

Doporučení pro vedení anestezie u Joubertova syndromu

Název nemoci: Joubertův syndrom

ICD 10: Q04.3

Synonyma: CPD IV, cerebello-parenchymální porucha IV, klasický Joubertův syndrom, Joubertův syndrom typu A, čistý Joubertův syndrom, Vermis-ageneze, Joubert-Boltshauserův syndrom

Souhrn o nemoci: Joubertův syndrom (JS) je vzácné autosomální recesivní onemocnění, jehož hlavními klinickými příznaky jsou svalová hypotonie, ataxie, mentální retardace, abnormální pohyby očí a respirační vzorec střídavé hyperpnoe-apnoe.

První prevalence, která byla poprvé popsána v roce 1969, se odhaduje na 1 z 100 000.

JS se vyznačuje částečnou nebo úplnou agenezí mozečkové vermis – struktury spojující obě části mozečku. Kromě toho mohou být postiženy i další přilehlé části mozečku.

Klinický průběh ukazuje abnormální dechový vzorec (epizodická tachypnoe a / nebo apnoe) a nystagmus s nástupem během novorozeneckého období. Dechový vzorec je charakterizován nenámahovou hyperventilací, která je v bdělém stavu nápadnější a při stimulaci se zesiluje. Paroxysmální hyperventilace je často přerušována intermitentní centrální apnoí. Abnormální dechový vzorec však není konzistentní nález a respirační distres ve správném slova smyslu není charakteristický. Během dětství lze pozorovat svalovou hypotonii a později se může vyvinout cerebelární ataxie (potácivá chůze a nerovnováha). Opožděný vývoj motorických funkcí je běžný, kognitivní funkce sahají od normální inteligence po závažné deficity. Mohou se objevit okulomotorické apraxie a záchvaty. Další nálezy mohou zahrnovat onemocnění ledvin, oční kolobomy, okcipitální encefalokélu, jaterní fibrózu, orální hamartomy a endokrinní abnormality.

Charakteristické rysy jsou: velká hlava, výrazné čelo, vysoké oblé obočí, epikantové záhyby, nahoru směřující nos s výraznými nozdrami, malformace patra, laryngomalacie, mikrognacie, otevřená ústa (s oválným, kosočtvercovým anebo trojúhelníkovým tvarem), protruze jazyka, rytmické pohyby jazyka a občas nízko nasazené a nakloněné uši. Jiné rysy někdy přítomné u JS zahrnují retinální dystrofii a polydaktylii.

Diagnóza je založena na přítomnosti hlavních klinických rysů. Musí být doprovázena přítomností neuroradiologického příznaku označovaného jako „znak molárního zubu“ (MTS) na nálezu z magnetické rezonance (MRI). S ohledem na komplexní genetickou heterogenitu jsou mutace v současné době nalezeny pouze u přibližně 50 % pacientů.

Léčba je symptomatická a měla by být multidisciplinární, prognóza pro mírné nebo střední formy je příznivá, léčba těžkých forem by měla být prováděna ve specializovaném referenčním centru.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Typické výkony

Diagnostické procedury: MRI. Orální a maxilofaciální chirurgie: Maxilární aberace, malpozice zubů, zubní extrakce; neurochirurgie: ventrikulární shunty (vzácné); oftalmologie: strabismus a chirurgie sítnice; všeobecná chirurgie: implantace peritoneálního dialyzačního katétru, transplantace jater a ledvin v důsledku ztráty funkce. Ortopedická chirurgie: operace skoliózy.

Typ anestezie

Dosud se v literatuře uvádí pouze několik hlášení o anestezii u pacientů s JS. Byly v zásadě hlášeny jako neobvyklé. Přestože se diskutuje o vlivu inhalačních anestetik a opioidů na rozvoj pooperačních dýchacích potíží, zatím nelze formulovat jasná doporučení pro inhalační nebo intravenózní anestetika. Preferovány jsou krátkodobě působící látky, je popsáno použití α -2-agonistů.

Důrazně se doporučuje regionální anestezie, ale většinou v kombinaci se sedací, kvůli psychologickým poruchám pacientů. To platí zejména proto, že emoční stres může u těchto pacientů vyvolat dechové obtíže, jako je tachypnoe nebo apnoe.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Rutinní předoperační testování závisí na přítomných komorbiditách pacientů. Většinou nejsou nutné žádné zvláštní testy kromě běžného rutinního přístupu.

V případě postižení ledvin nebo jater musí být zhodnocena jejich funkce.

Zvláštní pozornost by měla být věnována anamnéze a fyzikálnímu vyšetření. Je třeba vyhodnotit anamnézu hyper-, tachypnoe nebo apnoe. Kromě toho musí být zhodnoceny známky obtížných intubačních podmínek – protruze jazyka, malé otevření úst a pohyblivost krční páteře.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

U většiny pacientů by zajištění dýchacích cest nemělo být zvláštním problémem. Pokud se při fyzikálním vyšetření naleznou známky možných obtížných intubačních podmínek, musí být přijata obvyklá opatření a nachystané pomůcky pro obtížné zajištění dýchacích cest na místě.

Awake fiberoptická intubace se paušálně nedoporučuje z důvodu často snížené nebo chybějící spolupráce pacienta. Je-li fiberoptická intubace nutná, měla by se provést u anestezovaného pacienta.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášena.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášena.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Nejsou hlášeny.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou hlášeny.

Anesteziologický postup

Vyvarujte se premedikace léky potlačujícími respirační funkce.

Propofol byl použit bez jakýchkoli nepříznivých účinků. U inhalačních anestetik bylo diskutováno možné prodloužení pooperačních dýchacích problémů. Inhalační úvod do anestezie může prohloubit apnoi.

Hloubku anestezie lze monitorovat pomocí elektroencefalografických zařízení.

Používání dlouhodobě působících opioidů je lepší se vyhnout kvůli útlumu dýchacích funkcí.

V případě imobilizace pacienta je třeba se vyhnout sukcinylcholinu.

Nedepolarizující myorelaxancia by měla být podávána s opatrností a za současné monitorace hloubky nervosvalové blokády nebo je třeba se jim vyhnout kvůli existující svalové hypotonii.

Pro pooperační analgezií se důrazně doporučuje lokální nebo regionální anestezie, opioidům je potřeba se vyhnout. To se často musí provádět pod (nebo v kombinaci s) celkovou anestezí nebo sedací.

Klonidin může zvýšit incidenci apnoických epizod a měl by být používán pouze s náležitou monitorací. Existují zprávy o úspěšném podání dexmedetomidinu.

Kofein nebo teofylin pravděpodobně snižují výskyt apnoických epizod, ale data jsou omezená.

Zvláštní či doplňující monitorace

Kromě rutinního monitorování neexistují žádné zprávy o zvláštním monitorování u pacientů s JS.

Monitorování hloubky anestezie pomocí elektroencefalografických zařízení může být užitečné.

Možné komplikace

Pacienti s JS jsou spojeni s rizikem obtížného zajištění dýchacích cest, zejména kvůli makroglosii.

Hyper- a tachypnoe a apnoické epizody jsou časté a mohou ovlivnit a prodloužit pooperační zotavování.

Pooperační péče

Je potřeba pooperační monitorace frekvence dýchání a saturace kyslíkem.

Doba trvání pooperačního sledování musí být projednána individuálně. Závisí to na typu chirurgického zákroku, na podaných anestetických a na potřebě pooperační léčby bolesti (zejména pokud se musí použít opioidy).

V některých případech může být nutná pooperační intenzivní péče, nicméně v některých případech může být také možné ambulantní nastavení.

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

Hyper- a tachypnoe a apnoické epizody jsou typickými charakteristikami onemocnění a možnými vedlejšími účinky anestetik a opioidů. Rozlišování kauzálního spouštěče může být obtížné.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie (podle obecných pokynů) je za určitých okolností možná. Patří mezi ně vyhýbání se svalovým relaxancím a dlouhodobě působícím opioidům, provedení výkonů v regionální anestezii, stabilní pooperační respirační funkce a kvalifikovaná domácí péče.

Porodnická anestezie

Dosud neexistují žádné zprávy o porodnické anestezii u pacientů s JS.

Reference:

1. Bhaskar P, John J, Sivamurthy SK, et al. Anesthetic management of an infant with Joubert syndrome for cardiac surgery. *J Clin Anesth* 2013;25:488–490
2. Buntenbroich S, Dullenkopf A. Total intravenous anesthesia in a patient with Joubert-Boltshauser syndrome. *Paediatr Anaesth* 2013;23(2):204–205
3. Brancati, F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert Syndrome and related disorders. *Orphanet J Rare Dis* 2010;20:1-5
4. Doherty D. Joubert syndrome: insights into brain development, cilium biology and complex disease. *Semin Pediatr Neurol* 2009;16:143–154
5. Galante D, Meola S, Cinella G, et al. Regional caudal blockade in a pediatric patient affected by the Joubert syndrome. *Acta Anaesthesiol Scand* 2009;53:693-4
6. Habre W, Sims C, D'Souza M. Anaesthetic management of children with Joubert syndrome. *Pediatr Anesth* 1997;7:251–253
7. Ingelmo PM, Bendall EJ, Frawley G, et al. Bupivacaine caudal epidural anesthesia: assessing the effect of general anesthetic technique. *Pediatr Anesth* 2007;17:255–262
8. Ivani G. Caudal block: the “no turn technique”. *Pediatr Anesth* 2005;15:83–84
9. Joubert M, Eisenring JJ, Robb J, et al. Familial agenesis of the cerebellar vermis. A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia, and retardation. *Neurology* 1996;19:813–825
10. Kendall B, Kingsley D, Lambert SR, et al. Joubert syndrome: a clinico-radiological study. *Neuroradiology* 1990;31:502–506
11. Matthews NC. Anaesthesia in an infant with Joubert's syndrome. *Anaesthesia* 1989;44:920–921
12. Parisi M, Glass I. Joubert syndrome and related disorders. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, Adam MP (Eds), *Gene Reviews* 2012, Seattle (WA), University of Washington, Seattle [updated Sept 13, 2012]
13. Poretti A, Huisman TAGM, Scheer I, Boltshauser E. Joubert syndrome and related disorders: spectrum of neuroimaging findings in 75 patients. *Am J Neuroradiol* 2011;32:1459–1463
14. Saraiva JM, Baraitser M. Joubert syndrome: A review. *Am J Med Genet* 1992;43:726–731
15. Sung MW. Bifid epiglottis associated with Joubert's syndrome. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 2001;110:194–196
16. Sriganesh K, Vinay B, Jena S, et al. Anesthetic management of patients with Joubert syndrome: a retrospective analysis of a single-institutional case series. *Pediatric Anesthesia* 2014; 24:1180–1184
17. Sztriha L, Al-Gazali LI, Aithala GR, Nork M. Joubert's syndrome: New cases and review of clinicopathological correlation. *Pediatr Neurol* 1999;20:274–281
18. Vodopich DJ, Gordon GJ. Anesthetic management in Joubert syndrome. *Pediatr Anesth* 2004;14:871–873
19. Yunus O, Atalay, Aysegul Idil Soylu, et al. Anaesthesia and orphan disease: sedation with ketofol in two patients with Joubert syndrome. *Eur J Anaesthesiol* 2016; 33:866–873.

Datum poslední úpravy: Zář 2019 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Alexander Dullenkopf, Anaesthesiologist, Kantonsspital Frauenfeld, Switzerland

Alexander.dullenkopf@stgag.ch

Sabine Buntbroich, Anaesthesiologist, Kantonsspital Frauenfeld, Switzerland

sabine.buntbroich@stgag.ch

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Ludmyla Kachko, Anaesthesiologist, Schneider Children's Medical Center, Tel Aviv, Israel

kachko_l@hotmail.com

Recenzent 2

Enza Maria Valente, Medical and Surgical Pediatric Sciences, University of Messina, Rome, Italy

e.valente@css-mendel.it

Eugen Boltshauser, Neuropediatrician, Kinderspital, Zurich, Switzerland

eugen.boltshauser@bluewin.ch

Editor – recenzent 2019

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

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, Brno, Česká republika

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/>