

Doporučení pro vedení anestezie u Huntingtonovy choroby

Název nemoci: Huntingtonova choroba

ICD 10: G10

Synonyma: Huntingtonova nemoc, Huntingtonova chorea

Souhrn o nemoci:

Huntingtonova choroba (HD) je progresivní neurodegenerativní onemocnění centrálního nervového systému, které je způsobeno předpokládaným ziskem nežádoucí (dosud neznámé) funkce Huntingtinova proteinu při mutaci genu na chromozomu 4. Při této mutaci dochází ke zvýšení počtu cytosin-adenin-guanin (CAG) trinukleotidů, které se opakují v kódující část genu. Vytváří polyglutaminovou oblast v Huntingtinově proteinu. Tato oblast mění funkci proteinu, což má za následek degeneraci neuronů, zejména ovlivňující bazální ganglia. Při větším než 40x CAG opakování dochází k plně se projevujícím onemocnění. HD je děděna autosomálně dominantně dědičným vzorcem, to znamená, že počet CAG opakování se může zvýšit během spermatogeneze, což vede k dřívějšímu nástupu nemoci a rychlejší progresi. U HD se tedy jedná o znak děděný po otci. Mezi příznaky Huntingtonovy choroby patří nekontrolovatelné mimovolní pohyby ve smyslu kontrakcí, svíjení a kroucení. Dále dystonie, dysfagie, dysartrie a psychiatrická onemocnění včetně deprese, mánie, obsedantně-kompulzivní poruchy a demence. Nemoc je progresivní a doba od počátku do smrti se pohybuje od 10 do 30 let.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Typické výkony

U pacientů trpících Huntingtonovou chorobou neexistují typické operace. Probíhají studie, zda je hluboká stimulace mozku přínosem pro motorické příznaky pacienta. Souhrn chirurgických případů z Mayo Clinic zahrnovala všeobecné chirurgické, ortopedické, zubní, hrudní a ORL postupy. Některé rodiny se mohou rozhodnout pro provedení gastrostomie při zhoršení dysfagie.

Typ anestezie

Neexistují absolutní kontraindikace jakéhokoli anesteziologického postupu u pacienta s Huntingtonovou chorobou. Regionální anestézie může být náročná, pokud pacient není schopen spolupracovat.

Publikované kazuistiky spojují HD s prodlouženým zotavením z benzodiazepinů a barbiturátů, stejně tak s prodlouženou dobou neuromuskulární blokády po podání depolarizujících i nedepolarizujících myorelaxancií.

Alespoň jedna genetická studie zjistila zvýšený výskyt atypické pseudocholinesterázy u pacientů s HD.

Nicméně review jedenácti pacientů s HD, kteří podstoupili sedmnáct celkových anestezí (Kivela et al., Mayo Clinic), nenašlo atypické reakce na midazolam, thiopental, sukcinylcholin ani nedepolarizující svalová relaxancia. Prolongovaná sedace pozorovaná po benzodiazepinech a barbiturátech v předchozích člancích byla těmito autory vysvětlena relativním předávkováním těmito léky, nikoli abnormální reakcí pacienta.

Přestože nebyla pozorována žádná neobvyklá odpověď na svalová relaxancia, autoři doporučili opatrnost se sukcinylcholinem vzhledem k přítomnosti atypické pseudocholinesterázy. Sukcinylcholin však může být stále k užítku vzhledem k možnému zvýšenému riziku aspirace u těchto pacientů.

Sedace propofolem byla popsána jako účinná pro monitorovanou anesteziologickou péči, avšak musí být zváženo riziko aspirace a dodržení doporučení ohledně lačnění.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Testování k diagnostice by mělo být prováděno případ od případu na základě pacientovy anamnézy. Vyšetření specifické pro Huntingtonovu chorobu zahrnuje genetické testování, které potvrzuje diagnózu, genetické poradenství pacienta a rodiny, zobrazení mozku, psychiatrické a neurologické vyšetření a vyšetření o polykání, pokud je indikováno. Možnost aspirace by měla být vyšetřena v případě akutního zhoršení respiračních funkcí.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Anatomie dýchacích cest by měla být vyhodnocena co nejdůkladněji s ohledem na schopnost pacienta spolupracovat. Je-li to možné, měly by být zkontrolovány předchozí anesteziologické záznamy. Přítomnost známek nebezpečí aspirace by se měla zohlednit při úvodu do anestezie a intubaci.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Pacienti s HD mohou dostávat transfuzní přípravky dle lékařských a porodnických indikací a dle předchozí transfuzní historie. Pacienti s HD mohou darovat krev bez rizika pro příjemce.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou hlášeny žádné případy s problémy týkajícími se perioperační antikoagulace u těchto pacientů. Jak se onemocnění vyvíjí a pohyblivost se zhoršuje, může být zajištěna profylaxe žilní trombembolie.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Dystonie může znesnadnit perioperační polohování a je třeba věnovat pozornost minimalizaci rizika poškození periferních nervů nebo muskuloskeletálního poranění. Rehabilitace a logopedie hrají v dlouhodobém hledisku důležitou roli.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Běžná medikace pacientů s HD zahrnuje antipsychotika, benzodiazepiny, antiepileptika, jako je levetiracetam a tetrabenazin, které pomáhají potlačovat choreoidní pohyby vyčerpáním zásob dopaminu. Tetrabenazin také vyčerpává zásoby serotoninu, norepinefrinu a histaminu, což může mít různé účinky na potřeby anestezie a hemodynamickou odpověď na anestezii.

Anesteziologický postup

Jak je popsáno výše, neexistují absolutní kontraindikace k podání konkrétního anestetika nebo použití určitého druhu anestezie. V minulosti byly vzneseny otázky týkající se možného prodlouženého účinku sukcinylcholinu pravděpodobně kvůli spojení mezi HD a atypickou pseudocholinesterázou. K pacientovi je třeba přistupovat citlivě a opatrně, někdy s pomocí člena rodiny pacienta, vzhledem k motorickým a psychickým obtížím, které se vyskytují v pozdní fázi onemocnění. Pacienti mohou mít obtíže zůstat v klidu a/nebo spolupracovat s anesteziologickým týmem. Kvůli křehkosti a špatnému nutričnímu stavu těchto pacientů může být snížena spotřeba anestetik.

Zvláštní či doplňující monitorace

Doplňující monitorace je na uvážení anesteziologického týmu na základě fyziologických odchylek očekávaných v důsledku chirurgického zákroku, přítomnosti nebo nepřítomnosti dysautonomie a dalších onemocnění pacienta.

Možné komplikace

Měli bychom mít na paměti riziko aspirace kvůli nejistotě dodržování lačnění a také kvůli frekvenci dysfagie v pokročilém stadiu HD. Pacienti s HD mohou trpět výraznou dysfunkcí autonomního nervstva a měli bychom mít dispozici léky pro zvládnutí výkyvů krevního tlaku při anestezii. Je na místě hodnotit rizika dle chirurgického zákroku a dalších onemocnění pacienta.

Pooperační péče

Rutiní pooperační sledování a péče jsou dostatečné. Pacienti mohou mít prospěch z klidného prostředí s rodinným příslušníkem u postele.

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

Během střednědobého pooperačního období musíme být pozorní k příznakům a symptomům pneumonie, stejně tak se aspirační pneumonie může objevit v pozdějších stádiích tohoto onemocnění.

Ambulantní anestezie

Tito pacienti mohou podstoupit ambulantní anestézii, přičemž je třeba mít na paměti potřebu komplexní péče v pozdějším stádiu onemocnění. Pokud jsou ubytováni v ošetrovatelském zařízení, je nutná pečlivá koordinace mezi týmem tohoto zařízení a lékařským týmem provádějícím anestézii a výkon.

Porodnická anestezie

O porodnické anestézii u pacientů s HD není k dispozici příliš mnoho literatury. Letter to the editor publikovaný v časopisu Journal of Clinical Anesthesia, který vypracoval Draisci a kol., popisuje případ vysoké spinální anestezie vedoucí k hypotenzi u pacienta s HD. Navrhují opatrnost s použitím neuraxiálních technik, ačkoli pacientovi popsanému v tomto případě bylo aplikováno nevyhovující lokální anestetikum. Je možné, že autonomní dysfunkce přítomná v pozdějším stádiu HD v hypotenzi tohoto pacienta hrála roli.

Reference:

1. Huntington G. On chorea. *Med Surg Rep* 1872;26:317
2. Walker FO. Huntington's disease. *The Lancet* 2007;369:218
3. Rodrigo MRC. Huntington's chorea: midazolam, a suitable induction agent? *Br J Anaesth* 1987;59:388
4. Davies DD. Abnormal response to anesthesia in a case of Huntington's chorea. *Br J Anaesth* 1966;38:490
5. Whittaker M, Berry M. The plasma cholinesterase variants in mentally ill patients. *Br J Psychiatry* 1977;130:397
6. Kivela JE, Sprung J, Southorn PA, Watson JC, Weingarten TN. Anesthetic management of patients with Huntington disease. *Anesth Analg* 2010;110:515
7. MacPherson P, Harper I, MacDonald I. Propofol and remifentanyl total intravenous anesthesia for a patient with Huntingtons Disease. *J Clin Anesth* 2004;16:537
8. Kaufman MA, Erb T: Propofol for patients with Huntington chorea? *Anaesthesia* 1990;45:889
9. Holland R. Huntington's chorea and anaesthesia. *Anaesth Intensive Care* 1992;20:256
10. Schramm BM, Orser BA: Dystonic reaction to propofol attenuated by benztropine (Cogentin). *Anesth Analg* 2002;94:1237
11. White T, Neustein S. Monitored anesthesia care for a patient with advanced Huntington's chorea. *Middle Eastern Journal of Anesthesiology* 2013 Jun;22(2):185-6
12. Draisci G, Sbaraglia F, Pinto R, Zanfini BA, Frassanito L, Catarci S. Does Huntington's disease enhance cephalad spread during neuraxial anesthesia for cesarean section? 2012 Sep;24(6):516-7
13. "Xenazine (tetrabenazine) Tablets, for Oral Use. Full Prescribing Information. Revised: 6/2015" (PDF). H. Lundbeck A/S. Retrieved 6 March 2017
14. Abildtrup, M., & Shattock, M. (2012). Cardiac Dysautonomia in Huntington's Disease. *Journal of Huntington's Disease*, 2(3), 251–261. <http://doi.org/10.3233/JHD-130054>.

Datum poslední úpravy: Červen 2017 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

Taylor White, Anaesthesiologist, Icahn School of Medicine at Mount Sinai,
New York, USA
taylor.white@mountsinai.org

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Saleem Altaf Wani, Department of Anesthesia & Critical Care, Esi-Post Graduate Institute of Medical Science & Research, New Delhi, India
drsaleemwani@gmail.com

Recenzent 2

David G. Anderson, Consultant Neurologist, MBChB MMED FC Neurol, University of the Witwatersrand, Donald Gordon Medical Centre, Johannesburg, South Africa
david@neuro.joburg

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel

Kamil Vrbica, anesteziolog, Klinika anesteziologie a resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vrbica.kamil@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

Záštitá překladu do českého jazyka:

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