

Doporučení pro vedení anestezie u Rubinstein–Taybiho syndromu

Název nemoci: Rubinstein–Taybiho syndrom

ICD 10: Q87.2

Synonyma: Michail–Matsoukas–Theodorou–Rubinstein–Taybi syndrom, syndrom širokého halluxu, Rubinsteinův syndrom

Souhrn o nemoci:

Syndrom Rubinstein–Taybi (RTS) má odhadovanou prevalenci 1:100 000–125 000. Má se za to, že má autozomálně dominantní vzorce dědičnosti, ale většina případů je výsledkem mutací de novo. Nejběžnější jsou mutace v genu CREBBP na chromozomu 16, který působí jako regulátor dalších genů v buněčném růstu a dělení. Malé procento má mutace podobného genu (EP300) a má sklon k mírnějším skeletálním abnormalitám. Delece genetického materiálu na krátkém rameni chromozomu 16, který zahrnuje CREBBP (16p13.3), je spojena s těžkými formami. V 50 % případů však není nalezen žádný genetický základ.

Hlavními příčinami úmrtí, zejména během prvního roku, jsou aspirační pneumonie a srdeční choroby. U RTS neexistují žádné definitivní diagnostické nálezy. Obvykle jsou však přítomny:

- Malá postava
- Střední až těžké mentální postižení
- Výrazné rysy obličeje (které se s věkem stávají výraznějšími, zahrnující klenuté obočí, dlouhé řasy, dolů směřující oční koutky, konvexní nosní hřbet, vysoce klenuté úzké patro, abnormálně velký nebo skobovitý nos, retrognacie a mikrognacie). Ve většině případů je přítomen neobvyklý úsměv s téměř úplným zavřením očí. To vede ke zvýšení rizika problémů s chrupem a obstrukční spánkové apnoe (OSA). Existuje také souvislost s atrézií choan.
- Široké palce na ruce i nohou (často zahnuté v poloze varus/valgus)

RTS je také často spojován s následujícími znaky:

- Abnormality očí: Více než 80 % dětí s RTS má nějakou formu abnormality očí, např. obstrukce slzných cest (43 % jsou bilaterální), ptóza a strabismus (55 %). Byl popsán vrozený glaukom nebo glaukom v raném dětství.
- Vrozené srdeční vady u 35–40 % dětí mají jeden defekt (např. defekt síňového septa, defekt komorového septa nebo patentní ductus arteriosus).

- Močové cesty: Renální anomálie jsou přítomny v 50 %, a proto by všechny děti měly podstoupit ultrazvuk ledvin. Téměř všichni chlapci mají neúplný nebo opožděný sestup varlat, přičemž hypospadie bude přítomna v 11 %. V důsledku těchto anomálií existuje zvýšené riziko chronického onemocnění ledvin a močové infekce.
- Muskuloskeletální: je zde zvýšené riziko skoliózy, hyperkyfózy a spiny bifidy s celkovou hypermobilitou.
- Bylo pozorováno zvýšené riziko vzniku nádorů (zejména leukémie v dětství a meningeom v dospělosti). Existuje také souvislost s neuroendokrinními nádory.
- Zvýšené riziko koloidního jizvení.

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

Typické výkony

ORL: adenotomie, tonsilektomie

Ortopedická chirurgie: korekční operace skoliózy

Plastická chirurgie: Korekce anomálií palce a halluxu, kraniofaciální/ortodontická chirurgie

Oční: dakryocystorhinostomie, proplach a sondáž, operace strabismu

Kardiochirurgie: záleží na srdeční vadě

Urologické: operace hypospadie, orchidopexe

Typ anestezie

Neexistuje žádné definitivní doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii. Nejsou známé důkazy, které by podporovaly použití TIVA nebo inhalačních anestetik.

Může být provedena regionální anestezie. Existují zprávy o spinální, epidurální a kaudální anestezii bez komplikací. Vzhledem k vysokému výskytu deformit páteře by však měla být před zahájením neuroaxiální blokády provedena náležitá analýza rizik.

U pacientů s OSA je třeba zvážit opatrnost u sedace nebo se jí zcela vyhnout.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Ke zhodnocení možného kardiálního postižení by měly být provedeny testy srdeční funkce včetně elektrokardiografie a echokardiografie. Pacienti jsou obvykle prohlédnuti dětským kardiologem kvůli častým souvisejícím srdečním anomáliím.

V rámci úvodního diagnostického vyšetření měly být provedeny základní krevní testy renálních funkcí a ultrazvuk ledvin.

Vyšetření ve spánkové laboratoři (pokud jsou přítomny příznaky OSA).

MRI/UZ páteře může být provedeno a bývá užitečné v případě, kdy se zvažuje kaudální anestezie kvůli vysokému výskytu přirostlé míchy.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Často se popisuje vrozená tracheální stenóza a tracheomalácie, proto může být vhodné použít menší velikost endotracheální kanyly.

Obtížná intubace a ventilace by se měla vždy očekávat, protože kraniofaciální abnormality mohou ztížit laryngoskopii a intubaci, zejména u mikrognacie nebo mikrosomie. Byly popsány alternativní způsoby intubace, jako je nazální intubace a intubace fiberoptická, stejně jako úspěšné použití laryngeálních masek druhé generace a intubačních laryngeálních masek.

Při OSA je vhodné zvážit extubaci při vědomí či v hluboké anestezii.

Je zde zvýšené riziko aspirace kvůli zvýšené incidenci gastroesofageálního refluxu.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Neexistují žádné publikované případy podporující zvýšené podávání transfuzí u pacientů s RTS.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neexistují žádné publikované důkazy podporující potřebu konkrétní antikoagulace. U těchto pacientů je však pravděpodobné, že budou pooperačně imobilní delší dobu, což může vést k vyššímu riziku trombózy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Krční hyperkyfóza se vyskytuje u 62 % pacientů s RTS, zatímco skoliózu lze pozorovat u 38 %. To může ztěžovat polohu při intubaci i při chirurgickém zákroku. Pozornost by měla být věnována péči o predilekční místa během operačního výkonu.

Pacienti mohou být náchylnější ke zlomeninám, a proto by se s nimi při transportu a polohování mělo zacházet opatrně.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Vyhňte se dlouhodobě působícím sedativům a opioidy užívejte s opatrností (kvůli vysokému výskytu OSA).

Existují případy výskytu arytmií po použití suxamethonia a obecně se uznává, že je nejlepší se tomuto léčivu vyhnout. Ačkoli byla jiná svalové relaxancia použita bez nežádoucích účinků, v případě hypotonie může být lepší se jim vyhnout, je-li to možné.

Je možné užít TIVA i inhalační anestezii, neexistuje žádný důkaz, že u této skupiny pacientů je jeden lepší než druhý.

Antibiotická profylaxe pro plánovaný chirurgický zákrok by měla být podána těm, kteří mají kardiální postižení.

U pacientů se srdečním postižením může použití anticholinesterázy a anticholinergik zvyšovat riziko arytmií. Z tohoto důvodu by se u těchto pacientů nemělo používat léky, jako

je atropin a neostigmin. Při zvažování použití svalových relaxancií u pacientů se srdečním postižením může být výhodné použít rocuronium a sugammadex.

Lokální anestetika byla používána bez komplikací.

Zvláštní či doplňující monitorace

Pro anomálie palce a obtíže při hodnocení reakce adduktorů na stimulaci při podávání nervosvalové blokády (NMB) může být vhodnější monitorování n. facialis.

V případech vysoce rizikového chirurgického zákroku s velkými přesuny tekutin může být užitečná kanylace arterie a centrální žíly pro měření invazivních tlaků.

Možné komplikace

Sedativa a opioidy mohou způsobit pooperační respirační útlum, proto by měly být pečlivě titrovány. V tomto ohledu může být prospěšné použití regionální anestezie.

Obstrukce dýchacích cest.

Aspirační pneumonie.

Pooperační péče

Stupeň pooperačního sledování závisí na chirurgickém zákroku a předoperačním stavu pacienta. Péče na JIP není povinná.

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

Příprava na možné komplikace, viz výše.

Neexistují žádné zprávy o idiosynkratických reakcích na léčiva v souvislosti s anestezí.

Ambulantní anestezie

Publikovaná data týkající se ambulantní anestezie pro RTS jsou omezená.

Porodnická anestezie

Publikovaná data jsou omezená. Ženy s RTS mají normální plodnost. Jejich sledování by mělo být přizpůsobeno individuálním potřebám. Předchozí operace páteře nebo míšní anomálie mohou zabránit nebo limitovat neuroaxiální blokádu. Remifentanil v režimu PCA může být alternativou k úlevě od bolesti během porodu.

Reference:

1. National Organisation for Rare Disorders: <https://rarediseases.org/rare-diseases/rubinstein-taybi-syndrome/>
2. Rubinstein-Taybi Syndrome Support Group: <http://rtsuk.org/information-for-professionals-1-download/>
3. Rubinstein J H, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome. *Am J Dis Child.* 1963;105:588-608.
4. Hennekam R CM. Hoboken, NJ: Wiley-Blackwell; 2010. Rubinstein-Taybi syndrome
5. Agarwal S, Ahmad YH, Talpesh M, Zestos M. Anesthetic management of children with Rubinstein-Taybi syndrome – case reports. *Middle East J Anesthesiol.* 2011;21:309-12
6. Gathuya Z, Bosenberg A.(2005) Anaesthesia and Rubinstein-Taybi syndrome, *Southern African Journal of Anaesthesia and Analgesia*, 11:4,135-137, DOI:10.1080/22201173.2005.10872414
7. Stirt JA. Succinylcholine in Rubinstein-Taybi syndrome. *Anesthesiology* 1982;57:429
8. Loomba RS, Geddes G. Tricuspid atresia and pulmonary atresia in a child with Rubinstein-Taybi syndrome. *Ann Pediatr Cardiol.*2015;8(2):157-60. DOI:10.4103/0974-2069.154151
9. Twigg SJ, Cook TM. Anaesthesia in an adult with Rubinstein-Taybi syndrome using the ProSeal laryngeal mask airway. *Br J Anaesth.* 2002;89:786-787
10. Patel S, Hakim M, Krishna S, Tobias J. Anesthetic Implications in Rubinstein-Taybi Syndrome. *J Med Cases.* 2015;6(11):534-536
11. Zucconi M, Ferini-Strambi L, Erminio C, Pestalozza G, Smirne S. Obstructive sleep apnea in the Rubinstein-Taybi syndrome. *Respiration.* 1993;60(2):127-132
12. Stevens CA, Bhakta MG. Cardiac abnormalities in the Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet.* 1995;59(3):346-348

Datum poslední úpravy: září 2018 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Dr. Anna Hutton, MB BS, MRCP (UK), FRCA, Anesthesiologist, Great Ormond Street Hospital London, UK

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Mahmut Alp Karahan, Department of Anaesthesiology and Reanimation, Harran University School of Medicine, Şanlıurfa, Turkey
mahmutalp_k@yahoo.com

Recenzent 2

Igor Romaniouk, Servicio de Nefrología, Hospital el Bierzo, Ponferrada, León, Spain
igor9843@gmail.com

Berte prosím na vědomí, že toto doporučení nebylo recenzováno anesteziologem, nýbrž dvěma odborníky na choroby.

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Olga Smékalová, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika
smekalovao@fnplzen.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/>