

Doporučení pro vedení anestezie u De Baryho syndromu

Název nemoci: De Baryho syndrom

ICD 10: Q87.7; OMIM 614438

Synonyma: DBS, De Bary-Moens-Dierckx syndrom, progeroidový syndrom De Baryho, autozomálně recesivní cutis laxa typu 3

*s 2 genetickými profily:

ARCL3A: způsobeno mutací ALDH18A1

ARCL3B: způsobeno mutací PYCR1

Souhrn o nemoci:

DeBaryho syndrom je vzácný klinický syndrom charakterizovaný cutis laxa, oční opacifikací, malformacemi skeletu a mentální a růstovou retardací. Toto onemocnění se přenáší geneticky s autozomálně recesivní dědičností. U postižených pacientů je často nutná chirurgická korekce očních a ortopedických abnormalit. Tento syndrom byl poprvé popsán A. M. De Barym v roce 1967 a v lékařské literatuře je popsáno méně než 100 případů. O tomto vzácném onemocnění bylo publikováno jen velmi málo informací a pouze jeden článek se věnuje výsledkům anestezie a strategiím péče o pacienty s touto chorobou (Aponte, 2010).

Různorodé spektrum klinických projevů De Baryho syndromu zahrnuje: intrauterinní růstovou retardaci (IUGR), opožděný růst, motorické opoždění, kognitivní poruchy, hypotonie, atetoidní pohyby, malformace, mikrocefalie, červovité kosti, velké fontanely, faciální dysmorfismus, katarakta, zastření rohovky, tenká/vrásčitá kůže, snadná tvorba podlitin, řídké vlasy, volné klouby, osteopenie a tříselná kýla.

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

Typické výkony

- oční zákroky (katarakta, oční vyšetření)
- ortopedické výkony (artrografie/otevřená redukce kyčle, stabilizace kloubů, fúze obratlů, kapsulodéza)
- kožní biopsie
- kontrola ran
- radiologické vyšetření (MR)
- gastrointestinální zákroky (Nissenova operace, zavedení žaludeční sondy, endoskopie GIT)
- ORL zákroky (myringotomie a zavedení TVT)
- urologické zákroky (orchidopexe, cirkumcize)
- hernioplastika

Typ anestezie

- celková anestezie
- regionální anestezie v rámci léčby bolesti
- monitorovaná anesteziologická péče

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Vzhledem k širokému spektru závažnosti onemocnění a klinických příznaků u pacientů s De Barsyho syndromem neexistuje žádná shoda ohledně standardizovaného předoperačního vyšetřování. Ošetřující personál může na základě dříve publikovaných zpráv zvážit provedení elektrokardiografického a echokardiografického vyšetření v rámci screeningu srdečních anomálií. Ve dvou samostatných publikacích se u pacientů s De Barsyho syndromem uvádí progresivní dilatace kořene aorty (Lin, Chang et al. 2011) (Dutta, Ekbote et al. 2016).

V další publikované sérii kazuistik (Aponte, Smith et al. 2010) o pacientech s De Barsyho syndromem byly objeveny novorozenecké srdeční abnormality u pacienta, u kterého byla následně provedena korekce rozdvojeného aortálního oblouku a resekce cévního prstence. U dalšího pacienta echokardiografické vyšetření odhalilo foramen ovale patens, mírnou trikuspidální regurgitaci a možnou biventrikulární hypertrofii, což bylo později diagnostikováno jako idiopatická kardiomyopatie. Zprávy o třetím pacientovi s De Barsyho syndromem ukazují stenózu kmene plicnice, která však nevyžadovala chirurgickou korekci a následné echokardiografické studie ukázaly normální výsledek.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Neexistuje dostatek literatury s ohledem na pacienty s De Barsyho syndromem a zajišťování dýchacích cest. Hypoplázie střední části obličeje a mikrocefalie svědčí pro opatrnost při manipulaci v dýchacích cestách. Nicméně během 64 anestezií provedených na Mayo Clinic u tří pacientů byl hlášen pouze jeden případ obtížného zajištění dýchacích cest. Tento případ zahrnoval bronchoskopickou intubaci po několika neúspěšných pokusech o intubaci pomocí standardní laryngoskopie. Byly popsány nejruznější perioperační respirační komplikace, včetně exacerbace astmatu, tracheomalacie, obstrukční spánkové apnoe, centrální spánkové apnoe, aspirační pneumonie a restriktivní onemocnění plic. Naprostá většina případů byla zajištěna pomocí videolaryngoskopie a tato technika se doporučuje pro pacienty s De Barsyho syndromem.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Přítomnost cutis laxa nebo absence normální elasticity a tonu kůže predisponuje pacienty s De Barsyho syndromem ke snadné tvorbě podlitin způsobených zvýšenou fragilitou cév. Kožní laxita se podílí na obtížném zajištění periferního cévního vstupu a u pacientů s předpokladem vícečetných zákroků, podávání krevních transfuzí nebo dlouhodobé hospitalizace je vhodné zvážit zavedení PICC.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

U pacientů s De Barsyho syndromem nejsou známy problémy s koagulací nebo chirurgickou hemostázou.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacienti s De Barsyho syndromem vykazují zvýšenou laxitu kloubních úponů a vazů. Dále mají také snížené množství podkožní tukové tkáně. To může zvyšovat riziko poranění periferních nervů a muskuloskeletálních komplikací při peroperačním polohování.

Je vhodné najít vhodnou komfortní polohu pacienta před úvodem do anestezie. Nebyly popsány žádné případy peroperačního poranění nervů.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou známy.

Anesteziologický postup

- regionální blokáda s bupivakainem
- zavedení centrálního katétru (femorální, pravá vnitřní jugulární žíla)
- zavedení arteriálního katétru (pravá a levá radiální arterie)

Zvláštní či doplňující monitorace

U pacientů s De Barsyho syndromem bylo bez komplikací provedeno zavedení arteriálního i centrálního žilního katétru a jejich použití k monitoraci. Doporučuje se také pečlivé monitorování tělesné teploty, neboť u těchto pacientů bylo pozorováno peroperační zvýšení tělesné teploty.

Možné komplikace

Peroperační hypertermie byla hlášena (Aponte, Smith et al 2010) u přibližně 10 % pacientů s teplotou přesahující 38 stupňů Celsia. U těchto případů nebyla prokázána maligní hypertermie (svalová rigidita nebo zvýšení EtCO₂), ale byla spojena s tachykardií. Proto je nutné pečlivé monitorování tělesné teploty. Je sice možné vysvětlit horečku u pacientů přehříváním pomocí prostředků pro aktivní ohřívání (fukary, podložky), je ale možné, že tyto případy představují formu nemaligní hypertermie, podobné jako u pacientů s jinými vrozenými syndromy, např. Costello syndrom a osteogenesis imperfecta (Dearlove, 1997) (Furderer, 2000).

Mladší pacienti mohou vykazovat poruchy cyklu močoviny, které vedou k hyperamonémii a poruchám metabolismu aminokyselin (hypoornitinémie, hypocitrulinémie, hypoargininémie a hypoprolinémie). To může být důvodem opožděného buzení z anestezie, přestože toto nebylo nikdy popsáno v literatuře (National Organization for Rare Disorders). Pokud pacienti trpí problémy s krmením (gastrostomie nebo krmení přes PEG), mohou se u nich také objevit výživové obtíže.

Pooperační péče

Pacienti s De Barsyho syndromem mají funkční kognitivní omezení, které představuje problém při hodnocení pooperační bolesti. Ošetřující personál musí mít na paměti, že křeče a další mimovolní pohyby jsou součástí tohoto syndromu a že svíjivé pohyby pacientů mohou být zaměněny za agitaci nebo diskomfort.

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

Diferenciální diagnostika peroperační hypertermie musí vždy zahrnovat maligní hypertermii, přestože společný výskyt DBS a MH nebyl nikdy popsán.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie byla provedena bez komplikací v rámci radiologických vyšetření, např. magnetická rezonance a výpočetní tomografie.

Porodnická anestezie

Nejsou žádné údaje.

Reference:

1. Aldave AJ, et al. Congenital corneal opacification in De Bary syndrome. Arch Ophthalmol 2001;119:285-288
2. Al-Owain M, et al. A case of de Bary syndrome with a severe eye phenotype. Am J Med Genet A 2012;158:2364-2366
3. Arazi M, Kapicioglu MI and Mutlu M. The de Bary syndrome. Turk J Pediatr 2001;43:79-84
4. Aponte EP, Smith HM, Wanek BJ and Rettke SR. Anesthesia considerations for patients with de Bary syndrome. J Clin Anesth 2010;22:499-504
5. Bartsocas CS, et al. De Bary syndrome. Prog clin Biol Res 1982;104:157-60
6. Burck, U. De Bary syndrome, a further case. Klin Padiatr 1974;186:441-444
7. Dutta AK, et al. De Bary syndrome type B presenting with cardiac and genitourinary abnormalities. Clin Dysmorphol 2016;25:190-191
8. Dimopoulou A, Fischer B, Gardeitchik T, et al. Genotype-phenotype spectrum of PYCR1- related autosomal recessive cutis laxa. Mol Genet Metab. 2013;110 :352-361
9. Dearlove O, Harper N. Costello syndrome. Paediatr Anaesth 1997;7:476-477
10. Furderer S, Stanek A, Karbowski A and Eckardt A. Intraoperative hyperpyrexia in patients with osteogenesis imperfecta. Z Orthop Ihre Grenzgeb 2000;138:136-139
11. Guerra D, et al. The de Bary syndrome. J Cutan Pathol 2004;31:616-624
12. Hoekx J, et al. The de Bary syndrome. Tijdschr Kindergeneesk 1989;57:43-57
13. Karnes PS, et al. De Bary syndrome : report of a case, literature review, and elastin gene expression studies of the skin. Am J Med Genet 1992;42:29-34
14. Kivuva EC, et al. De Bary syndrome: a review of the phenotype. Clin Dysmorphol 2008;17:99-107
15. Kunze J, et al. De Bary syndrome- an autosomal recessive, progeroid syndrome. Eur J Pediatr 1985;144:348-354
16. Leao-Teles E, et al. De Bary syndrome and ATP6V0A2-CDG. Eur J Hum Genet 2010;18:526
17. Lin DS, et al. Compound heterozygous mutations in PYCR1 further expand the phenotypic spectrum of de Bary syndrome. Am J Genet A 2011;155a :3095-3099
18. Pontz BF, et al. Biochemical, morphological and immunological findings in a patient with a cutis laxa-associated inborn disorder (de Bary syndrome). Eur J Pediatr 1986;145:428-434
19. Stanton RP, et al. Orthopaedic manifestations in de Bary syndrome. J Pediatr Orthop 1994;14:60-62
20. Sybert VP. Genetic Skin Disorders 2nd ed. Oxford University Press NY, NY 2010:644-646
21. Wolhuis DF, van Asbeck E, Mohamed M, et al. Cutis laxa, fat pads and retinopathy due to ALDH18A1 mutation and review of the literature. Eur J Paediatr Neurol 2014;18:511-514
22. Zampatti S, et al. De Bary syndrome : a genetically heterogenous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. Am J Med Genet A 2012;158a :927- 931
23. From internet: Eva Morava, MD, PhD. De Bary Syndrome. National Organization For Rare Disorders. Available at: <http://rarediseases.org/rare-diseases/de-bary-syndrome/> Accessed on: August 5th, 2016 .

Datum poslední úpravy: říjen 2017 (přeloženo září 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Hugh M. Smith, Anaesthesiologist, Mayo Clinic Rochester, Minnesota, USA
smith.hugh2@mayo.edu

Lindsay Warner, Anaesthesiologist, Mayo Clinic Rochester, Minnesota, USA
Warner.Lindsay@mayo.edu

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Robert Śmigiel, Specialist of paediatrics and neonatology, Specialist of clinical genetics, Department of Paediatrics and Rare Disorders Wroclaw Medical University, Wroclaw, Poland
robert.smigiel@umed.wroc.pl

Fowzan S. Alkuraya, Professor of Human Genetics, Principal Clinical Scientist and Senior Consultant, Head, Developmental Genetics Unit, King Faisal Specialist Hospital and Research Center, Riyadh, Saudi Arabia
falkuraya@kfshrc.edu.sa

Saud Alsahli, Department of Genetics, King Faisal Specialist Hospital and Research Center, Riyadh, Saudi Arabia
alsahlisauda@gmail.com

Mějte prosím na paměti, že doporučení nebylo revidováno anesteziologem, ale pouze dvěma odborníky na dané onemocnění.

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martin Vavřina, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
vavrina.martin@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/>