

Doporučení pro vedení anestezie u Hunterova syndromu

Název nemoci: Hunterův syndrom

ICD 10: E 76.1

Synonyma: Mukopolysacharidosa, typ II; MPS2; deficit iduronát-2-sulfatázy; deficit IDS; deficit sulfo-iduronát sulfatázy; deficit SIDS

Souhrn o nemoci: Hunterův syndrom je gonozomálně X-vázané recesivní onemocnění způsobené deficitem lysozomálního enzymu iduronát-2-sulfatázy, vedoucí k progresivní akumulaci glykosaminoglykanů v téměř všech typech buněk, tkání a orgánů. Odhadovaná prevalence v Evropě činí 1 na 70 000 – 80 000 živě narozených chlapců. Toto onemocnění postihuje téměř výhradně muže, ovšem pacientky ženského pohlaví byly též zaznamenány. Klinické projevy zahrnují: faciální dysmorfismus; hepatosplenomegalii; progresivní obstrukci dýchacích cest; srdeční onemocnění; ztrátu sluchu; ztrátu zraku a muskuloskeletální deformity. Vážně postižení pacienti trpí též progresivní kognitivní dysfunkcí a poruchami chování a dožívají se méně než 20 let. Nejčastější příčinou smrti je porucha průchodnosti dýchacích cest.

Enzymová terapie za užití idursulfázy může zmírnit některé symptomy. Intravenózně podaná idursulfáza ovšem bohužel neprochází hematoencefalickou bariérou, a tudíž nezmiňuje neurologické symptomy. Není známo, zda potenciální benefit úspěšné transplantace kmenových buněk převažuje nad riziky tohoto výkonu.

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

Prevalence v sestupném pořadí: tympanostomie, reparace kýly, (adeno-) tonsilektomie, operace karpálního tunelu, zubní výkony, zavedení / revize intrakraniálního shuntu, operace stenozující tendovaginitidy, dekomprese páteřního kanálu, zavedení žaludeční sondy, náhrada / korekce chlopně, spondylodéza. Kombinace menších chirurgických výkonů a různých diagnostických výkonů vyžadujících anestezii může být s výhodou.

Typ anestezie

K celkové anestezii by mělo být přistupováno s velkou opatrností. Celková anestezie je pro pacienty s MPS2 náročným a potenciálně vysoce rizikovým výkonem vzhledem ke komplikovanému zajištění dýchacích cest. Anestezie se stává náročnější s narůstajícím věkem pacienta. V případech, které to dovolují, zvažte lokální či regionální anestezii.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Vyšetření (pediatrickým) ORL specialistou při každé nové diagnóze – horní cesty dýchací a spánková studie.

Vyšetření (pediatrickým) kardiologem při každé nové diagnóze – fyzikální vyšetření, EKG, RTG hrudníku a echokardiogram. V případě podezření na arytmiu či nepravidelný rytmus Holterovo monitorování. Postižení srdce může zahrnovat chlopní vady, hypertrofii levé komory, hypertenzi.

Spirometrie, při plné spolupráci pacienta v případě opakovaných infekcí dýchacích cest v anamnéze a/nebo kyfaskoliózy, nebo jako hlavní vyšetření postižení plic. Obstrukční onemocnění plic je způsobeno ukládáním glykosaminoglykanových depozit v měkkých tkáních horních i dolních dýchacích cest; restriční onemocnění plic je způsobeno kyfaskoliózou a změnami dynamiky hrudní stěny. Standardní fyziologické hodnoty nemusí u pacientů s MPS2 platit vzhledem ke skeletální dysplázii a extrémně nízkému vzrůstu. Pozorování intra-individuálních změn zkušeným lékařem, který pacienta zná, je ve většině případů nejlepším způsobem, jak hodnotit diagnostický nález u tohoto progresivního onemocnění.

Neurologické vyšetření (zhodnocení hyperreflexie), dynamické RTG vyšetření páteře ve flexi/extenzi může být doporučeno k předoperačnímu zhodnocení rizika míšní komprese.

Vyšetření (pediatrickým) anesteziologem při každé nové diagnóze – nastudování kompletní dokumentace, předešlých vyšetření a anesteziologických výkonů v minulosti. Důraz by měl být kladen na evaluaci dýchacích cest. Krátký krk, imobilní čelist, či glykosaminoglykanová depozita mohou činit ventilaci a / nebo intubaci extrémně náročnou.

Multidisciplinární konzilium je nezbytné k vyhodnocení rizik a přínosu pro pacienta u jakéhokoliv plánovaného výkonu.

Plán anestezie a potenciální rizika výkonu by měly být diskutovány s pacientem / rodiči; diskutujte též možnost upuštění od výkonu kvůli anestetickým komplikacím.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Základní příprava na obtížné zajištění dýchacích cest zahrnuje: informování pacienta / rodičů; dostupnost pomůcek a zkušeného personálu pro obtížné zajištění dýchacích cest; stanovení asistujícího v případě obtížného zajištění dýchacích cest; pre-anestetická pre-oxygenace obličejovou maskou a podávání doplňkového kyslíku v průběhu obtížného zajištění dýchacích cest.

Naplánujte a diskutujte strategii se zkušeným týmem, včetně zvážení možných intervencí k zajištění ventilace / intubace v případě obtížného zajištění dýchacích cest; vytvořte plán a záložní plán. Je doporučeno zachování spontánní ventilace k předejití scénáře „nelze intubovat, nelze ventilovat“.

Fibroskopická intubace při vědomí by měla být zvážena, nemusí být ovšem proveditelná vzhledem k věku pacienta a / nebo poruše vývoje nervového systému.

Udržení průchodných dýchacích cest obličejovou maskou může být obtížné, pomoci si můžeme orofaryngeálním či nasofaryngeálním vzduchovodem, zvednutím brady, provedením trojmatu, nebo zvýšením přtlaku. Pacienti s potenciálně nestabilní krční páteří vyžadují úvod do anestezie s minimálním, či žádným pohybem s krkem, použitím manuální in-line stabilizace jako prevence poškození míchy.

Supraglotické pomůcky, jako například laryngeální maska, byly s úspěchem použity a mohou sloužit jako vedení při fibroskopické intubaci.

Video laryngoskopie byla s úspěchem použita.

Tracheotomie pro zajištění očekávaných obtížných dýchacích cest před plánovaným chirurgickým výkonem, nebo jako řešení progredující obstrukce horních cest dýchacích byla s úspěchem použita. Akutní tracheostomie je u těchto pacientů extrémně náročným výkonem a v případě nemožnosti zajištění dýchacích cest nemusí být proveditelná.

Extubace by měla být provedena až po úplném zrušení neuromuskulární blokády a když je pacient při plném vědomí, efektivně kašle a adekvátně dýchá. Zvažte podání steroidů během operace ke snížení pooperačního otoku sliznice dutiny ústní a jazyka. Extubace by měla být provedena v místě, kde je ihned dostupné veškeré vybavení i personál k (re-) intubaci.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Kandidáti na transplantaci kmenových buněk vyžadují speciální krevní komponenty, například cytomegalovirus seronegativní, gama ozářené, a / nebo de leukotizované buněčné komponenty. Transplantovaní pacienti mohou vyžadovat velké množství podaných krevních derivátů z důvodu pancytopenie a orgánového a tkáňového poškození způsobených během výkonu. Po úspěšné transplantaci kmenových buněk se krevní skupina mění na krevní skupinu dárce.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Žádné záznamy.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Snížená kloubní pohyblivost v lokti, rameni, kyčli, koleni a kotníku. Extenze je nejzávažněji postiženým pohybem s výjimkou ramenního kloubu. Byla zaznamenána nestabilita atlanto-axiálního skloubení a komprese míchy v cervikokraniální a torakolumbální oblasti způsobená zúžením páteřního kanálu. Zvažte polohování při vědomí před anestesií k nalezení vhodné polohy a adekvátních pomůcek.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Interakce mezi anestetiky a idursulfasou nejsou hlášeny.

Anesteziologický postup

Pacienti s MPS2 by měli podstoupit anestezii / chirurgický výkon pouze v centrech se zkušenostmi s perioperační péčí o pacienty s tímto onemocněním.

K celkové anestezii by mělo být přistupováno s velkou opatrností; v případech, které to dovolují, zvažte lokální, či (ultrazvukem naváděnou) regionální anestezii.

Pečlivě naplánujte celý zákrok; ujistěte se, že je dostupný personál se zkušenostmi v perioperační péči o pacienty MPS2, včetně zkušeného ORL chirurga. Kombinace menších chirurgických výkonů a různých diagnostických výkonů vyžadujících anestezii může být s výhodou.

Anestezii podávejte pacientům s MPS2 na plně vybaveném operačním sále s připraveným vozíkem s vybavením pro obtížné zajištění dýchacích cest. Zvažte úvod do anestezie na operačním sále před transportem pacienta s MPS2 na MRI / CT. Buďte připraveni na možnost potřeby intenzivní péče.

Úvod do anestezie by měl být proveden tak, aby bylo zachováno spontánní dýchání; například inhalační úvod, propofol i.v., nebo ketamin.

Při krátkých výkonech můžeme zvolit anestezii inhalační se zachováním spontánního dýchání, nebo za použití laryngeální masky.

Pacienti s MPS2 mohou být zvýšeně senzitivní na opioidy a mohou tak vyžadovat nižší dávky opioidů, obzvláště při současném syndromu spánkové apnoe.

Svalová relaxace může být u těchto pacientů bezpečně použita, nejlépe ovšem až po zajištění dýchacích cest endotracheální intubací.

Zvláštní či doplňující monitorace

V případě užití svalové relaxace je doporučena monitorace neuromuskulární blokády.

Neurofyziologické monitorování za použití somatosenzorických, či motorických evokovaných potenciálů (SSEP / MEP) je doporučeno v případě možnosti poškození míchy polohou či chirurgickým výkonem.

Možné komplikace

Nemožnost ventilovat, či intubovat pacienta.

Úplná obstrukce dýchacích cest vedoucí k hypoxemii a srdeční zástavě.

Post-obstrukční (podtlakový) plicní edém.

Selhání udržení průchodných dýchacích cest po extubaci, stridor, kolaps horních či dolních dýchacích cest.

Potřeba urgentní reintubace nebo tracheostomie.

Pomalé probouzení a / nebo návrat spontánního dýchání, způsobené vyšší senzitivitou k opioidům.

Poranění horního úseku míchy.

Pooperační péče

Stupeň pooperačního monitorování závisí na chirurgickém výkonu a předoperačním stavu pacienta. Intenzivní péče není nezbytná, jednotka intenzivní péče by však měla být dostupná na místě zákroku.

Neustálé monitorování dýchacích cest k zajištění detekce epizod obstrukce dýchacích cest a desaturace.

V případě (pooperačního) dechového selhání zvažte použití CPAP (Continuous Positive Airway Pressure).

Akutní komplikace spojené s nemocí / Diferenciální diagnostika

Akutní ohrožení dýchacích cest a respirační selhání může být způsobeno jak onemocněním, tak jako vedlejší účinek anestezie.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie by měla být, pokud vůbec, prováděna pouze u pacientů s MPS2 bez obstrukce dýchacích cest, či kardiovaskulárního onemocnění a při chirurgických výkonech s nízkým rizikem.

Porodnická anestezie

Existuje jeden zaznamenaný případ ženy s mírnou formou MPS2 – nízký vzrůst, hrubé rysy tváře, mírná retardace, bez hepatosplenomegalie, bez zvětšeného jazyka, fyziologický

výsledek echokardiografie – která úspěšně donosila dítě a porodila holčičku se stejnou genetickou mutací. Neexistují žádné záznamy o porodnické anestezii.

Reference:

1. Scarpa M, Almássy Z, Beck M, et al. Mucopolysaccharidosis type II: European recommendations for the diagnosis and multidisciplinary management of a rare disease. *Orphan Journal of Rare Diseases* 2011; 6: 72
2. Wraith JE, Beck M, Giugliani R, et al. Initial report from the Hunter Outcome Survey. *Genetics in Medicine* 2008; 10(7): 508 - 816
3. The Hunter disease eClinic at <http://www.lysosomalstorageresearch.ca>
4. Jones SA, Almássy Z, Beck M, et al. Mortality and cause of death in mucopolysaccharidosis type II – a historical review based on data from the Hunter Outcome Survey (HOS). *J Inherit Metab Dis* 2009; 32:534-543
5. Leighton SEJ, Papsin B, Vellodi A et al. Disordered breathing during sleep in patients with mucopolysaccharidoses. *Int J Ped Otorhinolaryng* 2001; 58: 127-138
6. Wooten WI, Muenzer J, Vaughn BV, Muhlebach MS. Relationship of sleep to pulmonary function in mucopolysaccharidosis II. *J Pediatr* 2013; 162(6): 1210-1215
7. Kampmann C, Beck M, Morin I, Loehr JP. Prevalence and characterization of cardiac involvement in Hunter syndrome. *J Pediatr* 2011; 159: 327-331
8. Sohn YB, Choi EW, Kim SJ et al. Retrospective analysis of the clinical manifestations and survival of Korean patients with mucopolysaccharidosis type II: emphasis on the cardiovascular complication and mortality cases. *Am J Med Genet* 2010; 158A: 90-96
9. Holt JB, Poe MD, Escolar ML. Natural progression of neurological disease in mucopolysaccharidosis type II. *Pediatrics* 2011; 127; e1258
10. Link B, Lapagesse de Camargo Pinto L, Giugliani R et al. Orthopedic manifestations in patients with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) enrolled in the Hunter Outcome Survey. *Orthopedic Reviews* 2010; 2 (e16): 56-64
11. Sohn YB, Kim SJ, Park SW et al. A mother and daughter with the p.R443X mutation of mucopolysaccharidosis type II: genotype and phenotype analysis. *Am J Med Genet* 2010; 152A: 3129-3132
12. Mendelsohn NJ, Harmatz P, Bodamer O et al. Importance of surgical history in diagnosing mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): data from the Hunter Outcome Survey. *Genetics in Medicine* 2010; 12(12): 816-822
13. Walker R, Belani G, Braunlin EZ et al. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. *J Inherit Metab Dis* 2013; 36: 211-219
14. Frawley G, Fuenzalida D, Donath S et al. A retrospective audit of anaesthetic techniques and complications in children with mucopolysaccharidoses. *Ped An* 2012; 22: 737-744
15. Megens JHAM, Wit M de, Hasselt PM van. Perioperative complications in patients diagnosed with mucopolysaccharidosis and the impact of enzyme replacement therapy followed by hematopoietic stem cell transplantation at early age. *Ped An* 2014, 24: 521-527
16. Practice guidelines for management of the difficult airway: An Updated Report by the American Society of Anesthesiologists Task Force on Management of the Difficult Airway. *Anesthesiology* 2013; 118: 251–70
17. Walker RWM, Allen DL, Rothera MR. A fiberoptic intubation technique for children with mucopolysaccharidoses using the laryngeal mask airway. *Ped An* 1997; 7; 421-426
18. Michalek P, Hodgkinson PH, Donaldson W. Fiberoptic intubation through an I-gel supraglottic airway in two patients with predicted difficult airway and intellectual disability. *Anesth Analg* 2008; 106; 1501-1504
19. Malik V, Nichani J, Rothera MP et al. Tracheostomy in mucopolysaccharidosis type II (Hunter's syndrome). *Int J Ped Otorhinolaryng* 2013; 77; 1204-1208

20. Walker RWM, Colovic V, Robinson DN and Dearlove OR. Postobstructive pulmonary oedema during anaesthesia in children with mucopolysaccharidoses. *Ped An* 2003; 13; 441-447
21. Kreidstein A, Boorin MR, Crespi P et al. Delayed awakening from general anaesthesia in a patient with Hunter syndrome. *Can J Anaesth* 1994; 41(5): 423-426
22. Gajewski JL, Johnson VV, Sandler SG et al. A review of transfusion practice before, during, and after hematopoietic progenitor cell transplantation. *Blood* 2008; 112: 3036-3047.

Datum poslední úpravy: září 2014 (přeloženo srpen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Johanna Megens, Anaesthesiologist, Wilhelmina Kinderziekenhuis, Universitair Medisch Centrum Utrecht, The Netherlands

J.H.A.M.Megens@umcutrecht.nl

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Robert Walker, Anaesthesiologist, Royal Manchester Children's Hospital, Manchester, UK

Robert.Walker@cmft.nhs.uk

Matthias Schäfer, Anaesthesiologist, Stiftungsklinikum Mittelrhein, Koblenz, Germany

matthias.schaefer@stiftungsklinikum.de

Michael Beck, Institute for Human Genetics, University Hospital Mainz, Germany

Michael.Beck@unimedizin-mainz.de

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martin Janků, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika

mar.janku@gmail.com

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/>