

Doporučení pro vedení anestezie u Sjögrenova-Larssonova syndromu

Název nemoci: Sjögren-Larssonův syndrom

ICD 10: Q87.1

Synonyma: deficit aktivity dehydrogenázy mastných aldehydů, deficit oxidoreduktázy alkoholů mastných kyselin, vrozená ichtyoziformní erythrodermie (pozn. Překladatele)

Souhrn o nemoci:

Sjögren-Larssonův syndrom (SLS) je vzácné dědičné neurokutánní onemocnění způsobené mutací genu ALDH3A2 kódující dehydrogenázu mastných aldehydů (FALDH), enzym zodpovědný za katalyzaci oxidace mastných aldehydů na mastné kyseliny. Tato mutace vede k akumulaci mastných alkoholů a mastných aldehydů způsobující abnormality kůže, očí a mozku.

Klinické příznaky: Klasická triáda je charakterizována ichtyózou, poruchami intelektu a spastickou diplegií, nebo méně často spastickou tetraplegií. Prvním příznakem SLS je typicky generalizovaná ichtyosiformní hyperkeratóza, která je často přítomná již od narození nebo se objevuje v raném dětství. Objevuje se zejména na krku, trupu a v ohbí, obličej bývá ušetřen, bývá spojena s pruritem. Bývá popisována intolerance tepla z důvodu hypohydrózy. Neurologické projevy se prezentují jako opoždění vývoje během prvních dvou let života. Pacienti se spastickou diplegií trpí spasticitou a slabostí dolních končetin, většina pacientů potřebuje podporu při chůzi. Postižení intelektu může být lehké i těžké. Epileptickými záchvaty trpí přibližně 40 % pacientů, obvykle jsou dobře kontrolovány antiepileptiky. Často se objevuje dysartrie a opoždění řeči. Zřetelným oftalmologickým nálezem je krystalová retinopatie, která se projevuje jako lesknoucí bílé tečky v makule, obvykle v parafoveolární oblasti. Pacienti často trpí poruchou vizu a fotofobií. Bývá popisována kyfoskolióza a malá postava. Prevalence SLS je přibližně 0,4 na 100 000.

Diagnostika a léčba: Vzhledem k fenotypové variabilitě a postupné prezentaci projevů v určitém věku může být diagnostika u malých dětí obtížná. Klasická triáda se často neobjevuje před 3. rokem života. V současné době je pro diagnostiku preferována analýza DNA, původně se provádělo enzymatické testování fibroblastových kultur vypěstovaných z kožních biopsií. Na snímcích MRI mozku bývají popisovány abnormality periventrikulární bílé hmoty, které představují okrsky dysmyelinizace. V současné době neexistuje žádná léčba pro pacienty se SLS, kromě podpůrné terapie zahrnující lokální léčbu ichtyózy, antiepileptickou terapii, pro zmírnění spasticity lze využít chirurgické léčby nebo aplikaci botulotoxinu. Pro zvládnání běžných denních činností je důležitá fyzioterapie a logopedie.

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

Mezi běžné výkony u pacientů se SLS řadíme vyšetření MRI, oftalmologické zákroky, prodlužování šlach, aplikace botulotoxinových injekcí pro spasticitu a ortopedické výkony pro uvolnění kontraktur nebo skoliózu.

Typ anestezie

Celková anestezie, ať už s použitím inhalačních anestetik nebo TIVA, je považována za bezpečnou. Neexistují žádné kontraindikace pro použití běžných anestetik.

Neexistují žádné kontraindikace regionální anestezie. Může být komplikována přítomností kontraktur nebo skoliózy.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Kromě standardního předoperačního vyšetření není nutné žádné další vyšetření. Zhodnocení neurologických funkcí a přítomnosti poruch kognitivních funkcí může pomoci určit potřebu anxiolytické premedikace.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Dýchací cesty pacientů se SLS jsou obvykle popisovány jako normální.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Pro podávání krevních derivátů není potřeba žádná speciální příprava.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Žádná zvláštní příprava není potřeba.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacienti mohou mít kloubní kontraktury, je třeba věnovat pozornost opatrnému polohování a pečlivému vypořádání končetin. Pacienti se SLS mohou trpět fotofobií, proto bychom měli myslet na možné zhoršení potíží v důsledku vystavení operačním světlům.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

U pacientů léčených antiepileptiky je potřeba myslet na možné interakce s anestetiky. U těch, kteří trpí obtížně kontrolovatelnými křečemi je třeba dbát na opatrné použití epileptogenních anestetik. Svalová relaxancia mohou být u pacientů se SLS bezpečně používána.

Anesteziologický postup

Anestezie může být bezpečně vedena jak inhalačními anestetiky, tak pomocí TIVA.

Zvláštní či doplňující monitorace

Vzhledem k dermatologickým projevům může být monitoring pacienta komplikován tím, že čidla obtížně adherují k pokožce. Užitečné může být použití samodržících obvazů k uchycení EKG elektrod, pulzního oxymetru a žilního vstupu. Ichtyóza obvykle nepostihuje obličej, proto fixace endotracheální kanyly nebo laryngeální masky nedělá potíže.

Pacienti se SLS mohou trpět intolerancí tepla, v důsledku hypohydrózy, proto je potřeba měřit teplotu a dávat pozor, aby nedošlo k přehřátí pacienta.

Doporučuje se monitorace hloubky nervosvalové blokády.

Možné komplikace

Pacienti se SLS obvykle nemají komplikace po použití běžných anestetik. Je však třeba dbát na to, aby nedošlo k přehřátí pacient během anestezie.

Pooperační péče

Pooperační péče se odvíjí od charakteru chirurgického zákroku, další specifické monitorování není potřeba.

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

Není hlášeno.

Ambulantní anestezie

Ve vybraných případech mohou pacienti se SLS podstoupit ambulantní anestezii.

Porodnická anestezie

Žádné zvláštní obavy pro porodnickou anestezii. Těhotenství u pacientů se SLS nebyla hlášena.

Reference:

1. Cho, K. H. et al. Clinical, biochemical, and genetic aspects of Sjögren-Larsson syndrome. *Clinical genetics* 2018;93:721–30
2. Gordon, N. Sjögren-Larsson syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology* 2007,49: 152-154
3. Rizzo, W. Sjögren-Larsson syndrome: Molecular genetics and biochemical pathogenesis of fatty aldehyde dehydrogenase deficiency. *Molecular genetics and metabolism* 90 (2007) 1-9
4. Fuijkschot, J et al. Sjögren-Larsson syndrome in clinical practice. *J Inherit Metab Dis* 2012; 35: 955–962

Datum poslední úpravy: prosinec 2019 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Marcellene Franzen, MD, pediatric anaesthesiologist at Children's Hospital and Medical Center, Omaha, NE, USA
mfranzen@childrensomaha.org

Michelle Leriger, MD, pediatric anaesthesiologist at Children's Hospital and Medical Center, Omaha, NE, USA

Kaitlyn Pellegrino, MD, pediatric anaesthesiologist at Children's Hospital and Medical Center, Omaha, NE, USA

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Carlos Degrandi Oliveira, Anaesthesiologist, Santos, Brasil
degrandi@gmail.com

William B. Rizzo, Pediatrician, Department of Pediatrics, Nebraska Medical Center, Omaha, USA
wrizzo@unmc.edu

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Tereza Musilová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
musilova.terez@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/>