

Doporučení pro vedení anestezie u **Pallister–Hall syndromu**

Název nemoci: Pallister–Hall syndrom

ICD 10: D33.0

Synonyma: Hypotalamický hamartoblastomový syndrom

Souhrn o nemoci: Pallister–Hall syndrom (PHS) je vzácné, autozomálně dominantní, vrozené onemocnění, které je charakteristické výskytem polydaktylie, hypotalamického hamartomu, hypopituitarismu, rozdvojené epiglottis a atrezie anu. PHS je způsobený mutací genu GLI3 (7p13). Rysy obličeje jsou typicky normální, ale někteří pacienti mají rozštěp patra, krátký nos, gingivální cysty, rozštěp hrtanu, dvojitou epiglottis nebo retruzi střední části obličeje. Většina pacientů s PHS podstupuje chirurgický zákrok především kvůli polydaktylii nebo syndaktylii, avšak někteří pacienti potřebují chirurgické řešení atrezie anu nebo malformace močopohlavního systému. Pacienti s hypopituitarismem vyžadují hrazení kortikosteroidů a dalších hormonů. Anomálie uší a ledvin, hluchota, epilepsie a mentální retardace nejsou obvyklé, ale u pacientů s PHS se mohou vyskytovat.

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

Mezi typické výkony u pacientů s PHS patří chirurgické řešení polydaktylie, atrezie anu a vývojových vad močopohlavního systému. Vzácně indikované je chirurgické řešení hypothalamického hamartomu, u atypických pacientů to může být nezbytné.

Typ anestezie

U pacientů s rozštěpem hrtanu je kvůli zvýšenému riziku aspirace doporučována celková anestezie s orotracheální intubací. Kvůli přítomnosti anomálií hltanu může být Intubace obtížná. Přímou laryngoskopii můžeme u pacientů s rozdvojenou epiglottis způsobit krvácení, proto je preferovaná fiberoptická intubace. U pacientů, kteří jdou obtížně ventilovat obličejovou maskou, může být nezbytná bronchoskopie při vědomí.

Neuroaxiální nebo regionální anestezie může být obtížná kvůli přítomnosti hypothalamického hamartomu a mentálnímu postižení, ale ve vybraných případech nám tyto techniky mohou pomoci vyhnout se zajišťování DC.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Dvojitá epiglottis nebo rozštěp hrtanu predisponují pacienty k aspiraci žaludečního obsahu. U pacientů s rozštěpem hrtanu musí být předoperačně provedený RTG snímek hrudníku a zhodnocena oxygenace (SpO₂), pacienti mohou mít již existující poškození plic na podkladě opakovaných aspiračních pneumonií.

Často se u PHS vyskytují vrozené vývojové vady srdce. K zachycení srdečních vad je doporučované EKG a echokardiografické vyšetření.

Další popisované orgánové malformace jako hypopituitarismus a anomálie ledvin mohou vyžadovat další vyšetření k vyloučení potenciálních problémů (nastavení stresových dávek hormonů, managementu tekutin nebo stanovení renální clearance). Adrenální insuficience by měla být vyloučená kvůli riziku adrenální krize. Neurologické vyšetření by mělo zahrnovat i vyloučení intrakraniální hypertenze. Přítomnost anomálií ledvin by mělo vyloučit ultrazvukové vyšetření ledvin.

U pacientů s PHS je popisováno velké množství dalších anomálií, které se ale nevyskytují běžně. Pokud je pacient před elektivním výkonem vyšetřen klinickým genetikem pro další anomálie, anesteziolog může pacienta následně náležitě připravit.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pacienti s PHS mohou mít atypický vzhled obličeje (malformace tvrdého patra, rozštěp hrtanu, gingivální cysty, rozdvojená epiglottis). Otracheální intubace může být obtížná. Přítomnost rozštěpu hrtanu zvyšuje riziko aspirace. Během přímé intubace se může objevit krvácení. Doporučovaná je premedikace inhibitory protonové pumpy nebo H₂ antihistaminiky a antacidy. Na operačním sále by mělo být připravené odpovídající vybavení k obtížnému zajištění DC. Chirurgické zajištění DC může být potřeba urgentně, proto by měl být okamžitě k dispozici lékař, který je tento výkon schopný zvládnout.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno. Můžeme použít obecné zásady perioperačního managementu podávání krevních derivátů.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Z důvodu hypopituitarismu někteří pacienti potřebují hrazení kortikosteroidů a dalších hormonů. Stresové dávky kortikosteroidů by měly být podávány perioperačně.

Někteří pacienti vyžadují podávání antikonvulziv k minimalizaci rizika křečí. Dlouhodobé užívání antikonvulziv může na podkladě up-regulace cytochromu P450 způsobit zrychlený metabolismus nervosvalových relaxancií a opioidů.

Anesteziologický postup

U pacientů s rozštěpem hrtanu by měla být věnována zvýšená pozornost zabránění aspirace během úvodu do anestezie.

Zvažte použití fiberoptické intubace kvůli zvýšenému riziku krvácení při přímé laryngoskopii a obtížné ventilaci obličejovou maskou.

Svalová relaxancia a opiáty mohou být metabolizovány rychleji kvůli užívání antikonvulziv.

Zvláštní či doplňující monitorace

Doporučována je monitorace hloubky neuromuskulární blokády.

Invazivní měření tlaku je doporučeno u pacientů s vrozenou srdeční vadou v závislosti na její závažnosti. U pacientů s intrakraniální hypertenzí by měl být monitorovaný intrakraniální tlak.

Možné komplikace

Především u pacientů s rozštěpem hrtanu se může v pooperačním období objevit aspirační pneumonie.

Je doporučeno pokračovat v antikonvulzivní léčbě v perioperačním období. Objevit se mohou pooperační záchvaty křečí.

Objevit se může také adrenální insuficience. Na sekundární adrenální insuficienci bychom měli myslet tehdy, pokud se během anestezie objeví nevysvětlitelná hypotenze.

Pooperační péče

Kvůli riziku respiračních komplikací bychom měli v pooperačním období pacienta monitorovat pomocí oxymetrie a kapnografie.

Krevní tlak může být velmi proměnlivý kvůli adrenální insuficienci, měl by být proto pečlivě monitorovaný.

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

rozlišení, jestli se jedná o vedlejší účinek celkové anestezie nebo o manifestaci nemoci:

V případě neobjasněné hypotenze perioperačně by měly být podány stresové dávky kortikosteroidů. Sekundární adrenální insuficience je potvrzená v případě, že jsou kortikosteroidy efektivní.

Ambulantní anestezie

Není hlášeno. Ambulantní anestezie není doporučovaná u pacientů se středními až závažnými projevy PHS, kteří mohou vyžadovat rozsáhlou pooperační intenzivní péči (viz výše).

Pacienti s mírným i projevy PHS mohou být pro ambulantní anestezii vhodní.

Porodnická anestezie

Pacientky s epilepsií jsou ve větším riziku mortality během těhotenství. Antiepileptická terapie toto riziko snižuje, nicméně antiepileptika zvyšují riziko smrti plodu.

Reference:

Literatura:

1. Hall JG, Pallister PD, Clarren SK, Beckwith JB, Wiglesworth FW, Fraser FC, Cho S, Benke PJ, Reed SD. Congenital hypothalamic hamartoblastoma, hypopituitarism, imperforate anus and postaxial polydactyly—a new syndrome? Part I: clinical, causal, and pathogenetic considerations. *Am J Med Genet* 1980;7:47–74
2. Oe Y, Godai K, Masuda M, Kanmura Y. Difficult airway associated with bifid glottis and coexistent subglottic stenosis in a patient with Pallister–Hall Syndrome: A case report. *JA Clin Rep*.2018;4:20
3. Biesecker LG, Graham JM, Jr. Pallister–Hall syndrome. *J Med Genet* 1996;33:585–589
4. Kraus M, Diu M. Bifid epiglottis in a patient with Pallister–Hall syndrome. *Can J Anaesth* 2016; 63:1197–1198
5. Ondrey F, Griffith A, Van Waes C, Rudy S, Peters K, McCullagh L, Biesecker LG. Asymptomatic laryngeal malformations are common in patients with Pallister–Hall syndrome. *Am J Med Genet* 2000;94:64–67
6. Riutort KT, Feinglass NG, Brull SJ. Anesthetic implications of Pallister–Hall Syndrome in patients with a bifid epiglottis. *Rom J Anaesth Intensive Care* 2009;16:71–74
7. Stevens CA, Ledbetter JC. Significance of bifid epiglottis. *Am J Med Genet A* 2005;134:447–449
8. Tsurumi H, Ito M, Ishikura K, Hataya H, Ikeda M, Honda M, Nishimura G. Bifid epiglottis: syndromic constituent rather than isolated anomaly. *Pediatr Int* 2010;52:723–728.

Internetové odkazy:

Genetic and Rare Diseases Information Center :

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7305/pallister-hall-syndrome>

Genetics Home Reference:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/pallister-hall-syndrome>

National Organization for Rare Disorders:

<https://rarediseases.org/rare-diseases/pallister-hall-syndrome/>

Datum poslední úpravy: březen 2018 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

Kohei Godai, Fellow, Department of Anesthesiology & Critical Care Medicine, Graduate School of Medical & Dental Sciences, Kagoshima University, Saguragaoka, Kagoshima, Japan,
kxg179@icloud.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Sorin J Brull, Mayo Clinic, College of Medicine, Jacksonville, FL, USA,
sjbrull@me.com

Recenzent 2

Leslie G Biesecker, Medical Genomics and Metabolic Genetics Branch, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Bethesda, Maryland, USA,
lesb@mail.nih.gov

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Václav Vafek, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vafek.vaclav@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/>