

## Doporučení pro vedení anestezie u **Welander distální myopatie**

**Název nemoci:** Welander distální myopatie

**ICD 10:** G71.0

**Synonyma:** Distální myopatie typu 1 s pozdním nástupem v dospělosti

**Souhrn o nemoci:** Welander distální myopatie patří do skupiny distálních myopatií. Jsou rozděleny podle klinických znaků, dědičnosti a histopatologických kritérií. Welander myopatie byla poprvé popsána jako Myopathia distalis tarda hereditaria od Lisy Welanderové v roce 1951. Welander myopatie byla geneticky spojena s chromozomem 2p13 a autozomálně dominantním typem dědičnosti. V nedávné studii Hackman et al. identifikoval novou mutaci v genu TIA1 spojenou s Welander myopatií. Tato distální myopatie se téměř výhradně vyskytuje ve Švédsku a částečně ve Finsku. Německá studie detekovala 3 pacienty s Welander fenotypem v skupině celkem 42 pacientů s distální myopatií. Klinicky má Welander myopatie pozdní adultní nástup s pomalou progresí s průměrným věkem nástupu 45 let a normální délkou života. První příznaky se objevují jako slabost kombinovaná s atrofií distálních svalů horní končetiny, což vede k problémům s malými přesnými pohyby a neschopností narovnat prsty. Jak nemoc postupuje, mohou být ovlivněny distální svaly dolní končetiny a kotníkové a brachioradiální reflexy jsou sníženy nebo chybí. Senzorická dysfunkce se může objevit ve formě zvýšených prahů pro tepelné a vibrační podněty v distálních částech horní a dolní končetiny. Welanderová popsala proximální svalové postižení ve velmi malém počtu případů s pokročilým onemocněním nebo v závažných homozygotních případech. Srdeční postižení bylo vyloučeno. Hodnoty CK jsou buď normální, nebo mírně zvýšené. Rychlosti vedení nervového vzruchu jsou normální. V elektromyografii lze nalézt jak myopatické, tak neurogenní změny. Patří mezi ně malé polyfázové potenciály motorických jednotek, snížený vzorec rušení, obrovské potenciály motorických jednotek a spontánní aktivita. Histopatologická analýza ukazuje zvýšenou variabilitu průměru svalových vláken, centrálně umístěných jader, štěpených vláken, lemovaných vakuol a atrofických vláken.

---

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](http://www.orpha.net)

---

## Typické výkony

---

Pro diagnostiku může být nezbytná biopsie svalů. U pacientů s Welander distální myopatií neexistuje žádná jiná typická operace.

---

## Typ anestezie

---

Neexistuje žádná literatura týkající se anesteziologických rizik u pacientů s Welander distální myopatií. Neexistují žádné zprávy o srdečním postižení u Welander myopatie. Vyhodnocení kardiovaskulárního rizika by proto mělo být provedeno stejně jako u jiných zdravých pacientů na základě mezinárodních doporučení. V tomto ohledu však neexistují žádné údaje. Hodnoty CK by měly být stanoveny před anestézií a chirurgickým zákrokem, aby byla zajištěna výchozí hodnota v případě perioperační rambomyolýzy.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

V některých případech je zvýšení hladiny kreatinkinázy hlášeno. Doporučuje se stanovit předoperační výchozí hodnotu v případě perioperačních komplikací, jako je rambomyolýza.

Je-li plánována regionální anestézie, předoperační zhodnocení dysfunkce periferního sensorického nervu by mělo být provedeno.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Nemoc postihuje pouze distální a až na výjimku proximální svaly horních a dolních končetin. Neexistují žádné zprávy týkající se postižení orofaryngeálních svalů a svalů zapojených do dýchání. Proto by neměly existovat žádné obavy ohledně zajištění dýchacích cest a respiračních komplikací.

---

## Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

Není hlášena.

---

## Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

---

U pacientů s Welander distální myopatií je typická pomalá progresse onemocnění bez zvláštního postižení. S antikoagulací je třeba zacházet jako u srovnatelných pacientů s podobným typem chirurgického zákroku bez Welander distální myopatie.

---

## Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

---

Slabost extensorů v dolní končetině vede k určitým obtížím, zejména při chůzi po patách. Pozornost by měla být věnována pacientům v pokročilých stavech s Welander distální myopatií se zřetelnou slabostí distálních svalů dolní končetiny.

---

## **Interakce chronické medikace a anesteziologických agens**

---

Pacienti s Welander distální myopatií neužívají žádné zvláštní chronické léky, které mohou interagovat s anestetiky.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Neexistují žádné kazuistiky o pacientech s Welander distální myopatií, kteří podstoupili celkovou nebo regionální anestezii.

Existují zprávy o pacientech s Welander distální myopatií trpících syndromem neklidných nohou. U těchto pacientů je třeba se vyvarovat aplikace propofolu a etomidátu.

U všech ostatních pacientů lze bez obav použít anestetika, opioidy i svalová relaxancia. V literatuře neexistuje korelace mezi maligní hypertermií a Welander distální myopatií. Použití sukcinylcholinu a těkavých anestetik lze považovat za bezpečné. Bezpečně lze také aplikovat lokální anestetika.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Není nutné další monitorování dýchání nebo srdce.

Monitorace neuromuskulární blokády by však měla být pečlivě posouzena. Neuromuskulární odpověď na stimul může být snížena ještě před podáním neuromuskulárních blokátorů v důsledku atrofie periferních svalů.

---

### **Možné komplikace**

---

Welander distální myopatie neovlivňuje dýchací systém. Neexistují žádné zprávy o srdečních projevech. Jedna studie analyzovala autonomní kardiovaskulární odpovědi u 9 pacientů s Welander distální myopatií. Byla nalezena normální respirační sinusová arytmie a reakce srdeční frekvence na vagové manévry (dle Valsalva). V ortostatice měli tyto pacienti větší zvýšení systolického tlaku a snížený nárůst srdeční frekvence než u kontrolních pacientů. Autoři naznačují, že u těchto pacientů může být změněna periferní vazomotorická funkce.

---

### **Pooperační péče**

---

Neexistují žádné údaje, které by naznačovaly, že je zapotřebí zvláštní pooperační péče.

---

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

---

U Welander distální myopatie nejsou hlášeny akutní situace vyvolané nemocí týkající se anestezie.

### **Ambulantní anestezie**

---

Není hlášena.

### **Porodnická anestezie**

---

Není hlášena.

## Reference:

1. Ahlberg G, Jakobsson F, Fransson A, Moritz A, Borg K, Edström L. Distribution of muscle degeneration in welander distal myopathy – a magnetic resonance imaging and muscle biopsy study. *Neuromusc Disord* 1994;4(1):55–62
2. Ahlberg G, Borg K, Edström L, Anvret M. Welander distal myopathy is not linked to other defined distal myopathy gene loci. *Neuromusc Disord* 1997;7:256–260
3. Borg K, Sachs C, Kaijser L. Autonomic cardiovascular responses in distal myopathy (Welander). *Acta Neurol Scand* 1987;76(4):261–266
4. Borg K, Ahlberg G, Anvret M, Edström L. Welander distal myopathy – an overview. *Neuromuscular Disorders* 1998;8:115–118
5. Borg K, Ahlberg G, Borg J, Edström L. Welander's distal myopathy: clinical, neurophysiological and muscle biopsy observations in young and middle aged adults with early symptoms. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry* 1991;54:494–498
6. Borg K, Borg J, Lindblom U. Sensory involvement in distal myopathy (Welander). *Journal of the Neurological Sciences* 1987;80:323–332
7. Dimachkie M and Barohn R. Distal Myopathies. *Neurol Clin.* 2014; 32(3):817–842
8. Illa I. Distal myopathies. *J Neurol* 2000;247:169–174
9. Hackman P, et al. Welander distal myopathy is caused by a mutation in the RNA-binding protein TIA1. *2013 Ann Neurol* 73(4):500–509
10. Kraya T and Zierz S. Distal myopathies: from clinical classification to molecular understanding. *J Neural Transm* 2013;120(Suppl 1):S3–S7
11. Nonaka I. Distal myopathies. *Current Opinion in Neurology* 1999;12(5):493–499
12. Von Tell D, Somer H, Udd B, Edström L, Borg K, Ahlberg G. Welander distal myopathy outside the Swedish population: phenotype and genotype. *Neuromusc Disord* 2002;12:544–547
13. Welander L. Myopathia distalis tarda hereditaria. *Acta Med Scan* 1951;141(Suppl 265):1–124

---

**Datum poslední úpravy: Červenec 2019** (přeloženo červen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Doris Rohde**, Anaesthesiologist, University Hospital Erlangen, Germany

[doris.rohde@kfa.imed.uni-erlangen.de](mailto:doris.rohde@kfa.imed.uni-erlangen.de)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Reviewer 1**

**Tino Münster**, Anaesthesiologist, University Hospital Erlangen, Germany

**Reviewer 2**

**Lars Edström**, Neurologist, Karolinska-Institute, Stockholm, Sweden

[lars.edstrom@ki.se](mailto:lars.edstrom@ki.se)

**Editorial review 2019**

**Tino Münster**, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany

[Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de](mailto:Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

---

**Překladatel:**

**Martina Klincová**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Fakultní nemocnice Brno, Brno, Česká republika

[klincova.martina@smi.cz](mailto:klincova.martina@smi.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/>