

Doporučení pro vedení anestezie u Segawovy dystonie

Název nemoci: Segawova dystonie

ICD 10: G24.8

Synonyma: Segawova nemoc, dopamin–responzivní dystonie (DRD), hereditární progresivní dystonie s diurnální fluktuací, DYT5a dystonie, GTP cyklohydrolasa 1-deficitní dopamin–responzivní dystonie

Souhrn o nemoci:

Segawova nemoc (dopamin–responzivní dystonie, DRD) je autosomálně dominantně dědičný syndrom, který byl poprvé popsán v roce 1970 Masaya Segawou a jeho kolegy. Je způsoben mutací genu GCH 1 na chromozomu 14q22.1-q22.2, která má za následek biochemický defekt v syntéze tetrahydrobiopterinu. Absence kofaktoru pro fenylalanin hydroxylázu (PAH) narušuje produkci tyrosinu. Tyrosin je mimo jiné substrátem pro biologickou syntézu dopaminu. V případě Segawovy nemoci ovlivňuje výsledný nedostatek dopaminu především bazální ganglia. Prevalence Segawovy nemoci je přibližně 0.5/106, ale pravděpodobně bude poddiagnostikována. Typickými symptomy jsou progresivní dystonie s diurnální fluktuací, častěji dolních končetin (s unilaterální nebo bilaterální vnitřní rotací jedné nebo obou chodidel), a rychlým vyčerpáním. Ve většině případů onemocnění dobře reaguje na nízké dávky L–dopy (200-300 mg) často kompletní remisí symptomů. I při dlouhodobé léčbě nebyly u většiny pacientů pozorovány vedlejší účinky (ON-OFF fenomén, freezing).

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

Nejsou nutné léčebné operace. Nemocní ale mohou podstupovat ortopedické výkony nebo císařský řez.

Typ anestezie

Pro podání jak regionální, tak celkové anestezie neexistují žádná konkrétní doporučení.

Regionální a lokální anestezii lze podat bez omezení. Existuje více kazuistik o provedení císařského řezu ve spinální anestezii s hyperbarickým roztokem 0,5% bupivakainu a fentanylem, v epidurální anestezii s 2% lidokainem a celkové anestezie s fentanylem, atracuriem a isofluranem/N₂O. Dále je k dispozici kazuistika podání celkové anestezie s použitím sufentanilu a propofolu.

U pacientů upoutaných na vozík bychom se měli vyvarovat sukcinylcholinu.

V léčbě L-Dopou musí být striktně pokračováno, nutné je sledovat vedlejší účinky. Období bez léčby dopaminem by mělo být minimální.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Pokud je plánována regionální anestezie a jedním z projevů onemocnění je svalová slabost, je vhodné z forezních důvodů doplnit neurologické konsilium.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Dýchací cesty nejsou postiženy. Postačuje obvyklá příprava.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno, není očekáváno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno. Je třeba věnovat pozornost imobilním pacientům.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Nejsou nutná žádná zvláštní opatření.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Předmětem diskuze je teratogenní účinek L-dopaminu.

Obdobně jako při léčbě Parkinsonovy choroby je nutné respektovat možné vedlejší účinky dopaminu.

Anesteziologický postup

U imobilních pacientů je pro riziko srdeční zástavy z hyperkalémie a rhabdomyolýzy kontraindikováno podání sukcinylcholinu.

Opiáty, propofol a lokální anestetika lze použít bez omezení.

Existuje více kazuistik o provedení císařského řezu ve spinální anestezii s hyperbarickým roztokem 0,5% bupivakainu a fentanylem, v epidurální anestezii s 2% lidokainem a v celkové anestezii s fentanylem, atracuriem a isofluranem/N₂O.

Jakýkoliv druh stresu může exacerbovat projevy onemocnění, jako prevence je vhodné podání anxiolytické medikace.

Zvláštní či doplňující monitorace

Při použití neuromuskulární blokády je nezbytná monitorace hloubky blokády relaxometrem. Vhodná je i monitorace tělesné teploty.

Možné komplikace

Pozdní podání dopaminu, stejně tak i stres, může vést k exacerbaci symptomů. Prevencí je podání vhodné premedikace.

Pooperační péče

Období přerušení terapie L-Dopou by mělo být minimální. Vzhledem k nedostatku zkušeností s tímto raritním onemocněním je doporučena pooperační monitorace na JIP. Jako prevence stresu by měly být podávány benzodiazepiny.

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

Nejsou běžné.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie není pro nedostatek zkušeností s onemocněním, forenzním důvodům a nutnosti pooperační monitorace ve většině případů vhodná.

Porodnická anestezie

Jsou popsány případy exacerbace onemocnění při přerušení terapie L-dopaminem (jsou diskutovány teratogenní účinky).

Existuje více kazuistik o provedení císařského řezu ve spinální anestezii s hyperbarickým roztokem 0,5% bupivakainu a fentanylem, v epidurální anestezii s 2% lidokainem a v celkové anestezii s fentanylem, atracuriem a isofluranem/N₂O.

Reference:

1. Albanese A, et al. EFNS guidelines on diagnosis and treatment of primary dystonias. *European Journal of Neurology* 2011;18(1):p.5-18
2. Furukawa Y. GTP Cyclohydrolase 1-Deficient Dopa-Responsive Dystonia, in *GeneReviews(R)*, Pagon RA, et al. Editors 1993; Seattle (WA)
3. Grippo J, et al. Hereditary progressive levodopa sensible: Segawa's syndrome. *Rev Neurol* 2002;34(10):p.933-6
4. Lurie SV, Priscu, Hagay Z. The perinatal emphasis of Segawa's syndrome. *J Perinat Med* 1996;24(6):p.699-701
5. Nutt JG. Pharmacokinetics and pharmacodynamics of levodopa. *Mov Disord*, 2008;23 Suppl 3:p.S580-4
6. Nutt JG, Fellman JF. Pharmacokinetics of levodopa. *Clin Neuropharmacol* 1984;7(1):p. 35-49
7. Segawa M. Dopa-responsive dystonia. *Handb Clin Neurol* 2011;100:p. 539-57
8. Segawa M. Extrapyrmidal disorders in childhood. *Curr Opin Neurol Neurosurg*, 1993;6(3):p.387-92
9. Segawa M. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. *Brain Dev* 2000;22 Suppl 1:p.S65-80
10. Segawa M. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. *Brain Dev* 2011;33(3):p.195-201
11. Sienaert P, Rooseleer J, Peuskens J. Uneventful electroconvulsive therapy in a patient with dopa-responsive dystonia (Segawa syndrome). *J ECT* 2009;25(4):p.284-6
12. Smith MS, Evatt ML. Movement disorders in pregnancy. *Neurol Clin* 2004;22(4):p.783-98
13. Talvik I, et al. Cases of dopa-responsive dystonia (Segawa disease) in Estonia. *Brain Dev* 2010;32(5):p.428-31
14. Venna N, et al. A 19-year-old woman with difficulty walking - Dopamine-responsive dystonia caused by a mutation (E6 del GT635-636) in the GCH1 gene. *New England Journal of Medicine* 2006;355(8):p.831-839
15. Warnecke T, Fiedler F. Anaesthesia and orphan disease: A septuagenarian patient with Segawa's dystonia. *Eur J Anaesthesiol* 2015;32(12):p.889-91.

Datum poslední úpravy: Srpen 2016 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Tobias Warnecke, Anaesthesiologist, St. Elisabeth Hospital, Cologne, Germany
tobiaswarnecke@web.de

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti:

Recenzent 1

Christoph Kamm, Department of Neurology, University Hospital Rostock, Germany
Christoph.kamm@med.uni-rostock.de

Recenzent 2

Dimitrios Zafeiriou, Department of Paediatrics, Aristotle University of Thessaloniki, Thessaloniki, Greece
jeff@med.auth.gr

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

Berte prosím na vědomí, že tento pokyn nebyl přezkoumán anesteziologem, nýbrž dvěma odborníky na choroby.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Kateřina Hadrabová, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika
hadrabovak@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/>