

Doporučení pro vedení anestezie u **Sticklerova syndromu**

Název nemoci: Sticklerův syndrom

ICD 10: Q87.5

Synonyma: Marshallův-Sticklerův syndrom, Wagner-Sticklerova hereditární artrooftalmopatie

Sticklerův syndrom, který byl poprvé popsán Sticklerem roku 1965, je progresivní hereditární artrooftalmopatie. Předpokládá se, že prevalence je 1 ze 7 500 až 10 000 případů, což z něj činí jeden z nejčastějších dědičných onemocnění pojivových tkání.

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

Může postihovat několik různých systémů a představovat různé odchylky v mnoha chronologických stádiích.

1. Dýchací cesty a orofaciální struktury
 - a. Charakteristický obličej (hypoplazie obličejových kostí, zploštělý nos, mikro/retrognácie)
 - b. Akutní obstrukce horních cest dýchacích
 - c. Projevuje se jako součást Pierre-Robinovy sekvence (PRS)
2. Sluch
 - a. Ztráta sluchu, převážně senzoricko-neurální, ale může být také převodní nebo kombinovaná
3. Zrak
 - a. Těžká refrakční vada (myopie)
 - b. Katarakta
 - c. Abnormality sklivce
 - d. Progresivní choroidoretinopatie s exsudativním a rhegmatogenním odchlípením sítnice, které může potenciálně vést ke slepotě.
4. Skelet
 - a. Páteř: skolióza, změny krycích desek obratlových těl, Schmorlovy uzly, platyspondylie, Scheurmannova kyfóza, osifikace předního longitudinálního ligamenta, Forestierova choroba, bambusová tyč. Vysoká incidence (až 85 %) chronických bolestí zad.
 - b. Stehenní kost: protruze acetabula, coxa valga, nekróza hlavice kosti stehenní, skluz proximální femorální epifýzy (SUFE), kyčelní osteoartritida (OA), obvykle mezi třiceti a čtyřiceti lety.
 - c. Další: patelární instabilita

Toto onemocnění je rozděleno do několika podtypů. Typ 1-3 se dědí autosomálně dominantně, ostatní typy autosomálně recesivně. Napříč těmito subtypy v rámci různých rodin byly popsány odlišné genetické lokusy genů.

- Typ 1 (COL2A1)
- Typ 2 (COL11A1)
- Typ 3 (COL11A2) neokulární
- Další (COL9A1/COL9A2/COL9A3/LOXL3)

Fenotypické spektrum je široké a pacienti mohou mít příznaky prenatálně nebo až v pozdějších letech. Věk klinické manifestace je velmi variabilní.

Fenotypická variabilita, postižení několika systémů a velké věkové rozmezí pro objevení prvních symptomů způsobuje, že toto onemocnění je náročné pro diagnostiku, a ta je často opožděná. Dále se zde vyskytuje významné překrývání příznaků s jinými syndromy, které zahrnují sluchové, oční a kostní postižení. Předtím, než je stanovena finální diagnóza, by pacienta mělo vidět více zdravotnických odborníků. Jsou k dispozici diagnostická kritéria pro typ 1 Sticklerova syndromu, avšak ta jsou primárně využívána ve výzkumu.

Tento náročný diagnostický úkol demonstrovalo několik studií, které zahrnovaly retrospektivní studie, které pátraly po pacientech se Sticklerovým syndromem přítomných na očních odděleních. 11-51 % pacientů s rozštěpem patra spojovaných s Pierre Robinovou sekvencí (mikrognácie, retrognózie +/- rozštěp patra) budou nakonec diagnostikovány jako Sticklerův syndrom.

Časná diagnóza je důležitá pro včasné zavádění preventivních očních procedur a poskytnutí genetického poradenství rodině. Vysoká míra podezření je důležitá u pacientů s komplexem příznaků sluchových, očních, ortopedických a s problémy dýchacích cest.

Vzácné asociace/projevy:

- Vzhledem k jednomu úmrtí spojeném s posunem zavedeného infraorbitálního katétru předpokládáme sekundární kolagenopatii
- Onemocnění mitrální chlopně: dvě protichůdné studie nastíněné níže a dvě případové studie
- Hypertrofická kardiomyopatie
- Brown Séquardův syndrom s cervikální spondylózou a myelopatií
- Dysmorfismus krční páteře
- Periferní neuropatie
- Deficit imunoglobulinů
- Von Willebrandova choroba
- Obrovskobuněčný granulom
- Ankylóza třmínku

Typické výkony

Pacienti se Sticklerovým syndromem mohou přicházet ke specialistům různých odborností k provedení elektivních či akutních zákroků

Neonatální: měli bychom očekávat obtížné zajištění dýchacích cest při narození

Dýchací cesty: akutní obstrukce horních cest dýchacích může vyžadovat pokročilý chirurgický zákrok na dolní čelisti jako je distrakční osteogeneze, adheze jazyka ke rtu nebo glossopexie či tracheostomie

Plastická chirurgie: chirurgický zákrok může vyžadovat pro rozštěp patra s možnými následnými revizemi pro naso-orální fistuli nebo insuficience měkkého patra.

Oční: jako prevence k odchlípení sítnice nebo tvorby velkých retinálních trhlin může být vyžadována profylaktická lasero/kryoterapie. V léčbě odchlípení/trhlin sítnice zvažujeme vitrektomii, episklerální plombáž či operace katarakty. Na základě jedné kazuistiky byla u pacienta popsána možnost vzniku hyphémy.

Audiologické: vyšetření sluchových funkcí je doporučeno v 6 až 12měsíčních intervalech a může zahrnovat vyšetření sluchových evokovaných potenciálů mozkového kmene. V rámci terapie ztráty sluchu může být vyžadováno provedení transtympanální drenáže, zavedení implantátu pro kostní vedení, kochleárních implantátů a občas se provádí stapedektomie při ankylóze třmínku.

Ortopedie: často jsou nutné operační zákroky na kyčli pro léčbu časného skluzu femorální hlavice (SUFE, nekróza femorální hlavice, kyčelní osteoartrida, která ve výsledku vede k nutnosti provedení artroplastiky). Méně často u pacientů provádíme vyšetření kolene pro patelární instabilitu, artropatii a náhrady kloubů.

Výkony na páteři: může být nevyhnutelné operační řešení skoliózy.

Typ anestezie

Publikovaná data na typy poskytované anestezie jsou omezená. Výkony na dýchacích cestách, operace rozštěpů patra a páteře vyžadují celkovou anestezii. I přes výskyt abnormalit páteře můžeme zvažovat neuroaxiální/regionální anestezii, a to případ od případu u zákroků na dolních končetinách.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Různé odborné články se zaměřovaly na RTG a CT zobrazení kraniofaciálních poměrů k predikci výsledků chirurgických zákroků na dýchacích cestách. Neexistuje žádný důkaz, který by potvrdil, že by toto pomohlo predikovat obtížné zajištění dýchacích cest.

V minulosti se na základě klinické studie a publikovaných kazuistik, popisujících rychle progredující mitrální regurgitaci, předpokládalo, že incidence mitrálního prolapsu je u pacientů se SS významně vyšší než v běžné populaci. Pozdější větší studie toto tvrzení vyvrátily se závěrem, že četnost mitrálních či jiných chlopenních vad u SS není vyšší než v obecné populaci, což má příznivý dopad na rozsah předoperačního vyšetření a užití perioperační ATB profylaxe.

Každému pacientovi bychom měli pečlivě odebrat anamnézu, vyšetřit ho a zvážit, zda jsou indikována další vyšetření (EKG, ECHO dle potřeby).

Existují další patologické stavy sdružené se SS, jak bylo popsáno výše, které zasluhují podrobnější vyšetření, pokud to vyplývá ze zjištěných anamnestických dat či výsledků klinického vyšetření.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Při Sticklerově syndromu můžeme očekávat obtížnou ventilaci obličejovou maskou, oxygenaci a intubaci.

Publikovaná data o celkové anestezii se přiklánějí k inhalačnímu nebo pomalu podanému intravenóznímu úvodu do celkové anestezie při zachované spontánní ventilaci.

Různé způsoby zajištění dýchacích cest odrážejí variabilitu fenotypu Sticklerova syndromu. Doporučeno je zajistit místo, personální a technické vybavení tak, abychom předcházeli obtížné ventilaci obličejovou maskou a obtížné intubaci.

Místo: operační sál, porodní sál

Personální vybavení: zkušený anesteziolog, ORL lékařský tým, neonatální tým

Technické vybavení: přímá a nepřímá videolaryngoskopie a vhodné pomůcky pro obtížnou intubaci, rozšířené o pomůcky k fiberoptické intubaci, a nakonec chirurgické zajištění dýchacích cest nebo probuzení pacienta v závislosti na klinické situaci.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Byla zaznamenána souběžně probíhající von Willebrandtova choroba. Příprava by měla být ve spolupráci s hematologem. Žádná další zvláštní příprava pro antikoagulaci specifická pro SS není.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nebylo popsáno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacienti se Sticklerovým syndromem mohou mít hypermobilní klouby s progredující artropatií. Zvláštní pozornost by tedy měla být věnována vypodložení kloubů a polohování k prevenci iatrogenního poškození.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

U Sticklerova syndromu není žádná speciální dlouhodobě užívaná medikace.

Anesteziologický postup

Předcházení a příprava na obtížné zajištění dýchacích cest.

Zvláštní či doplňující monitorace

Žádná zvláštní monitorace není vyžadována.

Možné komplikace

Pro anesteziologa jsou to hlavně problémy, které provázejí obtížné zajištění dýchacích cest, a to jak pro elektivní, tak pro urgentní výkony.

Pooperační péče

U dětí a novorozenců byla dokumentována pooperační obstrukce dýchacích cest. Vyskytla se zejména u pacientů s akutní obstrukcí dýchacích cest a ojediněle i u pacientů s rozštěpem patra. Výsledkem bylo použití pronační polohy, nosní vzduchovod, ventilace pozitivním přetlakem (CPAP) a nakonec tracheostomie.

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

Nejčastější urgentní výkony zahrnují řešení akutní obstrukce horních cest dýchacích, což představuje takové léčebné intervence, jako je pronační poloha, nosní vzduchovod, CPAP a tracheostomie. Kromě toho za emergentní situaci, kdy chirurgický výkon musí být proveden okamžitě, může být považováno odchlípení sítě.

Ambulantní anestezie

Data publikovaná ohledně poskytování ambulantní anestezie u pacientů se Sticklerovým syndromem jsou omezená.

Pokud jde o použití opioidní analgezie v mladších věkových skupinách existují obavy tam, kde hrozí obstrukce dýchacích cest.

Zaznamenána byla jedna kazuistika, kde injekce lokálního anestetika do zavedeného orbitálního katétru, který migroval centrálně, vedla k úmrtí dospělého pacienta v domácí péči.

Porodnická anestezie

Nejsou publikována žádná data nebo zaznamenány zkušenosti s těhotenstvím nebo porodem u pacientek se Sticklerovým syndromem. Vzhledem k předpokládanému riziku obtížného zajištění dýchacích cest v kombinaci s těhotenstvím by bylo vhodné vyhnout se celkové anestezii. Je na místě důsledně naplánovat techniku regionální anestezie. Postup musíme zvažovat v souvislosti s páteřními projevy choroby, které mohou spinální anestezii komplikovat, ale nemusí být nutně kontraindikací neuroaxiální blokády. Měl by být vypracován plán, který bude založen na rozhodnutí matky a komplexním zhodnocení anesteziologem.

Farmakologické interakce

Nejsou popsána žádná data, která by zaznamenala existenci farmakologických interakcí.

Reference:

1. Al Kaissi A, Ganger R, Klaushofer K, Grill F. Significant ophthalmarthropathy associated with ectodermal dysplasia in a child with Marshall-Stickler overlap: a case report. *Cases journal*, Jan 2008, vol. 1, no. 1, p. 270.,1757-1626
2. Snead MP, Payne SJ, Barton DE, Yates JR, al-Imara L, Pope FM, Scott JD. Stickler syndrome: correlation between vitreoretinal phenotypes and linkage to COL 2A1. *Eye (London, England)*, Jan 1994, vol. 8, p. 609-614, 0950-222X
3. Ronan SM, Tran-Viet KN, Burner EL, Metlapally R, Toth CA, Young TL. Mutational hot spot potential of a novel base pair mutation of the CSPG2 gene in a family with Wagner syndrome *Archives of Ophthalmology*, November 2009, vol./is. 127/11(1511-1519),0003-9950;1538-3601
4. Lewkonja RM. The arthropathy of hereditary arthroophthalmopathy (Stickler syndrome).*The Journal of rheumatology*, Aug 1992, vol. 19, no. 8, p. 1271-1275, 0315-162X
5. Stickler GB, Belau PG, Farrell FJ, Jones JD, Pugh DG, Steinberg AG, et al. Hereditary Progressive Arthro-Ophthalmopathy. *Mayo Clin Proc.* 1965;40:433-55
6. Pacella E, Malvasi A, Tinelli A, Laterza F, Dell'Edera D, Pacella F, Mazzeo F, Ferraresi A; Malarska KG, Cavallotti C. Stickler syndrome in Pierre-Robin sequence prenatal ultrasonographic diagnosis and postnatal therapy: two cases report. *European review for medical and pharmacological sciences*, Dec 2010, vol. 14, no. 12, p.1051-1054, 1128-3602
7. Parke DW. Stickler syndrome: clinical care and molecular genetics. *American journal of ophthalmology*, Nov 2002, vol. 134, no. 5, p. 746-748, 0002-9394; Page 113
8. Webb AC, Markus AF. The diagnosis and consequences of Stickler syndrome. *The British journal of oral & maxillofacial surgery*, Feb 2002, vol. 40, no. 1, p. 49-51, 0266-4356
9. Nikopoulos K, Schrauwen I, Simon M, Collin RWJ, Veckeneer M, Keymolen K, Van Camp Guy, Cremers FPM, van den Born LI. Autosomal recessive Stickler syndrome in two families is caused by mutations in the COL9A1 gene. *Investigative ophthalmology & visual science*, Jun 2011, vol. 52, no. 7, p. 4774-4779, 1552-5783
10. Letts M, Kabir A, Davidson D. The spinal manifestations of Stickler's syndrome. *Spine*, Jun 1999, vol. 24, no. 12, p. 1260-1264, 0362-2436
11. Rose PS, Ahn NU, Levy HP, Ahn UM, Davis J, Liberfarb RM, Nallamshetty L, Sponseller PD, Francomano CA. Thoracolumbar spinal abnormalities in Stickler syndrome. *Spine*, Feb 2001, vol. 26, no. 4, p. 403-409, 0362-2436
12. Al Kaissi A, Chehida FB, Ganger R, Kenis V, Zandieh S, Hofstaetter JG, Klaushofer K, Grill F. Radiographic and tomographic analysis in patients with stickler syndrome type I.*International journal of medical sciences*, Jan 2013, vol. 10, no. 9, p. 1250-1258, 1449-1907
13. Baba T, Shitoto K. Stickler syndrome associated with slipped capital femoral epiphysis. *European Journal of Orthopaedic Surgery and Traumatology*, February 2010, vol./is. 20/2(165-168), 1633-8065;1432-1068
14. Shank CF, Thiel EJ, Klingele KE. Valgus slipped capital femoral epiphysis: Prevalence, presentation, and treatment options. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, March 2010, vol./is.30/2(140-146), 0271-6798
15. Rose PS, Ahn NU, Levy HP, Magid D, Davis J, Liberfarb RM, Sponseller PD, Francomano CA. The hip in Stickler syndrome. *Journal of pediatric orthopedics*, Sep 2001, vol. 21, no. 5, p. 657-663, 0271-6798
16. Avcin T, Makitie O, Susic M, Miller S, Thorne C, Tenenbaum J, Laxer RM, Cole WG. Early-onset osteoarthritis due to otospondylomegapiphysal dysplasia in a family with a novel splicing mutation of the COL11A2 gene. *The Journal of rheumatology*, May 2008, vol. 35, no.5, p. 920-926, 0315-162X
17. Richards AJ, Fincham GS, McNinch A, Hill D, Poulson A, Castle B, Lees MM, Moore A, Scott JD, Snead MP. Alternative splicing modifies the effect of mutations in COL11A1 and results in recessive type 2 Stickler syndrome with profound hearing loss. *Journal of medical genetics*, Nov 2013, vol. 50, no. 11, p. 765-771, 1468-6244
18. Faletra F, D'Adamo AP, Bruno I, Athanasakis E, Biskup S, Esposito L, Gasparini P. Autosomal recessive Stickler syndrome due to a loss of function mutation in the COL9A3 gene. *American journal of medical genetics. Part A*, January 2014, vol./is. 164/1(42-47),1552-4833
19. Baker S, Booth C, Fillman C, Shapiro M, Blair MP, Hyland JC, Ala-Kokko L. A loss of function mutation in the COL9A2 gene causes autosomal recessive Stickler syndrome. *American*

- Journal of Medical Genetics, Part A, July 2011, vol./is. 155/7(1668-1672),1552-4825;1552-4833
20. Baylis A, Dixon A, Kinter S, De Luca K.VPD management in syndromic populations: ASHA SIG5 challenging cases panel. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, May 2014, vol./is. 51/3(e11), 1055-6656
 21. Lituania M, Tonni G. Bifid uvula and familial Stickler syndrome diagnosed prenatally before the sonographic "equals sign" landmark. *Archives of gynecology and obstetrics*, Sep 2013, vol.288, no. 3, p. 483-487, 1432-0711
 22. Zlotogora J, Granat M, Knowlton RG. Prenatal exclusion of Stickler syndrome. *Prenatal diagnosis*, Feb 1994, vol. 14, no. 2, p. 145-147, 0197-3851
 23. Soulier M, Sigaudy S, Chau C, Philip N. Prenatal diagnosis of Pierre-Robin sequence as part of Stickler syndrome. *Prenatal Diagnosis*, 2002, vol./is. 22/7(567-568), 0197-3851
 24. Rose PS, Levy HP, Liberfarb RM, Davis J, Szymko-Bennett Y, Rubin BI, Tsilou E, Griffith, AJ, Francomano CA. Stickler syndrome: clinical characteristics and diagnostic criteria. *American journal of medical genetics. Part A*, Oct 2005, vol. 138A, no. 3, p. 199-207,1552-4825
 25. Rose PS, Levy HP, Liberfarb RM, Davis J, Szymko-Bennett Y, Rubin BI, Tsilou E, Griffith AJ, Francomano CA. Stickler syndrome: Clinical characteristics and diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, October 2005, vol./is. 138 A/3(199-207), 1552-4825
 26. Antunes RB, Alonso N, Paula RG. Importance of early diagnosis of Stickler syndrome in newborns. *Journal of plastic, reconstructive & aesthetic surgery : JPRAS*, Aug 2012, vol. 65, no. 8, p. 1029-1034, 1878-0539
 27. Basart H, Paes EC, Maas SM, van den Boogaard MJH, van Hagen JM, Breugem CC, Cobben JM, Don Griot JPW, Lachmeijer AMA, Lichtenbelt KD, van Nunen DPF, van der Horst CM, Hennekam RC.Etiology and pathogenesis of robin sequence in a large Dutch cohort *American Journal of Medical Genetics, Part A*, September 2015, vol./is. 167/9(1983-1992), 1552-4825;1552-4833
 28. Ballo R, Beighton PH, Ramesar RS. Stickler-like syndrome due to a dominant negative mutation in the COL2A1 gene. *American journal of medical genetics*, Oct 1998, vol. 80, no. 1, p. 6-11, 0148-7299
 29. Carroll C, Papaioannou D, Rees A, Kaltenthaler E. The clinical effectiveness and safety of prophylactic retinal interventions to reduce the risk of retinal detachment and subsequent vision loss in adults and children with stickler syndrome: A systematic review. *Health Technology Assessment*, April 2011, vol./is. 15/16(1-68), 1366-5278
 30. Huang F, Kuo HK, Hsieh CH, Lai JP, Chen PKT. Visual complications of Stickler syndrome in paediatric patients with Robin sequence. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*, March 2007,vol./is. 35/2(76-80), 1010-5182
 31. Lucarini JW, Liberfarb RM, Eavey RD. Otolaryngological manifestations of the Stickler syndrome.*International journal of pediatric otorhinolaryngology*, Dec 1987, vol. 14, no. 2-3, p.215-222, 0165-5876
 32. Bowling EL, Brown MD, Trundle TV. The Stickler syndrome: case reports and literature review *Optometry (St. Louis, Mo.)*, March 2000, vol./is. 71/3(177-182), 1529-1839
 33. Garg S, Piva A, Sanchez RN, Sadun AA. Death associated with an indwelling orbital catheter *Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery*, September 2003, vol./is. 19/5(398-400), 0740-9303
 34. Ahmad N, Richards AJ, Murfett HC, Shapiro L, Scott JD, Yates JRW, Norton J, Snead M. Prevalence of mitral valve prolapse in Stickler syndrome. *American journal of medical genetics. Part A*, Jan 2003, vol. 116A, no. 3, p. 234-237, 1552-4825
 35. Akishima S, Sakurai J, Jikuya T. Stickler syndrome with rapidly progressive mitral valve regurgitation: report of a case. *Kyobu geka. The Japanese journal of thoracic surgery*, Jul 2004, vol. 57, no. 7, p. 569-572, 0021-5252
 36. Distefano G, Falsaperla R, Sciacca P, Sorge G, Parisi MG, Greco F, Pavone L. Hypertrophic cardiomyopathy (probably secondary) in an infant with Stickler's syndrome. The physiopathological aspects [Italian] *Cardiomiopatia ipertrofica (probabilmente secondaria) in un lattante con sindrome di Stickler. Aspetti fisiopatologici. Original Title: Cardiomiopatia ipertrofica (probabilmente secondaria) in un lattante con sindrome di Stickler. Aspetti fisiopatologici. La Pediatria medica e chirurgica : Medical and surgical pediatrics*, March 1993,vol./is.15/2(209-212), 0391-5387
 37. Marshall. Stickler phenotype associated with von Willebrand disease.*American journal of medical genetics*, Jan 1997, vol. 68, no. 2, p. 121-126, 0148-7299 (January 20, 1997)

38. Noël, S; Balériaux, D; Telerman-Toppet, Unusual occurrence of cervical myelopathy in a case of Stickler's syndrome. *Journal of medical genetics*, Mar 1992, vol. 29, no. 3, p. 200-202, 0022-2593
39. Santillan Chapa C.G.; Martinez Coria E.; Reyes Marin B.; Garcia Gutierrez G Congenital cervical vertebral dysmorphism. Syndromatic integration through radiological clinical correlation [Spanish] Dismorfismo vertebral cervical congenito. Integracion sindromatica mediante correlacion clinica-radiologica. Original Title: Dismorfismo vertebral cervical congenito. Integracion sindromatica mediante correlacion clinica-radiologica *Acta ortopedica mexicana*, May 2007, vol./is. 21/3(133-138)
40. Ettl, A; Felber, S; Kunze, C; Schmidauer, C; Utermann, B; Daxer, A; Göttinger, W Hereditary vitreoretinal dystrophy associated with peripheral neuropathy. *Graefe's archive for clinical and experimental ophthalmology = Albrecht von Graefes. Archiv für klinische und experimentelle Ophthalmologie*, Jun 1994, vol. 232, no. 6, p. 330-336, 0721-832X
41. Mikhak Z.; Kelly P.; Cohen T.S.; Cox J.E.; Kimonis V.E. Immunoglobulin deficiency in stickler syndrome [3]. *American Journal of Medical Genetics, Part A*, December 2006, vol./is.140/24(2824-2827), 1552-4825;1552-4833
42. MacDonald M.R.; Baker K.S.; Schaefer G.B. Marshall-Stickler phenotype associated with von Willebrand disease *American Journal of Medical Genetics*, January 1997, vol./is. 68/2(121-126), 0148-7299 (20 Jan 1997)
43. de Lange J.; van Rijn R.R.; van den Berg H.; van den Akker H.P. Regression of central giant cell granuloma by a combination of imatinib and interferon: a case report. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, January 2009, vol./is. 47/1(59-61), 0266-4356 (January 2009)
44. Shand J.; Heggie A.; Pellicano A.; Hunt R.; Massie J.; Kilpatrick N.; Bordbar P.; Adhikari A. Outcomes of mandibular distraction for the management of neonates and infants with micrognathia and upper airway obstruction. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, October 2015, vol./is. 44/(e16), 0901-5027 (October 2015)
45. Basta M.; Silvestre J.; Solot C.B.; Cohen M.; Zackai E.; McDonald-McGinn D.; Kirschner R.; Low D.W.; LaRossa D.; Jackson O. A 35-year experience with syndromic cleft palate repair: Operative outcomes and long-term speech results *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, May 2014, vol./is. 51/3(e47), 1055-6656 (May 2014)
46. Baylis A.; Dixon A.; Kinter S.; De Luca K. VPD management in syndromic populations: ASHA SIG5 challenging cases panel. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, May 2014, vol./is. 51/3(e11), 1055-6656 (May 2014)
47. Abey Siri, Poorna; Bunce, Catey; da Cruz, Lyndon Outcomes of surgery for retinal detachment in patients with Stickler syndrome: a comparison of two sequential 20-year cohorts. *Graefe's archive for clinical and experimental ophthalmology = Albrecht von Graefes Archiv für klinische und experimentelle Ophthalmologie*, Nov 2007, vol. 245, no. 11, p. 1633-1638, 0721-832X (November 2007)
48. Mingo, Katie M; Sidman, James D; Sampson, Daniel E; Lander, Timothy A; Tibesar, Robert J; Scott, Andrew R. Use of External Distractors and the Role of Imaging Prior to Mandibular Distraction in Infants With Isolated Pierre Robin Sequence and Stickler Syndrome. *JAMA facial plastic surgery*, Mar 2016, vol. 18, no. 2, p. 95-100, 2168-6092 (March 1, 2016)
49. Liberfarb, R M; Goldblatt, A Prevalence of mitral-valve prolapse in the Stickler syndrome. Citation: *American journal of medical genetics*, Jul 1986, vol. 24, no. 3, p. 387-392, 0148-7299 (July 1986)
50. Ahmad N.; Richards A.J.; Murfett H.C.; Shapiro L.; Scott J.D.; Yates J.R.W.; Norton J.; Snead M.P. Prevalence of mitral valve prolapse in Stickler syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, January 2003, vol./is. 116/3(234-237), 1552-4825
51. Kerkhof H.; Panagiotou O.; Irving M.; Esko T.; Meulenbelt I.; Panoutsopoulou K.; Stykarsdottir U.; Zhu Y.; Cupples A.; Felson D.; Kloppenburg M.; Arden N.; Albert H.; Slagboom E.; Frank L.; Metspalu A.; Ioannidis J.; Jonsdottir I.; Stefansson K.; Spector T.; Uitterlinden A.; Zeggini E.; Valdes A.; Evangelou V.; Van Meurs J. Common variants in skeletal dysplasia genes are associated with osteoarthritis. *Osteoarthritis and Cartilage*, September 2011, vol./is. 19/(S160-S161), 1063-4584
52. Letts, Merv MD, FRCSC; Kabir, Atif MD; Davidson, Darin. The Spinal Manifestations of Stickler's Syndrome. *Spine* 15 June 1999 - Volume 24 - Issue 12 - p 1260–1264

Datum poslední úpravy: únor 2017 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor

David Porter, Anaesthesiologist, Great Ormond Street Hospital, London, United Kingdom
daveyp007@hotmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Marco Cattalini, Pediatric Clinic, University of Brescia and Spedali Civili di Brescia, Brescia, Italy
marco.cattalini@gmail.com

Recenzent 2

Frederic Acke, Department of Otorhinolaryngology, Ghent University/Ghent University Hospital, Ghent, Belgium
frederic.acke@ugent.be

Prosím, mějte na paměti, že toto doporučení nebylo recenzováno anesteziologem, nýbrž dvěma odborníky na toto onemocnění.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Marie Venclů, anesteziolog, Anesteziologicko-resuscitační oddělení, Nemocnice Boskovice, Boskovice, Česká republika
venclumarie@seznam.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/>