

Doporučení pro vedení anestezie u Lenz – Majewski hyperostotického dwarfismu

Název nemoci: Lenz-Majewski Hyperostotic Dwarfism

ICD 10: 87.1

Synonyma: Dystrofinopatie

Souhrn o nemoci: Lenz – Majewski hyperostotický dwarfismus je velmi vzácný syndrom způsobený de novo heterozygotní mutací genu pro fosfatidylserin syntázu 1 (PTDSS1) (Sousa a kol. 2013). Poprvé byl popsán v roce 1969 Brahamem jako Camurati-Engelmanův syndrom, ale brzy poté v roce 1974 byl překlasifikován Lenzem a Majewskim a stal se Braham - Lenzovým syndromem. V anglosaské literatuře bylo popsáno pouze 13 případů.

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

Souhrn informací

Nejvýznamnějším rysem je nepoměrně velká hlava ve vztahu k malému tělu a končetinám. Velké fontanely a široké lebeční švy se uzavírají později. Kůže je volná, vrásčitá a atrofická s nápadnými žilami, zejména na hlavě. Uši jsou velké a poddajné, často se pojí s atrézií nebo stenózou choan, obstrukcí nasolakrimálního ductu a u chlapců s kryptorchismem a tříselnou kýlou. Kraniöfaciální dysmorfie, která se vyvíjí s věkem, vede k progresivní makroglosii, prognatismu, hypoplázii středu obličeje a obstrukci horních cest dýchacích. Choroba je také charakterizovaná neprospíváním a těžkou mentální retardací. Tento stav může být mylně považován za kraniometafyzární a kraniodiafyzální dysplázie, avšak diagnózu potvrzuje absence hlavových nervů. U některých pacientů byly popsány zvětšené mozkové komory a hydrocefalus.

Kosterní změny jsou nápadné těmito radiodiagnostickými rysy:

- Progresivní skleróza lebky, obličejových kostí a obratlů
- Široké klíční kosti a žebra
- Krátké nebo chybějící střední falangy
- Nedostatečně modelované diafýzy, kortikální zesílení kostí
- Metafyzární a epifyzární hypostóza
- Zpomalené kostní vyžívání

Zubní sklovina je také defektní.

Typické výkony

Běžné jsou muskuloskeletární výkony.

Typ anestezie

Neexistují žádná zvláštní opatření před anestezií, vyjma těch, která jsou spojena se zdravotním stavem pacienta. Nicméně vzhledem k povaze onemocnění je velmi běžná faciální dysmorfie, proto je třeba pečlivě zhodnotit dýchací cesty a mít plán pro možné obtížné zajištění dýchacích cest a tracheální intubaci.

Onemocnění může zahrnovat muskuloskeletární a kožní rysy, které budou vyžadovat zvláštní pozornost při polohování. Kvůli mentální retardaci by měla být regionální anestezie doplněna kontrolovanou sedací nebo celkovou anestezií. V obou případech je nutné řádné monitorování dýchání.

Vyjma běžné péče o pacienta nejsou popisovány žádné zvláštní anesteziologické faktory, na které brát ohledy. Nicméně při předpokladu obtížného zajištění dýchacích cest musí být proveden bezpečně úvod do anestezie pomocí inhalačních anestetik, zachování spontánní ventilace a kanylace periferní žíly. Je velmi doporučena tracheální intubace za bezpečných podmínek. Použití laryngeální masky je alternativou pro výkony, kdy je možný přístup k dýchacím cestám.

Pro tento syndrom nejsou známy žádné farmakologické dopady.

Neuroaxiální nebo periferní blok je zajímavou volbou pro anesteziologický management. Použití ultrazvuku při provádění periferních bloků zvyšuje úspěšnost.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Vzhledem k nízkému výskytu tohoto syndromu a nedostatku klinických důkazů, není žádné specifické doporučení kromě obvyklé předoperační přípravy. Nicméně, jak dítě roste, zhoršují se deformity hrudníku, proto by mělo být zváženo funkční vyšetření plic (je-li to proveditelné) k určení rozsahu plicního postižení.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Polohování může vyžadovat zvýšenou pozornost, zejména kvůli problémům nohou a značné bolesti, kterou pacienti projeví v pooperačním období.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

U tohoto onemocnění nejsou známy žádné farmakologické důsledky.

Zvláštní či doplňující monitorace

Indikováno je standardní monitorování. Použití invazivního monitorování je ovlivněno chirurgickým zákrokem, nikoliv zdravotním stavem.

Možné komplikace

Ačkoliv nejsou hlášeny, vzhledem k faciálnímu dysmorfismu mohou potenciální komplikace souviset s obtížným zajištěním dýchacích cest.

Je hlášena významná pooperační bolestivost, proto by jí měla být věnována pozornost při zajišťování těchto pacientů.

Pooperační péče

Potřeba pooperační péče závisí na druhu operace a preexistujících komorbiditách.

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

Způsobené nemocí poskytující nástroj k rozlišení mezi vedlejším účinkem anesteziologického postupu a projevem nemoci.

Není hlášeno.

Ambulantní anestezie

Nejsou žádné kontraindikace pro ambulantní anestezii a chirurgii. Každý pacient musí být pečlivě vyšetřen z hlediska komorbidit a/nebo problémů s dýchacími cestami, které by mohly naznačovat, že pro bezpečnou pooperační péči bude nezbytná hospitalizace.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

1. Sousa SB, Jenkins D, Chanudet E, Tasseva G, Ishida M, Anderson G, Docker J, Ryten M, Sa J, Saraiva JM, Barnicoat A, Scott R, Calder A, Wattanasirichaigoon D, Chrzanowska K, Simandlova M, Van Maldergem L, Stanier P, Beales PL, Vance JE, Moore GE. Gain-of-function mutations in the phosphatidylserine synthase 1 (PTDSS1) gene cause Lenz-Majewski syndrome. *Nat Genet.* 2014 Jan;46(1):70-6. doi: 10.1038/ng.2829. Epub 2013 Nov 17
2. Wattanasirichaigoon D, Visudtibhan A, Jaovisidha S, Laothamatas J, Chunharas A. Expanding the phenotypic spectrum of Lenz-Majewski syndrome: facial palsy, cleft palate and hydrocephalus. *Clin Dysmorphol.* 2004 Jul;13(3):137-42
3. Gorlin RJ, Whitley CB. Lenz-Majewski-syndrome. *Radiology.* 1983 Oct;149(1):129-31
4. Robinow M, Johanson AJ, Smith TH. The Lenz-Majewski hyperostotic dwarfism. A syndrome of multiple congenital anomalies, mental retardation, and progressive skeletal sclerosis. *J Pediatr.* 1977 Sep;91(3):417-21
5. Lenz WD, Majewski F. A generalized disorders of the connective tissues with progeria, choanal atresia, symphalangism, hypoplasia of dentine and craniodiaphyseal hypostosis. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1974;10(12):133-6
6. Victor C Baum MD, Jennifer E. O'Flaherty MD MPH. *Anesthesia for Genetic, Metabolic, and Dysmorphic Syndromes of Childhood.* 2nd edition, Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2006
7. Bruno Bissonnette, Igor Luginbuehl, Bruno Marciniak, Bernard Dalens. *Syndromes – Rapid recognition and perioperative implications.* McGraw-Hill, New York; 2007

Datum poslední úpravy: srpen 2017 (přeloženo srpen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Adrià Font Gual. Anaesthesiologist, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona, Spain
AFontG@santpau.cat

Tobias Koller. Anaesthesiologist, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona, Spain

Juan Ignacio Casas Vila, Head of Unit, Department of Anaesthesiology. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona, Spain

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Bruno Bissonnette, Director of Neurosurgical Anesthesia, University of Toronto, Canada
bruno@brainstorm-anesthesia.com

Duang Wattanasirichaigoon, Paediatrician, Ramathibodi Hospital, Mahidol University, Bangkok, Thailand
duangrurdee.wat@mahidol.ac.th

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Tereza Musilová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
musilova.tereza@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

Záštita překladu do českého jazyka:

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