

Doporučení pro vedení anestezie u Russellova–Silverova syndromu

Název nemoci: Russell–Silverův syndrom

ICD 10: Q87.1

Synonyma: Silver–Russellův syndrom, Russell–Silverův dwarfismus

Souhrn o nemoci:

Russell–Silverův syndrom je vzácné onemocnění a je charakterizováno zpomalením růstu s předporodním nástupem, charakteristickou facies a asymetrií končetin. Jednou z hlavních klinických charakteristik je relativní makrocefalie. Incidence je udávána 1-30/100 000 případů a v literatuře bylo hlášeno asi 400 případů. Poprvé to klinicky popsali Russell a Silver a kol. nezávisle v letech 1953/54 (Russell 1954; Silver et al. 1953). Klinický obraz RSS je heterogenní. Hmotnost je často více ovlivněna než velikost, subkutánní tuková vrstva je malá. Zrání kostní tkáně je zpožděno v souladu s malou postavou. Fontanela se může uzavírat později. Lebka má normální obvod, který může kontrastovat se zbytkem těla a dodává pseudohydrocefalický vzhled. Široké prominující čelo kontrastuje s malou trojúhelníkovou tváří s malou špičatou bradou, širokými ústy s tenkými rty a dole zahnutými koutky, velkýma očima a namodralýma sklérama. Boční a obvykle částečná asymetrie končetin je pozorována v 60 % až 80 % případů, ale není progresivní. Častým nálezem je krátkost a/nebo klinodaktylie pátých prstů. Pacienti se mohou pomalu učit motorické dovednosti a ve výjimečných případech mohou být mírně snížený intelekt. Mohou mít alimentární potíže a hypoglykémii (Toutain 2007; Price et al. 1999).

Genetická etiologie RSS je pochopena jen částečně. Asi 10 % pacientů s RSS má mateřskou uniparentální disomii (mUPD) pro chromozom 7 a až 50 % má methylační defekty v natištěné doméně na chromozomu 11p15 (Abu-Amero et al. 2008).

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

Hypospadie jsou častější než v běžné populaci. Z tohoto důvodu lze operaci hypospadie považovat za typický chirurgický zákrok u mužů s RSS, kromě celého dětského spektra výkonů.

Typ anestezie

Lze použít všechny běžné techniky pro regionální a celkovou anestezii.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Časté odběry krve k biochemickému vyšetření kvůli možné hypoglykémii.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Potíže s anestezí u těchto dětí mohou být závažné a většinou se týkají obtížného zajištění dýchacích cest z důvodu dysmorfismu obličeje (retrognacie nebo hypognacie) s malým otevřením úst, příležitostně spojeným s nadměrným maxilárním chrupem (Dinner et al. 1994; Hara a Matsunaga 2006; Imaizumi et al. 1986; Scarlett a Tha 2006). Ventilace obličejovou maskou může být obtížná kvůli malému obličejí/ústům. Laryngoskopie je obtížná kvůli malému otevření úst a malému hrtanu v antepozici. Dále může být přítomná subglotická stenóza. Proto se doporučuje příprava na obtížné zajištění dýchacích cest. Je nutné mít stanoven plán a dostupné technické vybavení pro obtížné zajištění dýchacích cest a řídit se tímto algoritmem. Doporučuje se mít připraven fiberoptický bronchoskop dle věku dítěte.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Lze použít všechny běžné techniky pro regionální a celkovou anestezii. Je třeba vzít vředomí možnost obtížného zajištění dýchacích cest.

Zvláštní či doplňující monitorace

Žádná.

Možné komplikace

Doporučuje se připravit se na management obtížného zajištění dýchacích cest dle lokálních postupů. Mladí, velmi štíhlí pacienti s RSS jsou náchylní k hypoglykémii, to snižuje jejich toleranci lačnění. Hypoglykémie může nastat před a po operaci.

Pooperační péče

Žádná zvláštní péče není potřebná.

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

Není hlášeno.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie se nedoporučuje kvůli managementu obtížného zajištění dýchacích cest.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

- Abu-Amero S, Monk D, Frost J, Preece M, Stanier P, Moore GE. The genetic aetiology of Silver-Russell syndrome. *J. Med. Genet.* 2008; 45:193-199.
- Dinner M, Goldin EZ, Ward R, Levy J. Russell-Silver syndrome: anesthetic implications. *Anesth. Analg.* 1994;78:1197-1199.
- Hara H, Matsunaga M. Anesthetic management of a child with Russell-Silver syndrome. *Masui.* 2006; 55: 904-906.
- Imaizumi H, Namiki A, Kita H, Iwasaki H, Nishikawa T. Anesthetic management of a patient with Russell-Silver syndrome. *Masui.* 1986;35:1569-1573.
- Price SM, Stanhope R, Garrett C, Preece MA, Trembath RC. The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J. Med. Genet.* 1999;36: 837-842.
- Russell A. A syndrome of intra-uterine dwarfism recognizable at birth with cranio-facial dysostosis, disproportionately short arms, and other anomalies (5 examples). *Proc. R. Soc. Med.* 1954; 47:1040-1044.
- Scarlett MD, Tha MW. Russell-Silver syndrome: anaesthetic implications and management. *West Indian Med J.* 2006;55:127-129.
- Silver HK, Kiyasu W, George J, Deamer WC. Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature, and elevated urinary gonadotropins. *Pediatrics.* 1953;12:368-376.
- Toutain A. *Orphanet* 2007

Datum poslední úpravy: listopad 2011 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Claudia Philippi-Höhne, anesthesiologist, University Hospital Leipzig, Germany

Claudia.Philippi-Hoehne@medizin.uni-leipzig.de

Thorsten Steinbrenner, anaesthesiologist, University Hospital Leipzig, Germany

Thorsten.Steinbrenner@medizin.uni-leipzig.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Miles Dinner, anesthesiologist, Cornell Medical College, New York, USA

mhdinner@med.cornell.edu

Recenzent 2

Gerhard Binder, pediatrician, University Hospital Tübingen, Germany

Gerhard.Binder@med.uni-tuebingen.de

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, ČR

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/>