

## Doporučení pro vedení anestezie u Mukolipidózy II a Mukolipidózy III

**Název nemoci:** Mukolipidóza II, Mukolipidóza III

**ICD 10:** E77.0

**Synonyma:** I-Cell Disease (Mukolipidóza II), Pseudo-Hurlerova Dystrofie (Mukolipidóza III)

**Souhrn o nemoci:** Prevalence je odhadována na 0,3/100 000.

Mukolipidóza II (ML II) a mukolipidóza III (ML III) jsou dědičná metabolická onemocnění klasifikovaná jako porucha lysosomálního ukládání. Tato autosomálně recesivní onemocnění mají vztah k mukopolysacharidózám. Kvůli defektní N-acetylglukosamin-1-fosfotransferáze akumulují rostoucí množství karbohydrátů, lipidů a jejich meziproductů v různých tkáních a orgánech, což vede k typickým deformitám a orgánové nedostatečnosti. Fenotyp připomíná syndrom Hurlerové, ale v případě ML II s časnějším nástupem. Proč má ML III benignější průběh, než ML II není známo. Zatímco u ML II pacienti většinou umírají ve věku 5 až 8 let, pacienti s ML III se s poměrně větší variabilitou dožívají čtvrté i páté dekády.

---

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

---

## Typické výkony

---

Adenoidektomie, Tonsilektomie, Paracentéza a drenáž, Gingivektomie (ML II), Herniotomie, Syndrom karpálního tunelu, PEG (Perkutánní endoskopická gastrostomie).

---

## Typ anestezie

---

U dětí s ML II jsou hlášeny velmi časté komplikace u celkové anestezie. Toto vede k doporučení uvážení alternativních metod, kde je to možné.

Operace syndromu karpálního tunelu může být zvládnutelná v regionální anestezii axilárního plexu. Kvůli depozitům metabolických meziproduktů v kůži a ztuhlým kloubům se zdá být účinnějším využití techniky regionální anestezie za využití ultrazvuku.

Zda bude sedace v kombinaci s analgezií s výhodou pro méně invazivní výkony, jako je paracentéza, záleží na posouzení každého individuálního pacienta.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Dýchací cesty / plicní funkce: Hrubé obličejové rysy. Čelist a krk mohou být ztuhlé. Krk může též být krátký. Dásně jsou u ML II většinou hypertrofické a zuby jsou snadno poškoditelné. Kořen jazyka, larynx a epiglottis mohou být ztluštělé, stejně jako tracheální stěna. Adenoidní vegetace a tonsily mohou být zvětšeny. Deformity hrudníku, zvýšená sekrece a neefektivní kašel vedou k respiračním infekcím. Obstrukční spánková apnoe se vyskytuje často včetně potřeby kyslíkové terapie, či dokonce použití CPAP-masek.

V případě OSA v anamnéze může být indikována polysomnografie.

Kardiovaskulární systém: Vzácně hypertrofická kardiomyopatie, ztluštění chlopní s mitrální, či aortální regurgitací, plicní hypertenze a okluze koronární arterie byly v minulosti popsány.

Vyšetření srdce včetně echokardiografie.

Různé: Různý stupeň zpoždění mentálního a motorického vývoje. Pacient může trpět nedoslýchavostí. Trpaslictví, korneální zákal. Kyfoskolióza, ztuhlé klouby, intradermální infiltrace vedoucí ke komplikacím při zajištění periferní žíly. Hepatosplenomegalie vedoucí k abdominální distenzi.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Přímá laryngoskopie a tracheální intubace může být velmi obtížná a stává se ještě obtížnější s růstem dítěte. Může být náročné udržet otevřené dýchací cesty použitím obličejové masky, i přes použití ústního vzduchovodu. U pacientů se syndromem Hurlerové je někdy náročné, či dokonce nemožné použití laryngeální masky. U ML II byla zaznamenána úspěšná asistovaná spontánní ventilace za použití laryngeální masky a fibroskopické laryngoskopie.

K bezpečnému zajištění dýchacích cest je nezbytné použití algoritmu obtížného zajištění dýchacích cest a přítomnost zkušeného týmu na sále dostatečně vybaveném pro obtížné zajištění dýchacích cest.

Tyto zahrnují různé velikosti pediatrických obličejových masek, orálních vzduchovodů, nasálních vzduchovodů, laryngeálních masek různých velikostí a fibroskop malé velikosti. Jelikož tracheální stěna pacienta může být ztlustělá, může být potřeba menšího průměru OTI než obvykle. Vzhledem k dopředu směřujícím malým nosním dírkám a adenoidní hyperplazii může být zavedení nasálního vzduchovodu nemožné, nebo způsobit krvácení. Před indukcí anestezie bychom měli mít zajištěný bezpečný i.v. přístup (dle zkušeností autora).

---

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

---

Bez informací.

---

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

---

Bez informací.

---

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

---

Pacienti musí být opatrně polohováni a podkládáni kvůli ztuhlým kloubům. U dětí s ML II bylo zaznamenáno nestabilní atlantoaxiální skloubení s atlantoaxiální dislokací a následným poraněním míchy. Opatrné polohování krční páteře během zajištění dýchacích cest a chirurgie je tedy silně doporučeno.

---

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

---

Bez informací.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Sedativní premedikace je relativně kontraindikována u pacientů s obtížemi s dýchacími cestami, obzvláště u těch s OSA a/nebo chronickou respirační insuficiencí. Oba stavy jsou časté u dětí s ML.

Intravenózní přístup může být náročné u dětí s ML zajistit vzhledem ke kožní depozici metabolických vedlejších produktů. Z toho důvodu je při inhalačním úvodu obličejovou maskou bez předchozího zajištění i.v. vstupu doporučováno mít připraveno vybavení k zajištění intraoseálního přístupu.

Muskarinová antagonisté: U dětí se závažně postiženou dechovou funkcí a potížími s dýchacími cestami může nadměrná sekrece zvýšit riziko respiračních komplikací. Použití atropinu či glykopyrolátu může být tedy s výhodou u těchto dětí, obzvláště u pacientů

podstupující vyšetření dýchacích cest, orofaryngeální zákrok, či vyžadující fibroskopickou intubaci.

Pokud uvažujeme o sedaci pomocí ketaminu, antisialogenní účinky muskarinových antagonistů jsou s jistou výhodou.

Zajištění dýchacích cest: Udržení spontánní ventilace po inhalačním úvodu či intravenózní titraci anestetika (např. propofolu) a průběžná kontrola ventilace se zdá být validní metodou. Při částečné obstrukci dýchacích cest během úvodu lze brzkým využitím CPAP umožnit prohloubení anestezie za udržení spontánní ventilace. Kvůli anteverzi malých nosních dírek a adenoidní hyperplazii může být zavedení nosního vzduchovodu nemožné, či dokonce způsobit krvácení. Tudíž je využití orálního vzduchovodu v případě faryngeální obstrukce lepší volbou.

Při dostatečně kontrolované manuální ventilaci a potřebě intubace může podání krátkodobého svalového relaxancia optimalizovat podmínky pro přímou laryngoskopii. Při neúspěchu přímé laryngoskopie můžeme využít fibroskopickou intubaci skrze laryngeální masku.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Děti s obtížně zajiřitelnými dýchacími cestami, či poruše respirační funkce mají sklon k respiračním komplikacím již při běžné sedaci, či méně invazivních výkonech. Měly by tudíž být neustále plně monitorovány a k dispozici by mělo být etCO<sub>2</sub>.

---

### **Možné komplikace**

---

Obtížné zajištění dýchacích cest – respirační insuficience vzhledem k chronickému pulmonálnímu onemocnění

---

### **Pooperační péče**

---

Pacienti s chronickou obstrukcí dýchacích cest, či OSA by měli být v pooperačním období bedlivě sledováni. Vzhledem k potížím s polykáním může i malé krvácení po orálním či faryngeálním chirurgickém výkonu vést k závažné poruše respirace.

Je-li v pooperačním období vyžadována UPV, měla by být cílem časná extubace kvůli minimalizaci komplikací spojených s UPV.

---

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

---

Žádné informace.

## **Ambulantní anestezie**

---

Vzhledem k vysokému riziku pooperačních respiračních komplikací nemůže být ambulantní chirurgie doporučena (obzvlášť u zákroků na dýchacích cestách, či při nutnosti intubace pacienta).

## **Porodnická anestezie**

---

Žádné informace.

## Reference:

1. Baum V, O'Flaherty JE. Anesthesia for Genetic, Metabolic, & Dysmorphic Syndromes of Childhood. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins (3rd ed.) 2015
2. <http://www.ninds.nih.gov/disorders/mucopolysaccharidoses/mucopolysaccharidoses.htm> (last access 07/31/2019)
3. Ishak M, Zambrano EV, Bazy-Asaad A, Esquibies AE Unusual pulmonary findings in Mucopolysaccharidosis II. *Pediatr Pulmonol* 2012;47:719–721
4. Tyki-Szymanska A, Czartoryska B, Groener JEM, Lugowska A. Clinical Variability in Mucopolysaccharidosis III (pseudo-Hurler polydystrophy). *Am J Med Genet* 2002;108:214–218
5. Bounds R, Kuebler J, Cholette JM, Aferis GM, Emani SM et.al. Left Main Coronary Artery Atresia in an Infant with Inclusion-Cell Disease. *World Jr Pediatr Congenit Heart Surg* 2018;9:246–250
6. Baines DB et al. Anaesthetic implications of mucopolysaccharidosis. *Paediatr Anaesth* 1993;3:303–306
7. Mahfouz AKM, George G, Al-Bahlani SS, Al Nabani MZ. Difficult intubation management in a child with I-cell disease. *Saudi J Anaesth* 2010;4(2):105–107
8. Goodman ML, Pang D. Spinal cord injury in I-cell disease. *Pediatr Neurosc* 1988;14(6):315–318
9. Diaz J, et al. Perioperative Management of Children with Mucopolysaccharidoses. *Anesth Analg* 1993;77:1261–1270
10. Khan F et al.: Use of Laryngeal Mask Airway in mucopolysaccharidoses. *Paediatr Anaesth* 2002;12:465-468
11. Weiss M, et al. Continuous ventilation technique for laryngeal mask airway (LMA) removal after fiberoptic intubation in children. *Paediatr Anaesth* 2004;14:936–940
12. Black A: "Management of the difficult airway" 315-328 in: Hatch & Sumner's "Textbook of Paediatric Anaesthesia", Hodder Arnold (3rd ed) 2008.

---

**Datum poslední úpravy: červenec 2019** (přeloženo září 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Winfried Roth**, MD, anaesthesiologist, Germany  
[winfried.roth@klinikum-traunstein.de](mailto:winfried.roth@klinikum-traunstein.de)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Simon Jones**, Genetic Medicine, Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester, UK

[simon.jones@cmft.nhs.uk](mailto:simon.jones@cmft.nhs.uk)

**Benoit Beauve**, Anaesthesiologist, Central Manchester University Hospitals, Manchester, UK

[benoit\\_beauve@msn.com](mailto:benoit_beauve@msn.com)

**Oliver Dearlove**, Anaesthesiologist, Central Manchester University Hospitals, Manchester, UK

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

---

**Překladatel:**

**Martin Janků**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika

[Janku.Martin@fnbrno.cz](mailto:Janku.Martin@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/>