

Doporučení pro vedení anestezie u **Kabuki syndromu**

Název nemoci: Kabuki syndrom

ICD 10: Q87.0

Synonyma: Kabuki make-up syndrom, Niikawa-Kuroki syndrom

Souhrn o nemoci:

Kabukiho syndrom (KS) je vzácná genetická porucha, jejíž hlavní klinické příznaky jsou mnohočetné orgánové abnormality a mentální retardace. Syndrom popsali zároveň Niikawa a kol. a Kuroki a kol. na skupinách pacientů v roce 1981 [1,2]. Genetický přenos KS je autozomálně dominantní u více než 50 % pacientů s odhadovaným výskytem 1 z 32 000 [3].

Niikawa a kol. navrhli název „Kabuki make-up syndrom“, protože obličejové rysy těchto pacientů připomínaly líčení herců v Kabuki představení tradičního japonského divadla [1]. Obličejové rysy se vyznačují převrácením postranní části dolního víčka s dlouhými záhyby víček, klenutým obočím, krátkou kolumelou, pokleslou špičkou nosu a výraznými ušima.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Souhrn o nemoci

Jiné projevy zahrnují [4]:

- Postnatální zpoždění růstu
- Mikrocefalie
- Mentální retardace (mírná až střední)
- Záchvaty křečí
- Ptóza
- Strabismus
- Ztráta sluchu
- Vysoce klenuté/rozštěpené patro
- Rozštěp rtu
- Abnormální chrup
- Malokluze
- Mikrodoncie
- Problémy s kmením
- Brániční kýla
- Kýla (tříselná/pupeční)
- Anomálie ledvin
- Kryptorchismus
- Hypospadie
- Skolióza
- Vertebrální anomálie
- Hypermobilní klouby
- Dislokace kyčlí/čéšky/ramen
- Neobvyklé dermatoglyfické vzorce
- Krátký pátý prst
- Výrazná bříška prstů
- Hypoglykémie
- Hypotyreóza
- Diabetes mellitus
- Předčasný růst prsů
- Autismus
- Autoimunitní hemolytická anémie
- Idiopatická trombocytopenická purpura (ITP)

Děti s KS často trpí od pozdního dětství obezitou [5]. Tyto děti také mohou mít vrozené vady kardiovaskulárního systému (defekt síňového septa, koarktaci aorty, ductus arteriosus patens a transpozici velkých cév) s incidencí 30–50 % [6]. Tito pacienti jsou náchylnější k infekcím, jako jsou opakující se záněty středního ucha, infekce horních cest dýchacích a pneumonie [7]. Van Haelst a kol. popsali dva případy, jeden se stenózou centrálních dýchacích cest a extrahepatální biliární atrezií, druhý s vrozenou brániční kýlou a těžkou bronchomalácií [8]. Dalším případem s abnormalitou tracheobronchiálního stromu bylo 6leté dítě, které mělo bronchus pravého horního laloku odstupující z průdušnice (průduškový bronchus) [9]. U jiného pacienta byl popsán malý hrtan [10]. Oto a kol. popsal plicní krvácení u dospělého pacienta s KS a přítomnou Henoch-Schönleinovou purpurou; autoři si však nebyli jisti vztahem mezi Henoch-Schönleinovou purpurou a KS. Tuto komplikaci přisuzovali sekundární plicní hypertenzi vzhledem k defektu septa síně [11]. V jednom případě byla také uvedena alergie na latex [12].

Diagnóza KS je primárně stanovena klinickými nálezy. Byly popsány mutace v genu KMT2D (gen MLL2) nebo v genu KDM6A. Zatímco mutace v genu KMT2D je zděděna autozomálně dominantně, mutace v genu KDM6A je zděděna v dominantně prostřednictvím chromozomu X [13].

Typické výkony

Pacienti s KS mohou vyžadovat různé chirurgické zákroky, jako je korekce strabismu, rozštěpu rtu/patra, oboustranná myringotomie, kosmeticko-restorativní zubní ošetření, kosmetická chirurgie pro výrazné uši, korekce vrozené skoliózy a léčba dislokace kyčle. Další chirurgické ošetření u pacientů s KS může zahrnovat řešení vrozených srdečních vad spojených se syndromem, brániční kýly, zavedení gastrostomie, Nissenovu fundoplikaci, korekci atrezie konečníku a orchiopexi.

Typ anestezie

Neexistuje žádné přesné doporučení pro typ anestezie, který má být použita u pacientů s KS. Protože KS je genetická porucha, která má tendenci postihovat více systémů, a symptomy se mohou u jednotlivých pacientů lišit, je nutno rozhodnutí ohledně typu anestezie zvažovat případ od případu. Neuraxiální anestezie však může být obtížná, zejména u dětí se skoliózou a ITP. Pacienti s ITP často vykazují nízké počty destiček a minimální počet destiček pro bezpečnou neuraxiální blokádu dosud nebyl stanoven [14].

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperační vyšetření dýchacích cest, srdečních a plicních funkcí pacienta je nezbytné. Vzhledem k tomu, že je rozhodující zvolit vhodné anestetikum pro pacienta s kardiální limitací, mělo by být při detekci podezřelých/diagnostikovaných strukturálních srdečních abnormalit zvaženo vyšetření dětským kardiologem. Ačkoli respirační abnormality nejsou u KS běžné, předoperační hodnocení plicních funkcí je užitečné pro možnou recidivující pneumonii a skoliózu.

Tito pacienti mohou mít obstrukční spánkovou apnoe (OSA), proto by si měl anesteziolog být vědom příznaků a symptomů OSA při předoperačním hodnocení nemocného [1]. Krom toho u pacientů s nízkým počtem krevních destiček je vhodná konzultace s dětským hematologem k vyloučení ITP.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Obtížnou tracheální intubaci lze očekávat u dětí s KS, které mají vysoké klenuté patro, abnormální chrup, rozštěp rtu/patra a malokluzi. Předvídání a příprava na obtížné zajištění dýchacích cest snižuje riziko komplikací při zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Podání krve anebo krevních derivátů může být nutné při operaci skoliózy. Hlavním problémem u pacienta s ITP je perioperační krvácení, proto je lepší odložit operaci, dokud pacient předoperačně nedostane intravenózně imunoglobulin, aby se dosáhlo přiměřeného počtu krevních destiček a dobré hemostázy [15].

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Při polohování pacienta je třeba postupovat opatrně kvůli časté laxitě kloubů a možnosti dislokace.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Pacienti užívající antikonvulzivní terapii mohou během operace vyžadovat vyšší dávku nedepolarizujícího svalového relaxancia [16].

Anesteziologický postup

Většina dětí s KS má hypotonii s normálním výsledkem svalové biopsie. Neuromuskulární blokáda a maligní hypertermie představují u těchto pacientů nejdůležitější obavy. Remifentanil lze považovat za alternativu inhalační anestézie [16].

Zvláštní či doplňující monitorace

Nebyla popsána.

Možné komplikace

Možnost komplikací souvisí s klinickými projevy KS.

Pooperační péče

Nebyla popsána.

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

způsobené nemocí poskytnout nástroj k rozlišení mezi vedlejším účinkem anestetického zákroku a projevem nemoci

Nebyly popsány.

Ambulantní anestezie

Nebyla popsána.

Porodnická anestezie

Nebyla popsána.

Reference:

1. Niikawa N, Matsuura N, Fukushima Y, Ohsawa T, Kajii T. Kabuki make-up syndrome: A syndrome of mental retardation, unusual facies, large and protruding ears, and postnatal growth deficiency. *J Pediatr* 19;99(4):565-569
2. Kuroki Y, Suzuki Y, Chyo H, Hata A, Matsui I. A new malformation syndrome of long palpebral fissures, large ears, depressed nasal tip, and skeletal anomalies associated with postnatal dwarfism and mental retardation. *J Pediatr* 1981;99(4):570-573
3. Ng SB, Bigham AW, Buckingham KJ, Hannibal MC, McMillin MJ, Gildersleeve HI, et al. Exome sequencing identifies MLL2 mutations as a cause of Kabuki syndrome. *Nat Genet* 2010; 42(9):791-793.doi:10.1038/ng.646
4. Adam MP, Hudgins L. Kabuki syndrome: A review. *Clin Genet* 2004;67:209–219
5. White SM, Thompson EM, Kidd A, et al. Growth, behavior, and clinical findings in 27 patients with Kabuki (Niikawa– Kuroki) syndrome. *Am J Med Genet* 2004;127:118–127
6. Yuan SM. Congenital heart defects in Kabuki syndrome. *Cardiol J* 2013;20(2):121-124.doi: 10.5603/CJ.2013.0023
7. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki Make-up Syndrome: A Review. *Am J Med Genet C* 2003; 117C:57–65
8. Van Haelst MM, Brooks AS, Hoogeboom J, Wessels MW, Tibboel D, de Jongste JC, et al. Unexpected life-threatening complications in Kabuki syndrome. *Am J Med Genet* 2000; 94: 170-173
9. Lai KV, Nussbaum E, Do P, Chen J, Randhawa IS, Chin T. Congenital Lung Anomalies in Kabuki Syndrome. *J Pediatr Cong Disord* 2014;1:1-5
10. Zarate YA, Zhan H, Jones JR. Infrequent manifestations of Kabuki Syndrome in a patient with novel MLL2 mutation. *Mol Syndromol* 2012;3:180–184 doi:10.1159/000342253
11. Oto J, Mano A, Nakataki E, Yamaguchi H, Inui D, Imanaka H, et al. An adult patient with Kabuki syndrome presenting with Henoch-Schönlein purpura complicated with pulmonary hemorrhage. *J Anesth* 2008;22:460–463.doi:10.1007/s00540-008-0656-9
12. Teixeira VC, Neves MA, Castro RA. Latex Allergy in a Patient with Kabuki Syndrome. Case Report. *Rev Bras Anesthesiol* 201;60(5):544-550.doi:10.1016/S0034-7094(10)70066-0
13. Adam MP, Hudgins L, Hannibal M. Kabuki Syndrome. 2011 Sep 1 [Updated 2013 May 16]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2015. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK62111/>
14. Englbrecht JS, Pogatzki-Zahn EM, Zahn P. Spinal and epidural anesthesia in patients with hemorrhagic diathesis: Decisions on the brink of minimum evidence? *Anaesthesist* 2011; 60(12):1126-34.doi:10.1007/s00101-011-1930-z
15. Toyomasu Y, Shimabukuro R, Moriyama H, Equchi D, Ishikawa K., Kishihara F et al. Successful perioperative management of a patient with idiopathic thrombocytopenic purpura undergoing emergent appendectomy: Report of a case. *IJSCR* 2013; 4(10): 898-900. doi:10.1016/j.ijscr.2013.05.019.
16. Johnson G, Mayhew JF. Anesthesia for a child with Kabuki Syndrome. *Pediatric Anesthesia* 2007; 17: 900–912.

Datum poslední úpravy: srpen 2015 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Yunus Oktay Atalay, Anaesthesiologist, Faculty of Medicine, Ondokuz Mayıs University, Samsun, Turkey
yunus.atalay76@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Debashis Roy, Anaesthesiologist, Toronto General Hospital, University of Toronto, Toronto, Ontario, Canada
roydebashis2000@yahoo.com

Recenzent 2

Margaret P. Adam, Department of Paediatrics, University of Washington, Seattle, Washington
margaret.adam@seattlechildrens.org

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Hana Harazim, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
hana.harazim@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/>