

Doporučení pro vedení anestezie u Smith–McCortovy dysplázie (SMC)

Název nemoci: Smith–McCortova dysplázie (SMC)

ICD 10: –

Synonyma: Smith–McCortův dwarfismus

SMC je autosomálně recesivně dědičná kosterní dysplázie poprvé popsána v roce 1958. Onemocnění má určitou podobnost se syndromem Dyggve–Melchior–Clausen (DMC) s tím rozdílem, že pacienti s SMC mají normální inteligenci, zatímco intelekt nemocných s DMC je středně až závažně postižen. Gen DMC i SMC se nachází na stejné oblasti chromozomu 18q12-12.1. a, jak se ukázalo, oba způsobují mutace v genu DYM. V případě DMC se jedná o úplnou ztrátu funkce. U SMC jde o mutaci s chybným smyslem, která zajišťuje reziduální aktivitu DYM, tedy méně závažný fenotyp. Gen kóduje protein známý jako dymeclin, který se podílí na uspořádání Golgiho aparátu a mezibuněčném přenosu.

Dalším nově zjištěným genem zapojeným do patogeneze SMC je gen RAB33B. Snižuje hladinu jiného proteinu Golgiho aparátu, který se podílí na retrográdním transportu Golgiho vezikul.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Souhrn o nemoci

Pacienti s SMC mají zvýšenou hladinu glykosaminoglykanů (GAGs) v moči, ale normální elektroforetické vyšetření a enzymatickou aktivitu. Nepostižené jsou také lysosomální dráhy.

Postižení s tímto syndromem mají těžkou generalizovanou kostní dysplazii s krátkým trupem, malým vzrůstem, typickými obličejovými rysy (velká deformovaná hlava, prominující žíly, sedlovitý široký nos, velké rty a jazyk, malformované zuby), krátký krk a vypouklé břicho. Specifické kostní abnormality zahrnují hypoplastický dens, pectus carinatus, kyfoslózu, platyspondylii, vystupňovanou lumbální lordózu, rozšířená žebra a kostochondrální spoje, malé lopatky s konkávními spodními úhly, malou pánev, hypoplastická acetabula s malými kyčelními kostmi, dislokované kyčle, rozšířenou symfýzu, deformované a dislokované hlavice femurů, genu valgum a varum, rizomelické zkrácení končetin a omezenou kloubní pohyblivost. Typickými radiologickými nálezy jsou dvouhrbolová těla obratlů a krajkový vzhled hran kyčelních kostí.

Typické výkony

Závažným, ale chirurgicky řešitelným problémem je útlak míchy způsobený atlantoaxiální dislokací. Mezi běžné výkony u těchto pacientů patří zadní spondylodéza krční páteře, femorální osteotomie, totální endoprotéza kyčelního kloubu, časná meniskektomie a korekční osteotomie. Vzhledem k rizikům spojeným s anestezií a nejasným výsledkům ortopedických operací je doporučeno veškeré výkony (mimo akutní) odložit do adolescence.

Typ anestezie

Nejsou žádná specifická doporučení týkající se volby způsobu anestezie (regionální vs. celková). Před podáním subarachnoideální nebo epidurální anestezie musí být vyloučeny vrozené abnormality páteře. Pokud vedlo postižení krční páteře k rozvoji svalové slabosti či spasticity, je třeba tento stav před podáním regionální anestezie zdokumentovat.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

U koexistující kyfoslózy a abnormalit hrudníku je nutné provést RTG vyšetření a funkční vyšetření plic. Vyšetření krevních plynů může být užitečné k porovnání v pozdějších fázích. EKG a echokardiografie pomohou vyloučit vrozené srdeční anomálie a dysfunkce.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

U pacientů se Smith–McCortovou dysplázií lze očekávat obtížné zajištění dýchacích cest. Důvodem je makroglosie, krátký krk a abnormální krční mobilita. Laryngoskopie nemusí být problematická. Jistá úskalí ovšem představuje samotná intubace, kdy může být nutné použít menší velikost endotracheální rourky, než očekáváme. Proto by mělo být k okamžité dispozici více velikostí.

V kazuistice anestezovaného pacienta s DMC autoři neuvádějí obtíže během zajištění dýchacích cest. U jednoho z pacienta s SMC byly očekávány obtíže a plánována fibrooptická

intubace. Nicméně během přímé laryngoskopie byly hlasivky vizualizovány bez obtíží. Avšak bylo možné použít pouze 5 mm endotracheální rourku bez manžety.

Komplikované bývá provedení tracheostomie a vzhledem k deformaci dýchacích cest je největší problém udržení tracheostomické kanyly ve správné poloze. Pokud to okolnosti dovolí, je z těchto důvodů preferována bezprostřední extubace. Tracheostomie by měla být provedena pouze v nevyhnutelné situaci a pozornost by měla být zaměřena na správnou polohu kanyly a prevenci nechtěné dislokace.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není nutná žádná zvláštní příprava.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není nutná žádná zvláštní příprava.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Vzhledem k dwarfismu pacientů se Smith–McCortovou dysplázií by měla být zaznamenána váha a výška a dle toho upraveno dávkování jednotlivých léčiv. Rovněž by mělo být provedeno základní laboratorní vyšetření – krevní obraz a biochemie.

Zvláštní či doplňující monitorace

Rozhodující je typ výkonu a velikost očekávané krevní ztráty. Dle toho je nutné zajistit dostatečné množství intravenózních vstupů a eventuálně invazivní monitoraci krevního tlaku.

Možné komplikace

Pacienta opatrně extubujeme až při plném vědomí. Především v případě fúze krční páteře nebo očekávaného pooperačního otoku dýchacích cest. Vyhneme se tak reintubaci v situacích, kdy by byla daleko obtížnější.

Pooperační péče

Úroveň pooperační monitorace se odvíjí od charakteru výkonu, prekondice pacienta a perioperačního průběhu. Pokud je nutná pooperační umělá ventilace, měl by být co nejdříve zahájen weaning a časná extubace. Tracheostomie by neměla být zvolena jako jednoduchá alternativa.

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

Morquiův syndrom (mucopolysacharidóza typ IV A): Toto onemocnění má podobný klinický a radiologický obraz. U SMC je normální sekrece mukopolysacharidů do moči. Pacienti mají obvykle rohokový zákal, srdeční anomálie a typická je hluchota. Morquio syndrom je způsoben deficiencí enzymu N-acetylgalactosa-6-sulfatázy. U obou syndromů může být přítomna hypoplázie dentu.

Syndrom Hurlerové (MPS I typu): Deficit α -L-iduronidázy. Postižení jedinci vylučují do moči dermatansulfát a heparinsulfát.

Spondyloepimetafyzeální dysplázie (SEMDs): Chybí dvouhrbolová těla obratlů s centrálním zúžením a předčasné degenerativní změny. Chybí hypoplázie dentu.

Achondroplázie: Obratle jsou malé a ploché, pedikly jsou krátké a páteřní kanál je zúžený.

Metatrofická dysplázie (MD): Tento stav je způsoben povšechným zmenšením dlouhých i krátkých tubulárních kostí. Chybí krajkový vzhled hran kyčelních kostí typický pro SMC.

Ambulantní anestezie

Není hlášeno.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

1. Mona SA, Samia AT, Ekram F et al. Dyggve–Melchior–Clausen syndrome: clinical, genetic, and radiological study of 15 Egyptian patients from nine unrelated families. *J Child Orthop* 2009; 3:451–8
2. Cohn DH, Ehtesham N, Krakow D, et al. Mental retardation and abnormal skeletal development (Dyggve–Melchior–Clausen dysplasia) due to mutations in a novel evolutionarily conserved gene. *Am J Hum Genet* 2003; 72:419–28
3. Nakamura K, Kurokawa T, Nagano A, Nakamura S, Taniguchi K, Hamazaki M. Dyggve–Melchior–Clausen syndrome without mental retardation (Smith–McCort dysplasia): morphological findings in the growth plate of the iliac crest. *Am J Med Genet* 1997; 72:11–7
4. Bayrak IK, Nural MS, Diren HB. Dyggve–Melchior–Clausen syndrome without mental retardation (Smith–McCort dysplasia). *Diagn Intervent Radiol* 2005; 11:163–5
5. Kandziora F, Neumann L, Schnake KJ et al. Atlantoaxial instability in Dyggve–Melchior–Clausen syndrome: Case report and review of the literature. *J Neurosurgery: Spine* 2002; 96:112–7
6. Paupe V, Gilbert T, Merrer ML et al. Recent advances in Dyggve–Melchior–Clausen syndrome. *Molecul Genet Metabol* 2004; 83:51–9
7. Eguchi M, Kadota Y, Yoshida Y, Masuda M, Masuyama T, Kammura Y. Anesthetic management of a patient with Dyggve–Melchior–Clausen syndrome. *Masui* 2001; 50:1116–7
8. Schorr S, Legum C, Ochshorn M, Hirsch M, Moses S, Lasch EE, El–Masri M. The Dyggve–Melchior–Clausen Syndrome. *Am J Roentgenol* 1977; 128:107–13
9. Dupuis N, Lebon S, Kumar M, Drunat S, Graul–Neumann LM, Gressens P, El Ghouzzi V. A novel RAB33B mutation in Smith–McCort dysplasia. *Hum Mutat* 2013; 34:283–6.

Datum poslední úpravy: Únor 2015 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři:

Sonia Bansal, Anaesthesiologist, National Institute of Mental Health and Neurosciences, Bangalore, India, rashibpgi@yahoo.co.in

GS Umamaheswara Rao, Anaesthesiologist, National Institute of Mental Health and Neurosciences, Bangalore, India

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti:

Serge Dalmas, Anaesthesiologist, Hôpital Jeanne-de-Flandre, Lille, France

Eric Nectoux, Département de Chirurgie et Orthopédie de l'Enfant, Hôpital Jeanne de Flandre, Lille, France

Eric.NECTOUX@CHRU-LILLE.FR

David Weaver, Department of Medical and Molecular Genetics, Indiana University School of Medicine, Indianapolis, USA, dweaver@iupui.edu

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

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/>