* 1999;46: 679–682
24. Thomas I, Thomas M, Scrutton M. Spinal anaesthesia in a patient with hereditary spastic paraplegia: case report and literature review. *Int J Obstet Anesth* 2006;15:254–256
25. Deruddre S, Marie M, Benhamou D. Subarachnoid anesthesia for cesarean delivery in a parturient with Strümpell-Lorrain disease. *Anesth Analg* 2006;102:1910–1911

26. Caprini JA, Arcelus JI, Hasty JH, Tamhane AC, Fabrega F. Clinical assessment of venous thromboembolic risk in surgical patients. *Semin Thromb Hemost* 1991;17,3:304–312
27. Mohammed I, Hussain A. Intrathecal baclofen withdrawal syndrome – a life-threatening complication of baclofen pump: a case report. *BMC Clin Pharmacol*.2004;4:6
28. Salazar ML, Eiland LS. Intrathecal baclofen withdrawal resembling serotonin syndrome in an adolescent boy with cerebral palsy. *Pediatr Emerg Care* 2008;24:691–693
29. Santiago-Palma J, Hord ED, Vallejo R, Trella J, Ahmed SU. Respiratory distress after intrathecal baclofen withdrawal. *Anesth Analg* 2004;99:227–229
30. Ross JC, Cook AM, Stewart GL, Fahy BG. Acute intrathecal baclofen withdrawal: a brief review of treatment options. *Neurocrit Care* 2011;14:103–108
31. Ma HC, Wang YF, Feng CS, Zhao H, Dohi S. Effects of adenosine agonist R-phenylisopropyladenosine on halothane anesthesia and antinociception in rats. *Acta Pharmacol Sin* 2005;26: 181–185
32. King AM, Menke NB, Katz KD, Pizon AF. 4-aminopyridine toxicity: a case report and review of the literature. *J Med Toxicol* 2012;8(3):314–321
33. Mimura M, et al. Central cholinergic action produces antagonism to ketamine anesthesia. *Acta Anaesthesiol Scand* 1992;36:460–462
34. Komulainen A, Olson ME. Antagonism of ketamine-xylazine anesthesia in rats by administration of yohimbine, tolazoline, or 4-aminopyridine. *Am J Vet Res* 1991;52:585–588
35. Martínez-Aguirre E. Antagonism of 4-aminopyridine to ketamine-diazepam anesthesia in children. *Acta Anaesthesiol Belg* 1980;31:289–291
36. Schmutzler S, Uges D, Agoston S, Langrehr D. [Rohypnol poisoning as a cause of postanesthetic coma and the success of 4-aminopyridine therapy]. *Anaesthesist* 1984;33: 294–295
37. Sia RL, Zandstra DF. Use of 4-aminopyridine to reverse morphine-induced respiratory depression in man. *Br J Anaesth* 1981;53:865–868
38. Houston T, Pleuvry BJ. Comparison of some pharmacological properties of 4-aminopyridine and 3,4-diaminopyridine in vivo. *Br J Anaesth* 1984;56:1139–1142
39. Lamore R, Jacob E, Jacob SC, Hilar O. Dalfampridine (Ampyra). *Pharm Ther* 2010;35:665–669
40. Naguib M, Magboul MM. Adverse effects of neuromuscular blockers and their antagonists. *Drug Saf* 1998;18:99–116
41. Franco-Hernández JA, Muñoz Rodríguez L, Ortiz de Landázuri PJ, García Hernández A. Use of sugammadex in Strumpell-Lorrain disease: a report of two cases. *Braz J Anesthesiol* 2013;63(1):113–115
42. Dallman, M. Hereditary Spastic Paraplegia and Neuromuscular Blockade. *Int Stud J Nurse Anesth* 2010;9:28–31.

Datum poslední úpravy: Červenec 2019 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Sébastien Ponsonnard, Anaesthesiologist, Polyclinique de Limoges, Limoges, France.
sponsonnard@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

Tino Münster, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Recenzent 2

Wladimir Bocca Viereira de Rezende Pinto, Neurologist, UNIFESP - Federal University of São Paulo, Sao Paulo, Brazil
wladimirbvrpinto@gmail.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@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/>