

Doporučení pro vedení anestezie u pacientů trpících

Pompeho chorobou

Název nemoci: Pompeho choroba

ICD 10: E74.0

Synonyma: onemocnění ze střádání glykogenu s deficitem kyselé maltázy, glykogenóza typu 2, GSD typu 2, deficit kyselé maltázy, deficit kyselé alfa-1,4-glukosidázy, glykogenóza s deficitem kyselé maltázy, glykogenóza typu 2, deficit kyselé alfa-glukosidázy (GAA), deficit GAA

Souhrn o nemoci: Pompeho choroba je autozomálně recesivně dědičné onemocnění s incidencí přibližně 1 :40 000 v běžné populaci. Onemocnění je způsobeno deficitem enzymu kyselé alfa-glukosidázy. Klinické příznaky vznikají následkem ukládání a hromadění glykogenu v lysozomech, nejčastěji v myokardu a kosterním svalstvu. Míra deficitu enzymu určuje jak věk při vzniku choroby, tak závažnost příznaků a umožňuje klinické rozdělení onemocnění do jednotlivých podskupin.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Klinická klasifikace:

1) Klasická infantilní Pompeho choroba

U klasické infantilní Pompeho choroby se udává incidence 1 :100 000 a obvykle se projevuje v prvních dvou až šesti měsících života hypotonií a svalovou slabostí, problémy s krmením a neprospíváním, respirační insuficiencí, infekcemi nebo srdečními obtížemi. Při klinickém vyšetření je často diagnostikována hypotonie a opoždění motorického vývoje, makroglosie, kardiomegalie, generalizovaná hypertrofie, srdeční šelest, kardiomyopatie, poruchy srdečního vedení (krátký PR-interval s širokými QRS komplexy), respirační insuficience a hepatomegalie (obvykle jako následek srdečního selhání).

Děti s klasickou infantilní Pompeho chorobou obvykle vykazují těžký deficit enzymu kyselé alfa-glukosidázy [1].

Bez léčby dochází k rychlé progresi těchto symptomů. Souběžně s rozvojem hypertrofické kardiomyopatie může dojít k obstrukci výtokového traktu levé komory nebo ke kompresi sousedících dýchacích cest. Tyto srdeční komplikace spolu s výraznou slabostí bránice a dechového svalstva vedou k úmrtí na kardiorespirační selhání v průběhu prvního roku života.

2) Neklasická infantilní Pompeho choroba

Tato forma choroby se obvykle projevuje během prvního roku života jako opoždění motorického vývoje a svalová slabost. Kardiomegalie je méně vyjádřená a v některých definicích neklasické infantilní Pompeho choroby není srdeční postižení zahrnuto. Klinická progresie této formy choroby je pomalejší a bez léčby dochází u těchto pacientů obvykle k úmrtí v dětství následkem respirační insuficience.

3) Pozdní nebo adultní forma Pompeho choroby

Tato forma choroby se může projevit v libovolném věku a typicky je časnější začátek příznaků spojený se závažnějším průběhem. Klinické příznaky zahrnují proximální svalovou slabost s pomalým šířením a postižení dýchacích svalů a bránice. Obvykle se objevuje svalová slabost dolních končetin, špatná tolerance zátěže a únava. Postižení pacienti jsou obvykle v pozdějších fázích života upoutáni na invalidní vozík. Rovněž se u těchto pacientů může objevit ortopnoe, spánková apnoe a respirační selhání.

Narozdíl od infantilních forem Pompeho choroby není u této formy typické srdeční postižení, ale u některých dospělých pacientů byla popsána arteriopatie spojená se zvýšeným krevním tlakem a vzácně i dilatace aorty.

Pacienti s pozdní formou Pompeho choroby vykazují obvykle částečný deficit enzymu kyselé alfa-glukosidázy (2–40 % normální aktivity enzymu) [1].

Bez léčby je morbidita a mortalita těchto pacientů vázána hlavně na respirační insuficenci a respirační selhání. K úmrtí dochází obvykle po 30. roku života.

Diagnóza a léčba

U infantilních forem Pompeho choroby je zásadní časná diagnóza a léčbě onemocnění a jakékoli zpoždění významně ovlivňuje výsledek pacientů. Anesteziolog se s těmito pacienty může setkat nejčastěji při vyšetření, asistenci nebo podávání anestezie u výkonů jako je zavedení centrálního žilního katétru, který usnadňuje podávání substituční enzymové terapie.

V diagnostice Pompeho choroby je zásadní měření aktivity enzymu kyselé alfa-glukosidázy. Pro onemocnění je typická snížená aktivita enzymu. Toto vyšetření se klasicky provádělo ze svalové biopsie nebo z kultivace kožních fibroblastů. S ohledem na vysoké riziko spojené s anestézií u zákroků se ve většině center nyní provádí rychlé stanovení aktivity enzymu pomocí testu leukocytů z plné krve. Vyšetření ze suché krevní kapky se jeví jako slibná metoda pro screening novorozenců [2].

Dalším důležitým diagnostickým testem u dětí je vyšetření CRIM (cross-reactive immunologic material). U tohoto vyšetření je nutná molekulární analýza nebo kvantifikace proteinů pro kyselou alfa-glukosidázu. CRIM-negativní pacienti vůbec netvoří enzym kyselé alfa-glukosidázy, zatímco CRIM-pozitivní pacienti vykazují určitou reziduální aktivitu enzymu (funkční nebo nefunkční). CRIM-negativní pacienti vykazují horší odpověď na substituční enzymovou terapii, protože mají vyšší riziko tvorby protilátek proti podávanému enzymu. Tito pacienti vyžadují časnou zahájení imunomodulační léčby, ideálně před podáním substituční terapie. Výsledek testu CRIM představuje důležitý prognostický faktor a CRIM-negativní děti léčené rekombinantní lidskou kyselou alfa-glukosidázou vykazují s vyšší pravděpodobností horší přežití a častější invazivní ventilaci, než CRIM-pozitivní pacienti [3].

Při léčbě infantilní formy Pompeho choroby je nutné pomalé intravenózní infuzní podání rekombinantní lidské kyselé alfa-glukosidázy (Myozyme® nebo Lumizyme®) každé 1–2 týdny. Podávání enzymu by mělo probíhat přes dlouhodobý centrální žilní vstup. Nežádoucí reakce související s podáním infuze zahrnují mimo jiné vyrážku, horečku, kopřivku, zčervenání, tachypnoe a tachykardii. Byl publikován i výskyt anafylaxe.

Pacienti, u kterých je léčba zahájena během prvních šesti měsíců života, vykazují zlepšení mortality, zlepšení přežití bez nutnosti napojení na ventilátor a zlepšení kardiomyopatie a motorických funkcí. Jeden autor popsal studii s 95% snížením rizika úmrtí a 91% snížením rizika invazivní ventilace a úmrtí v průběhu léčby hodnocených pacientů. Pacienti, u kterých byla léčba zahájena v prvních týdnech života mohou v časném dětství dosáhnout normálního motorického vývoje [15]. Dlouhodobé výsledky jsou ale stále nejasné [4,5].

Typické výkony

Typickými výkony u těchto pacientů jsou zákroky v rámci diagnostiky nebo usnadnění dlouhodobého podávání substituční enzymové terapie. Mezi tyto zákroky patří zavedení PICC, tunelizovaných centrálních žilních katétrů nebo venózních portů, případně ve velmi vzácných případech svalové nebo kožní biopsie [6,7,8,9,10,11].

U dětí s respirační insuficiencí může být nutná elektivní intubace při příjmu na dětskou jednotku intenzivní péče (JIP), kde může být v rámci péče nutné provedení tracheostomie, gastrostomie, fundoplikace a bronchoskopie.

Jedna kazuistika popisuje provedení plastiky oboustranné inguinální kýly u dítěte s Pompeho chorobou [11].

U dospělých pacientů s pozdní formou Pompeho choroby může být nutné provedení libovolného typu zákroku. Jednotlivé kazuistiky v literatuře popisují např. provedení pravostranné hemikolektomie nebo porodnický zákrok u matky s Pompeho chorobou [12,13].

Typ anestezie

Anestezie u pacientů s Pompeho chorobou musí probíhat s maximální pečlivostí a obezřetností. Nesmí dojít k podcenění rizika vzniku arytmií, srdeční zástavy a úmrtí v přímé souvislosti s anestezií, neboť jejich incidence dosahuje 6 % [11]. Anestezie by měla být ideálně prováděna na specializovaném pracovišti se zkušenostmi v péči o tyto dětské pacienty a s odpovídající úrovní intenzivní péče.

U dětí s Pompeho chorobou byla úspěšně nebo s komplikacemi použita všechna anestetika. Veškerá anestetika, včetně sedativ, je nutné podávat za kompletní monitorace pacienta a v prostředí s přímou dostupností vybavení pro resuscitaci. Podání anestetik je nutné pomalu titrovat ve snížených dávkách s ohledem na prodloužený distribuční čas způsobený kardiomyopatií.

Látky s vazodilatačním účinkem způsobují pokles krevního tlaku a srdečního výdeje, čímž snižují koronární perfuzní tlak a s vysokou pravděpodobností mohou vyvolat srdeční arytmie a srdeční zástavu. Mezi tyto látky patří například propofol, halotan a vysoké dávky sevofluranu. Existují doporučení používat látky udržující krevní tlak, např. ketamin, ale existují zprávy o vzniku arytmií při indukci anestezie ketaminem. Autoři tohoto doporučení provedli analýzu souboru 22 pacientů s Pompeho chorobou na svém pracovišti a zjistili výskyt jedné epizody srdeční zástavy po indukci anestezie ketaminem [6,7,8,9,10,11]. Momentálně nejsou publikovány žádné zprávy týkající se použití dexmedetomidinu u pacientů s Pompeho chorobou.

S ohledem na výrazné riziko spojené s podáním celkové anestezie je na mnoha pracovištích ve vhodných případech u dětí s Pompeho chorobou doporučena regionální anestezie jako metoda volby. Dle mnoha publikovaných zpráv zahrnovalo úspěšné použití regionální anestezie např. femorální blok, kaudální blok a u dvou dospělých pacientů epidurální anestezii. Nejsou publikovány žádné komplikace přímo související s regionální anestezii, komplikace se objevily pouze při použití sedativních anestetik podávaných souběžně s blokem [8,10,12,13]. Ve Velké Británii existuje pravidlo, že u všech pacientů s Pompeho chorobou je nutné nejdříve zavést PICC v lokální anestezii, je-li to možné. Po 6 měsících substituční enzymové terapie a dalším kardiologickým vyšetření je u pacientů zvaženo zavedení trvalejšího centrálního venózního vstupu v celkové anestezii.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Všechny děti musí mít před plánovanou anestezií provedeno komplexní kardiologické vyšetření. Toto vyšetření musí zahrnovat elektrokardiogram (EKG), aktuální echokardiogram (ECHO) a kontrolu dětským kardiologem.

U mnoha pacientů bude velmi pravděpodobně přítomná hypertrofická kardiomyopatie. Tento stav pravděpodobně nebude možné optimalizovat před zákrokem, ale tato informace může pomoci rozhodnout ve prospěch regionální anestezie oproti celkové anestezii a je důležitou součástí otevřené diskuze o rizicích anestezie s rodinou

dětského pacienta. Jedna aktuální případová studie ukázala vysoké riziko úmrtí u dětí s indexem hmotnosti levé komory (LVMI) vyšším než 350 g/m² [11]. Pacienti léčení po určitou dobu substituční enzymovou terapií mohou mít srdce normální velikosti, nicméně riziko vzniku srdečních arytmií u nich stále trvá.

Rentgenový snímek hrudníku je důležitou pomůckou pro stanovení kardiomegalie a vlivu zvětšeného srdce na okolní struktury, včetně plicních objemů a tracheobronchiálního stromu. Pacient musí mít provedeno pneumologické vyšetření specialistou a provedeno základní spánkové vyšetření. V případě respiračních symptomů na podkladě snížené funkce srdce, svalové slabosti nebo v případě poruch spánku je nutné provedení dalších vyšetření a zákroků, které indikuje příslušný specialista.

V indikovaných případech je vhodné provedení běžných krevních odběrů, např. krevní obraz, koagulace, biochemie a křížová zkouška, a to s ohledem na plánovaný chirurgický zákrok.

Udržení intravaskulárního objemu je pravděpodobně nejdůležitější předoperační strategií u těchto pacientů, zvláště pak u těch s obstrukcí výtokového traktu levé komory na podkladě hypertrofické kardiomyopatie. Je nutné minimalizovat předoperační lačnění a zajistit podávání udržovacích tekutin v perioperačních obdobích, je-li to možné. Dehydratace může snadno vést k exacerbaci dynamické obstrukce výtokového traktu hypertrofickým komorovým septem. Tyto děti jsou zvláště citlivé na pokles srdečního výdeje a středního arteriálního tlaku během úvodu do anestezie.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Obtížné zajištění dýchacích cest nebývá u pacientů s Pompeho chorobou obvykle problém, i přes častý výskyt makroglosie.

V nepublikovaném souhrnu 22 pacientů s Pompeho chorobou z pracoviště autora bylo provedeno 17 celkových anestezií, z nichž bylo následně analyzováno 15 případů. U všech 15 anestezií byla nekomplikovaná ventilace obličejovou maskou s následnou úspěšnou intubací. Ve 4 případech byla intubace obtížnější, ale nakonec úspěšně zvládnutá s použitím vnějšího tlaku na prstencovou chrupavku.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Standardní postup.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Standardní postup.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Standardní postup.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nebyl hlášen žádný výskyt interakcí anestetik s alglukosidázou alfa (Myozyme® a Lumizyme®).

Anesteziologický postup

Dětem s Pompeho chorobou je možné podat anestezii pouze po pečlivém předoperačním vyšetření, pečlivém zvážení nutnosti provedení chirurgického zákroku a po podrobném a otevřeném rozhovoru s rodinou o rizicích anestezie a dalších dostupných alternativách.

Anestezii u dítěte s Pompeho chorobou by měli podávat dva anesteziologové, ideálně se zkušenostmi s anestezí u dětí s hypertrofickou kardiomyopatií. Před úvodem do anestezie je nutné dětského pacienta plně monitorovat (viz část „Zvláštní a doplňující monitorace“ níže). Je nutné minimalizovat dobu předoperačního lačnění a co nejdříve zahájit perioperační podávání udržovacích tekutin, aby nedošlo k dehydrataci pacienta, která by mohla vyvolat obstrukci výtokového traktu levé komory.

V mnoha centrech je regionální anestezie u těchto pacientů považována za mnohem bezpečnější alternativu, a proto by měla být ve vhodných případech zvážena. U dětí s Pompeho chorobou lze teoreticky bezpečně použít všechna lokální anestetika a techniky regionální anestezie za předpokladu dodržení standardních bezpečnostních opatření a prevence rizik. Existuje mnoho zpráv o úspěšném použití kaudální anestezie a femorální blokády při provedení svalové biopsie [8,10].

Při použití sedace je nutné postupovat extrémně opatrně a zajistit plnou monitoraci a resuscitační vybavení, jako u celkové anestezie. Jedna případová studie popisuje použití midazolamu, ketaminu a propofolu k sedaci pacientů u 11 různých zákroků. V jednom případě došlo u dítěte při použití midazolamu a propofolu k rozvoji hypotenze a tachykardie, které se upravily po podání 100 % kyslíku a CPAPu [8].

Bez ohledu na použité anestetikum je nutné provádět úvod do celkové anestezie se sníženými dávkami (průměrně čtvrtinové až poloviční dávky oproti dávce vypočítané) a anestetika podávat dvojnásobně dlouho. Ideální anestetikum by nezpůsobovalo změnu hemodynamických parametrů, zvláště pak středního arteriálního tlaku, srdečního výdeje, diastolického plnění, a nezpůsobovalo by tachykardii. Pro úvod a vedení anestezie byl u těchto pacientů použit ketamin, propofol, sevofluran, halotan, etomidát, thiopental a midazolam.

U mnoha dětí s Pompeho chorobou byl k úvodu do celkové anestezie úspěšně používán ketamin [6,7,10,11]. Mezi výhody ketaminu patří sympatomimetický účinek, který zvyšuje krevní tlak, srdeční výdej a koronární perfuzi, a udržuje systémovou vaskulární rezistenci a kontraktilitu myokardu. Nevýhodou je tachykardie způsobená sympatickou stimulací. Tam, kde existuje riziko ischemie myokardu, je vhodné zachovat normální srdeční frekvenci pro zajištění lepší koronární perfuze. Tento účinek je zvláště důležitý v případech obstrukce výtokového traktu levé komory. V těchto případech je při použití ketaminu nutné mít k dispozici léčiva pro snížení srdeční frekvence a zajistit normovolémii vhodnou tekutinovou terapií. V případové studii 22 dětských pacientů s Pompeho chorobou na pracovišti autora došlo pouze u jednoho pacienta k srdeční zástavě a u tohoto pacienta byl k úvodu do celkové anestezie použit ketamin. Bez ohledu na některé práce, které také uvádějí vznik srdečních arytmií při úvodu ketaminem [9,10], se většina autorů domnívá, že ketamin je nejvhodnějším anestetikem pro úvod do celkové anestezie u dětí s Pompeho chorobou, které je momentálně k dispozici.

Midazolam může způsobovat vazodilataci, ale je užitečný jako doplněk pro snížení potřebné cílové dávky ostatních anestetik.

Propofol snižuje afterload, systémovou vaskulární rezistenci, diastolický krevní tlak a střední arteriální tlak. Mnoho případových studií uvádí vznik srdečních arytmií po podání propofolu [6,8,11] a proto se tento jeví jako nejméně vhodné léčivo pro úvod do celkové anestezie u dětí s Pompeho chorobou.

Sevofluran může způsobit vazodilataci a snížit kontraktilitu myokardu. Je nutné jej používat obezřetně, pomalu a v nízkých koncentracích. Jedná se však o vhodné anestetikum pro úvod do celkové anestezie. V mnoha případech byla popsána souvislost vzniku srdečních arytmií s použitím vysokých koncentrací sevofluranu [6,11].

Je nutné se vyhnout použití suxamethonia u pacientů s Pompeho chorobou. Při hypotonii a myopatii u těchto pacientů existuje teoretické riziko efluxu draslíku, hyperkalémie a rhabdomyolýzy. Nicméně v literatuře nebyla taková reakce na podání popsána.

Vzhledem k citlivosti těchto pacientů k neuromuskulární blokádě na podkladě hypotonie a svalové slabosti je nutné se vyhnout použití nedepolarizujících svalových relaxancií, je-li to možné, případně je používat ve snížených dávkách.

Opioidy je nutné používat obezřetně s ohledem na respirační insuficienci, která se často vyskytuje společně se slabostí dýchacích svalů. U dětí s tímto onemocněním je nutné řešit bolest multimodálním přístupem, který zahrnuje regionální techniky.

Role léčiv, jako je etomidát, remifentanil a dexmedetomidin, u pacientů s Pompeho chorobou není dostatečně popsána v literatuře, nicméně v budoucnosti možná budou představovat bezpečnější alternativy k aktuálně používaným anestetikům.

Vedení anestezie vyžaduje stejnou péči a pozornost jako úvod do celkové anestezie, zvláště pak v případech, kdy anesteziolog přechází z podávání jednoho anestetika na jiné. V publikovaných kazuistikách většinou nepředstavuje vedení anestezie u těchto pacientů problém. V literatuře jsou pro vedení anestezie nejčastěji uváděny ketamin nebo volatilní anestetika, jako je sevofluran v kombinaci s oxidem dusným. Vzhledem k vazodilatačním a kardiodepresivním účinkům volatilních anestetik je nutné je dávkovat pomalu a udržovat nízké koncentrace. U pacientů s Pompeho chorobou je vhodné použití volatilních anestetik, jako např. sevofluran, ale pro dosažení nízkých koncentrací je vhodné je kombinovat s jinými látkami. Jedna publikovaná kazuistika popisuje pacienta s komorovou fibrilací po zahájení vedení anestezie 2 % sevofluranem po stabilním úvodu etomidátem [11]. Ve skupině 22 pacientů s Pompeho chorobou z pracoviště autora byl u 60 % případů proveden šetrný inhalační úvod sevofluranem/oxidem dusným s následným nekomplikovaným vedením anestezie sevofluranem ve všech případech kromě jednoho.

Probouzení z celkové anestezie musí probíhat za celkové monitorace s důrazem na prevenci vzniku tachykardie. Pacienta je nutné monitorovat na dospávacím pokoji až do úplného probouzení nebo do přesunu na jednotku intenzivní péče.

Zvláštní či doplňující monitorace

Před úvodem do celkové anestezie je nutné napojit kompletní standardní monitoraci, včetně saturace krve kyslíkem, EKG (ideálně 5 svodů) a měření krevního tlaku. Je-li to možné a žádoucí, zajistěte přímé měření arteriálního tlaku ještě před úvodem do CA nebo co nejdříve po něm. Velmi užitečné může být monitorování srdečního výdeje pomocí analýzy tvaru arteriální pulzní křivky [11].

S ohledem na vysoké riziko vzniku srdečních arytmií během zákroku musí být během výkonu okamžitě k dispozici kompletní vybavení pro resuscitaci. Doporučujeme nalepit defibrilační elektrody na tělo pacienta ještě před úvodem do anestezie [6,9,11].

Možné komplikace

Komplikace Pompeho choroby v souvislosti s podáním anestezie lze rozdělit na srdeční a respirační.

Srdeční komplikace zahrnují srdeční arytmie, včetně komorové tachykardie, komorové fibrilace, bradykardie a srdeční zástavy.

Patofyziologický podklad těchto komplikací je komplexní. Výrazná hypertrofická kardiomyopatie a snížený objem levé komory mají za následek vysoké plnicí tlaky levé komory. Pro zajištění dostatečného srdečního výdeje je zásadní správná hydratace a dostatečný preload. Zásadní je rovněž dostatečně vysoký diastolický tlak, kterýž zajistí dostatečný koronární perfuzní tlak. Jakékoli narušení této rovnováhy, např. při úvodu do celkové anestezie, může vést ke koronární ischemii [11].

Hromadění glykogenu v myokardu může zasáhnout i převodní systém srdeční s následnou predispozicí k abnormalitám srdečního rytmu. Při souběžné koronární ischemii to může vyvolat komorové a supraventrikulární tachykardie, které mohou často rychle vést ke vzniku fatálních arytmií a k úmrtí.

Ve velkém souboru 139 pacientů mělo 6 % (9 pacientů) srdeční arytmiu při úvodu do anestezie. V tomto souboru srdečních zástav se komorová fibrilace (VF) objevila v pěti (5) případech, komorová tachykardie (VT) ve třech (3) případech a bradykardie také ve třech (3) případech. V tomto souboru došlo u 3 pacientů k úmrtí následkem těchto arytmií. U všech těchto pacientů byla zjištěným abnormálním rytmem komorová fibrilace [11,6].

Další případ podání anestezie dítěti s Pompeho chorobou popisuje rozvoj arytmie typu Torsade de pointes při úvodu do anestezie. Tato arytmie byla úspěšně vertována na VF a následně na sinusový rytmus [9].

Poslední kazuistika popisuje použití dvou anestetik u stejného pacienta. Při prvním úvodu do celkové anestezie se u dítěte objevila bradykardie při použití 2 % halotanu. Tato arytmie progredovala do asystolie po podání suxamethonia a atropinu. Dítě bylo následně vertováno na VF. Tato arytmie se poté změnila na kompletní AV-blok po 3 výbojích, a nakonec došlo k obnovení sinusového rytmu po podání isoprenalinu a atropinu [7].

Vlivem chirurgického zákroku a celkové anestezie a dále zvýšené citlivosti ke svalovým relaxancím a opioidům může dojít k rozvoji respirační insuficience následkem hypotonie

a nervosvalové slabosti dané Pompeho chorobou. U pacientů s Pompeho chorobou proto představuje déletrvajícím řízená ventilace riziko spojené s chirurgickým zákrokem.

Je-li tekutinová resuscitace příliš extenzivní, dojde k nadměrnému zvýšení enddiastolického tlaku levé komory a v některých případech může pak dojít k plicnímu edému. Tento stav se často rozvine po extubaci.

Po použití suxamethonia se může u pacientů s Pompeho chorobou objevit rhabdomyolýza a hyperkalémie [7].

Pooperační péče

Důsledná péče o pacienta s Pompeho chorobou musí pokračovat i v pooperačním období. U pacientů je na vhodnou dobu po zákroku nutná kompletní monitorace zahrnující saturaci krve kyslíkem, EKG a měření krevního tlaku na jednotce intenzivní péče nebo jednotce intermediální péče. Doporučujeme multimodální přístup k léčbě bolesti s obezřetným použitím opioidů, které mohou zhoršit respirační insuficienci.

V literatuře nejsou popsány případy pooperačního zhoršení stavu pacienta, ale ve skupině 22 pacientů s Pompeho chorobou z pracoviště autora došlo v pooperačním období u jednoho pacienta k zástavě dechu s nutností následné intubace a přijetí na PICU.

Informace o akutních komplikacích spojených s nemocí / diferenciální diagnostika

V případě výskytu srdeční a/nebo respirační insuficience nebo zástavy platí pro dětské pacienty s Pompeho chorobou standardní národní doporučení pro resuscitaci dětí.

Ambulantní anestezie

Děti s Pompeho chorobou nejsou vhodnými kandidáty pro ambulantní anestezii.

Porodnická anestezie

V minulosti se děti s infantilní formou Pompeho choroby nedoživaly dospělosti. Moderní léčba substituční enzymovou terapií změnila historii této choroby a budoucnost teprve ukáže, zda se tyto děti dožijí reprodukčního věku, kdy budou schopni mít vlastní potomky. Dospělé pacientky s pozdní formou Pompeho choroby mohou během těhotenství vyžadovat podání porodnické anestezie.

U těhotných žen s Pompeho chorobou bylo popsáno zhoršení respiračních funkcí, ale neexistuje zřejmý související nárůst četnosti císařských řezů [14].

Jedna kazuistika popisuje 31letou těhotnou ženu a její dvě těhotenství, které byly současně komplikovány těžkou preeklampií. Při prvním těhotenství podstoupila tato pacientka indukci porodu ve 27 týdnech gravidity a byl jí proveden akutní císařský řez pro distres plodu a intrauterinní růstovou retardaci. Toto dítě nepřežilo, ale matka měla nekomplikovaný perioperační průběh.

Druhé těhotenství bylo znovu komplikováno preeklampií, která byla úspěšně zvládnuta podáváním labetalolu. V 37. týdnu gravidity se preeklampsie zhoršila a pacientka byla

přijata k léčbě hypertenze s přímým monitorováním arteriálního tlaku. Pacientka podstoupila císařský řez kombinovanou technikou spinální a epidurální anestezie a úspěšně porodila. Perioperační průběh byl nekomplikovaný [12].

Autoři tohoto článku doporučují rutinní předoperační vyšetření těhotné s důrazem na kontrolu plicních funkcí pro včasné zachycení respirační insuficience. Dále doporučují používat regionální anestezii jako techniku volby u těhotné pacientky s upozorněním, že podání této techniky může být komplikováno skoliózou pacientky. V případě nutnosti celkové anestezie autoři nedoporučují používat suxamethonium s ohledem na riziko vzniku hyperkalémie spolu se svalovou slabostí. Rovněž upozorňují na uvážlivé použití nedepolarizujících svalových relaxancií, které mohou vyvolat slabost respiračního svalstva [12].

Reference:

1. Leslie N, Tinkle BT. Glycogen Storage disease Type II (Pompe disease). Online Mendelian inheritance in man. (<https://omim.org/entry/232300?search=Pompe%20disease&highlight=pompe%20disease>)
2. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006;8:267-88
3. Kishnani PS, Goldenberg PC, DeArme SL, et al. Cross-reactive immunologic material status effects treatment outcomes in Pompe disease infants. *Mol Genet Metab* 2010;99:26-33
4. Kishnani PS, Corzo D, Leslie ND, et al. Early treatment with alglucosidase alpha prolongs long-term survival of infants with Pompe disease. *Pediatr Res* 2009;66:329-35
5. Nicolino M, Byrne B, Wraith JE et al. Clinical outcomes after long-term treatment with alglucosidase alpha in infants and children with advanced Pompe disease. *Genet Med* 2009; 11:210-9
6. Ing RJ, Cook DR, Bengur RA, et al. Anaesthetic management of infants with glycogen storage disease type II: a physiological approach. *Pediatr Anesth* 2004;14:514-519
7. McFarlane HJ, Soni N. Pompe's disease and anaesthesia. *Anaesth* 1986;41:1219-1224
8. Walker RWM, Briggs G, Bruce J, et al. Regional anesthetic techniques are an alternative to general anesthesia for infants with Pompe's disease. *Pediatr Anesth* 2007;17:697- 702
9. Huang P, Wang C, Wu S, et al. Torsade de pointes ventricular tachycardia during elective intubation in a patient with Pompe disease. *Pediatr Anesth* 2008;18:346-347
10. Rosen K, Broadman LM. Anaesthesia for muscle biopsy in an infant with Pompe's disease. *Can Anaesth Soc* 1986;33:790-4
11. Wang LYJ, Ross AK, Li JS, et al. Cardiac arrhythmias following anaesthesia induction in infantile-onset Pompe disease: a case series. *Pediatr Anesth* 2007;17:738-748
12. Cilliers HJ, Yeo ST, Salmon NP. Anaesthetic management of an obstetric patient with Pompe disease. *Internat J of Obstet Anesth* 2008;17:170-173
13. Kim WS, Cho AR, Hong JM, et al. Combined general and epidural anesthesia for major abdominal surgery in a patient with Pompe disease. *J Anesth* 2010;24:768-773
14. Karabul N, Berndt J, Kornblum C, et al. Pregnancy and delivery in women with Pompe disease. *Mol Genet Metab* 2014;112:148-153
15. Pompe disease in infants: improving the prognosis by newborn screening and early treatment. Chien YH, Lee NC, Thurberg BL, Chiang SC, Zhang XK, Keutzer J, Huang AC, Wu MH, Huang PH, Tsai FJ, Chen YT, Hwu WL. *Pediatrics* 2009;124(6):1116-25.

Datum poslední úpravy: leden 2016 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Grant Stuart, Consultant Paediatric Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK

Grant.Stuart@gosh.nhs.uk

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Paul Wuh-Liang Hwu, Department of Pediatrics and Medical Genetics, Children's Hospital Building National Taiwan University Hospital, Taipei, Taiwan

hwuwlntu@ntu.edu.tw

Recenzent 2

Alexander Broomfield, Manchester Centre for Genomic Medicine, St Mary's Hospital, Central Manchester University Hospital Foundation Trust, Oxford Road, Manchester, UK.

alexander.broomfield@cmft.nhs.uk

Prohlášení: Upozorňujeme, že tento pokyn nebyl recenzován dvěma anesteziology, nýbrž dvěma speciality na dané onemocnění.

Recenzenti neměli žádný finanční ani jiný prospěch z provedení recenze.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

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

vavrina.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/>