

## Doporučení pro vedení anestezie u Nagerova syndromu

**Název nemoci:** Nagerův syndrom

**ICD 10:** Q75.4

**Synonyma:** preaxiální akrofaciální dysostóza, mandibulofaciální dysostóza

**Souhrn o nemoci:** Nagerův syndrom je raritní syndrom s neznámou prevalencí. Toto onemocnění má některé fenotypové rysy jako Treacher–Collins syndrom. Literatura popisuje jednak sporadické případy (de novo mutace), tak případy s autozomálně dominantní i recesivní dědičností. Syndrom je způsoben mutací genu SF3B4 (1q21.2), což vede k poruše funkce proteinu SAP49, ten je důležitý pro maturaci kostí a chrupavek. Tohle všechno vyústí v abnormální vývoj 1. a 2. brachiálního oblouku a končetinových pupenů. Mezi klinické příznaky patří: kraniofaciální malformace (malární hypoplazie, mikrognacie, rozštěp patra, sestupné palpebrální rýhy, nepřítomnost řas ve středu víček, defekty dolních víček, sluchové vady včetně poruchy vedení zvuku a atrézie choan) a také preaxiální malformace končetin, především horních končetin (hypoplazie či absence palců, klinodaktylie či syndaktylie, zkrácené či chybějící předloktí, zkrácené pažní kosti), méně často abnormality dolních končetin. Vzácněji může být postiženo srdce (Fallotova tetralogie, defekt komorového septa, defekt síňového septa, otevřená Botallova dučej), ledviny, genitálie a močový trakt. Tento syndrom je spojen s normálními kognitivními funkcemi.

---

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

---

Chirurgie kraniofaciální oblasti, prodloužení mandibuly nebo střední části obličeje, distrakční osteogeneze, rekonstrukce temporomandibulárního kloubu, plastické operace brady, korekce rozštěpu patra, ortognátní operace, tracheostomie, gastrostomie, operace končetin.

---

## Typ anestezie

---

Neexistují žádná doporučení pro celkovou a regionální anestezii. Při sedaci pacientů je třeba vždy postupovat obezřetně, protože Nagerův syndrom je spojen s obstrukční spánkovou apnoí a rizikem obtížného zajištění dýchacích cest. Také je popisováno obtížné zajištění intravenózního vstupu.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Vzhledem k možné souvislosti vrozených srdečních poruch, případně vzhledem k možnému rozvoji cor pulmonale při obtížně zvládnutém OSAS by měla být provedena echokardiografie. Někteří autoři doporučují předoperační radiologické zhodnocení krční páteře z důvodu možných krčních anomálií u pacientů s genetickou mutací a kraniofaciálními projevy. Dále je třeba posoudit atrézii choan, resp. průchodnost nosními cestami, pátráme po předchozí endonazální chirurgii.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Nutné je pečlivé předoperační vyhodnocení dýchacích cest. Tento syndrom je spojený s obtížným zajištěním dýchacích cest v důsledku hypoplazie středu obličeje, omezené hybnosti či ankyloze temporomandibulárního kloubu či v důsledku hypoplazie mandibuly. Jsou popsány případy úmrtí při obstrukci dýchacích cest, stejně tak urgentní i elektivní tracheostomie. Je třeba být řádně vybaven k obtížnému zajištění dýchacích cest. Toto vybavení může zahrnovat laryngální masku, kterou zavádíme k usnadnění fibrooptické intubace v anestezii, také bylo popsáno úspěšné použití videolaryngoskopu C-MAC s lžící D pro dospělé pacienty částečně zanořenou do dutiny ústní. Vzhledem k rozštěpu patra či deformacím středu obličeje bývá obtížná také ventilace obličejovou maskou a samorozpínacím vakem se zajištěním těsnosti masky. Úspěšně byla popsána i retrogradní intubace. Dále bychom měli počítat s možnou pooperační obstrukcí dýchacích cest: při absenci choanální atrézie je užitečné použít nosní vzduchovod. Kvůli poruchám polykání musíme počítat se zvýšeným rizikem aspirace, nicméně většině pacientů je časně zavedena gastrostomie.

---

## Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

Neexistují žádná data podporující rozdíly v hematologických parametrech či podávání krevních derivátů.

---

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

---

Neexistují žádná doporučení pro specifické podávání antiokoagulace.

---

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

---

Polohování může vyžadovat specifický přístup, cílem je zabránit nadměrnému namáhání nosných a podpurných kloubů a tím předejít rozvoji neurovaskulárního poškození.

---

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

---

Žádná hlášení.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Syndrom může být spojen se situací obtížná oxygenace/obtížná intubace: proto je třeba do zajištění dýchacích cest udržet spontánní ventilaci. Bezpečné podání premedikace bylo popsáno ve dvou případech bez jakýchkoli následků. Oxid dusný i inhalační anestetika byla použita bez komplikací. Dosud však nebyla publikována žádná data o intravenózním úvodu do anestezie (propofol, ketamin či dexmedetomidin). Z důvodu rizika rozvoje pooperační obstrukce dýchacích cest může být doporučována opiody šetřící strategie. Dosud nebyla popsána žádná interakce s nedepolarizujícími či depolarizujícími myorelaxancii. Nejsou známé kontraindikace aplikace lokálních anestetik. Užití volatilních anestetik perioperačně bylo popsáno bez komplikací. Pacienti by měli být extubováni až při plném vědomí. Vzhledem k riziku obstrukce dýchacích cest v rámci reziduální anestezie, je velmi vhodné zavést před extubací nosní vzduchovod. Je třeba mít vše připraveno k obtížné reintubaci, zejména po operaci na horních cestách dýchacích: inzerci bužie s možností podávání O<sub>2</sub> do průdušnice před extubací je třeba zvážit k případnému opětovnému zavedení kanyly do dýchacích cest.

V případě velkého zákroku na horních dýchacích cestách je nutné posoudit možnosti odložené extubace na JIP či operačním sále v přítomnosti chirurga či ORL lékaře.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Není popsána žádná doplňující či specifická monitorace.

---

### **Možné komplikace**

---

Sedace může vést k obstrukci dýchacích cest, proto je třeba ji používat šetrně.

---

### **Pooperační péče**

---

Pooperační obstrukce dýchacích cest se může objevit sekundárně v rámci mikrostomie, mikrognacie, omezené hybnosti temporomandibulárního kloubu či mandibulární hypoplazie. Užití nosního vzduchovodu snižuje riziko obstrukce horních cest dýchacích. Doporučována je pooperační monitorace.

---

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

---

Nebyly popsány žádné mimořádné situace.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Vzhledem k riziku možné pooperační obstrukce dýchacích cest není ambulantní anestezie doporučována.

---

### **Porodnická anestezie**

---

V případě prenatální diagnostiky byl popsán tzv. EXIT postup, jako součást definitivního zajištění dýchacích cest novorozenců se závažnou obstrukcí horních cest dýchacích.

## Reference:

1. Lean LL, King C. Use of C-MAC adult D blade in paediatric patients with Nager syndrome. *Anaesthesia and intensive care* 2016;44(5):647–648
2. Groeper K, Johnson J, Braddock S, Tobias J. Anaesthetic implications of Nager syndrome. *Paediatr Anaesth* 2002;12:365–368
3. Walker JS, Dorian RS, Marsh N. Anesthetic Management of a Child with Nager's Syndrome. *Anesth Analg* 1994;79:1025–1026
4. Zhang Y, Dai Y, Liu Y, Ren J. Mandibulofacial dysostosis, microtia, and limb anomalies in a newborn: A new form of acrofacial dysostosis syndrome? *Clin Genet* 2010;78:570–574
5. Bernier FP, Caluseriu O, Ng S, Schwartzentruber J, Buckingham KJ, Innes AM, et al. Haploinsufficiency of SF3B4, a component of the pre-mRNA spliceosomal complex, causes Nager syndrome. *Am J Hum Genet* 2012;90:925–933
6. Nur B, Bernier F, Oztekin O, Kardelen F, Kalay S, Parboosingh J, et al. Possible Autosomal Recessive Inheritance in an Infant With Acrofacial Dysostosis Similar to Nager Syndrome. *Am J Med Genet Part A* 2013;161A:2311–2315
7. Petit F, Escande F, Jourdain AS, Porchet N, Amiel J, Doray B, et al. Nager syndrome: confirmation of SF3B4 haploinsufficiency as the major cause. *Clin Genet* 2014;86:246–251
8. Czeschik JC, Voigt C, Alanay Y. Clinical and mutation data in 12 patients with the clinical diagnosis of Nager syndrome. *Hum Genet* 2013;132(8):885–898
9. Ho AS, Aleshi P, Cohen S, Koltai PJ, Cheng AG. Airway management in Nager Syndrome. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2008;72(12):1885–1888
10. Przybylo HJ, Stevenson GW, Vicari FA, Horn B, Hali S. Retrograde fiberoptic intubation in a child with Nager's syndrome. *Can J Anaesth* 1996;43(7):697–699
11. Friedman RA, Wood E, Pransky SM, Seid AB, Kearns DB. Nager acrofacial dysostosis: management of a difficult airway. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1996;35:69–72
12. Lin JL. Nager syndrome: a case report. *Pediatr Neonatol* 2012;53:147–150.

---

**Datum poslední úpravy: srpen 2019** (přeloženo květen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Christa Morrison**, anaesthesiologist, Department of Anaesthesia, Great Ormond Street Hospital, London, UK

[Christa.morrison@doctors.org.uk](mailto:Christa.morrison@doctors.org.uk)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Francis Veyckemans**, anaesthesiologist, Department of Anaesthesia and Intensive care, Jeanne-de Flandre University Hospital, Lille, France

[Francis.Veyckemans@chru-lille.fr](mailto:Francis.Veyckemans@chru-lille.fr)

**Andrew Simpson**, surgeon, Division of Plastic and Reconstructive Surgery, School of Medicine, University of Utah, Salt Lake City, USA

[a.simpson@dal.ca](mailto:a.simpson@dal.ca)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

**Překladatel:**

**Jan Hudec**, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika

[Hudec.Jan@fnbrno.cz](mailto:Hudec.Jan@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/>