

Doporučení pro vedení anestezie u Klippel Feil syndromu

Název nemoci: Klippel Feil syndrom

ICD 10: Q76.1

Synonyma: Krční obratlová fúze, Kongenitální krční synostóza, Izolovaný Klippel-Feil syndrom, KFS

V roce 1912 popsali Klippel s Feilem (1) pacienta s krátkým krkem, nízkou zadní linií vlasů a těžkým omezením hybnosti kvůli kompletní fúzi krční páteře, tedy klasickou trias, která charakterizuje Klippel-Feilův syndrom (KFS). Odhadovaný výskyt je 1: 40 000 – 42 000 novorozenců celosvětově. KFS (2) mohou způsobit mutace v genech GDF6 a GDF3. Ale u některých lidí nejsou identifikovány v těchto genech žádné mutace a etiologie zůstává neznámá. Mutace v MEOX 1 bývá spojována také s výskytem KFS (3).

Většina případů KFS je sporadická. Některé případy jsou děděny autozomálně dominantně nebo autozomálně recesivně. Je to vzácné onemocnění skeletu charakterizované abnormálním spojením nebo fúzí dvou nebo více krčních obratlů. Další anomálie běžně spojované s KFS zahrnují skoliózu, abnormality ledvin, Sprengelovu deformitu, hluchotu, synkinezu a vrozená srdeční onemocnění. Nejčastější srdeční vadou bývá defekt komorového septa. Méně často bývá spojena s ptózou, obrnou laterálního rektu, obrnou faciálního nervu a anomáliemi horních končetin.

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

Souhrn o nemoci

Existují tři varianty KFS. Typ I je rozsáhlou abnormalitou, kdy části mnoha krčních a horních hrudních obratlů tvoří jeden blok. U varianty II selhává kompletní segmentace páteře v jednom nebo dvou meziobratlových prostorech. Typ III zahrnuje typ I nebo II se současně existujícími poruchami segmentace dolní hrudní nebo bederní páteře. Typ II je považován za nejčastější. C2-3 a C5-6 jsou nejčastějšími postiženými meziprostory (4-12). Hlavní anesteziologickou obavou u těchto pacientů je potenciálně nestabilní krční páteř a abnormální atlanto-okcipitální spojení zvýšeně náchylné ke vzniku neurologického poškození. Proto by měla být jejich anesteziologická léčba pečlivě naplánována se zapojením pacienta, přičemž je třeba mít na paměti další abnormality spojené s KFS.

Typické výkony

Pacienti s KFS se objevují v různém věku s obrovským spektrem klinických projevů k různým chirurgickým zákrokům. Proto je perioperační management těchto pacientů individuální. Většina pacientů je indikována k operacím krční páteře, korekcím skoliózy, operacím stenózy páteřního kanálu, operacím ledvin, operacím rozštěpu, císařskému řezu, dekompresním operacím degenerativního postižení disků (21,22) a k očním operacím Duanova retrakčního syndromu (v některých případech).

Typ anestezie

Neexistují žádná doporučení pro výběr anestezie. Klinické posouzení případ od případu je klíčové pro bezpečnost pacienta.

Technika celkové anestezie je používána většinou v závislosti na druhu operace. Zajištění dýchacích cest může být obtížné ve většině případů, většinou kvůli limitovanému rozsahu pohybu krku a nestabilitě krční páteře, které mohou zvyšovat riziko neurologického poškození v průběhu intubace. Fibrooptická intubace při vědomí je metodou volby pro zajištění dýchacích cest u dospělých (13). Pacient by měl být dobře informován o rizicích a přínosech jednotlivých řešení. Multidisciplinární tým s ORL týmem v záloze pro emergentní tracheostomii je ideální. V dětské anesteziologii může zajištění dýchacích cest být realizováno po inhalačním úvodu fibroopticky u spontánně ventilujícího pacienta. Další metody zajištění dýchacích cest závisejí na zkušenosti anesteziologa pověřeného případem.

Regionální anesteziologické techniky včetně epidurální, kombinované subarachnoidální a epidurální, kontinuální subarachnoidální a tzv. „single shot“ subarachnoidální byly úspěšně použity pro anestezii u pacientů s KFS (14-20). Neuroaxiální anestezie může být nespolehlivá pro distorzi páteře a kompresi epidurálního a intrathékálního prostoru.

Proto je sledování a pravidelný monitoring úrovně blokády nezbytný pro všechny pacienty (15).

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Rozsah vyšetřování bude záviset na věku, povaze potíží, přítomnosti dalších souvisejících abnormalit a typu chirurgického zákroku.

Jako základ jsou potřebné anteroposteriorní (AP) a laterální projekce krční páteře. Jsou-li přítomny abnormality, mohou být potřebné další projekce. CT hlavy, zejména baze lební a krční páteře, je dobrou pomůckou pro zhodnocení kostních abnormalit. MRI je užitečné k posouzení spinálního kanálu a abnormalit páteřního sloupce, jako je například syringomyelie. CT myelografie je dalším vyšetřením k posouzení páteřního kanálu a jeho obsahu.

RTG hrudníku může ukázat srdeční anomálie nebo fúze žeber. CT hrudníku může být vyžadováno v závislosti na přítomnosti abnormalit.

Ultrazvuk je používán pro zobrazení močového traktu. Intravenózní pyelogram (IVP) může být také potřebný. Všechny děti by měly mít vyšetřený sluch.

Kardiologické vyšetření obsahuje EKG a echokardiografii, je-li podezření na nějakou další abnormalitu. Další rutinní vyšetření, které mohou být vyžadovány, zahrnují krevní obraz, elektrolyty, test funkce ledvin a koagulaci.

Jsou-li přítomna nějaká neurologická postižení, je doporučeno detailní neurologické vyšetření a zhodnocení.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

K úspěšnému zajištění dýchacích cest jsou klíčové informace o pacientovi, důkladné zhodnocení a odpovídající příprava dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Krevní ztráta může vyžadovat substituci, zejména u velkých výkonů na páteři. Použití tranexamové kyseliny a dalších farmakologických technik (podání hypotenziv) k minimalizaci krevních ztrát může vést vyhnutí se nutnosti podat krevní transfúzi (22-24).

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není žádná evidence podporující potřebu zvláštních antikoagulačních opatření. Pokud pacient podstupuje výkon v neuroaxiální anestezii, měla by být před výkonem koagulace vyšetřena.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Nejsou hlášena.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášena

Anesteziologický postup

Zajištění dýchacích cest může být v těchto případech obtížné. Proto zkušenost anesteziologa a druh výkonu hrají klíčovou roli. Nejbezpečnější volbou pro zajištění dýchacích cest je fiberoptická intubace při vědomí. Dýchací cesty musí být důkladně připraveny před provedením fiberoptické intubace. Premedikace pomocí antisialogig pomáhá snižovat sekreci.

Jakmile jsou dýchací cesty zajištěny, udržování anestezie inhalačně či intravenózně je na osobní volbě anesteziologa.

Pokud byla použita nervosvalová blokáda, mělo by být ještě před extubací dosaženo plného zotavení.

U pacientů operovaných v pronační poloze je potřebná pozornost kvůli přítomnosti oblastí náchylných k hypoperfúzi a tlakových bodů.

Zvláštní či doplňující monitorace

Standardní monitorace by měla být aplikována u všech případů. Některé případy mohou vyžadovat monitoraci teploty a nervosvalové blokády. Použití monitorace bispektrálního indexu je povinné, pokud je po zajištění dýchacích cest použita technika totální intravenózní anestezie.

Navíc mohou některé případy vyžadovat invazivní monitoraci krevního tlaku a transezofageální echokardiografii.

Možné komplikace

Zvláštní pozornost v čase extubace může pomoci předejít vzniku možných pooperačních komplikací s průchodností dýchacích cest. Opatrná strategie extubace může preventovat potřebu reintubace. Adekvátní zvrát nervosvalové blokády s objektivní monitorací v průběhu a po zotavení je vyžadována pro nežádoucí účinky sedativ a opioidů.

Pooperační péče

Rozsah pooperačního monitorování závisí na chirurgickém výkonu a předoperačním stavu pacienta. Intenzivní péče může být vyžadována, ale není povinná.

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

Způsobené onemocněním poskytující pomůcku k rozlišení mezi nežádoucími účinky anestezie a manifestací onemocnění, např.:

Možným emergentním scénářem je pacientka s emergentním císařským řezem. Případem by měl být pověřen zkušený anesteziolog, který umí zajistit dýchací cesty. Pokud to čas dovolí, je možné se pokusit o neuroaxiální techniku.

Jiné emergence jsou neobvyklé.

Ambulantní anestezie

Pacienti s abnormalitami dýchacích cest by neměli být plánováni pro ambulantní anestezii.

Porodnická anestezie

U pacientky může být požadováno tlumení porodních bolestí. Jsou publikovány případy s použitím kontinuální epidurální techniky nebo s aplikací subarachnoidálního mikrokatétru k tlumení bolesti. Může být zváženo použít PCA pumpu s remifentanilem.

V závislosti na preferenci pacientky, technickými problémy se zády a na rozsahu abnormalit dýchacích cest může být pro císařský řez použita celková nebo regionální anestezie (14-16, 18, 19).

Reference:

1. Klippel M, Feil A. Un cas d'absence des vertebres cervicales. Soc Anat Paris Bull et Mem 1912; 14:185
2. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/klippel-feil-syndrome>
3. Mohamed JY et al. Mutations in MEOX1, encoding mesenchyme homeobox 1, cause Klippel-Feil anomaly. Am J Hum Genet 2013, 92(1):157-161
4. Helmi C, Pruzansky S. Craniofacial and extracranial malformations in the Klippel-Feil syndrome. Cleft Palate J 1980; 17: 65-88
5. Naikmasur VG, Sattur AP, Kirty RN, et al; Type III Klippel-Feil syndrome: case report and review of associated craniofacial anomalies. Odontology. 2011 Jul;99(2):197-202. doi: 10.1007/s10266-011-0004-7. Epub 2011 May 20
6. Naguib MG, Maxwell RE, Chou SN. Identification and management of high risk patients with Klippel-Feil syndrome. J Neurosurg 1984; 61: 523-30
7. Robert NH, John EL, Dean M. Klippel-Feil Syndrome: A constellation of associated anomalies. J. Bone Joint Surg. Am 1974, 56A: 1246-53
8. Tracy MR, Dormans JP, Kusumi K; Klippel-Feil syndrome: clinical features and current understanding of etiology. Clin Orthop Relat Res. 2004 Jul;(424):183-90
9. Hensinger RN, Macewen GD. Congenital anomalies of the spine. In: Rothman RH, Simeone FA, eds. The spine. Philadelphia: W. B. Saunders, 1982: 216-33
10. Brown MW, Templeton AW, Hodges FJ. The incidence of acquired and congenital fusions in the cervical spine. American Journal of Roentgenology, Radiotherapy and nuclear Medicine 1964; 92: 1255-9
11. Falk RH, Mackinnon J. Klippel-Feil syndrome associated with aortic coarctation, Br Heart J 1976; 38: 1220-21
12. Sullivan JA et al; Klippel-Feil Syndrome, Medscape, Feb 2012
13. Daum RE, Jones DJ. Fiberoptic intubation in Klippel-Feil syndrome, Anaesthesia 1988; 43: 18-21
14. Kada M K V, Khan J A, Qureshi M T, Qureshi A and Kar I. Anaesthetic management of a patient with Klippel-Feil syndrome for elective Caesarean section. British Journal Med Pract 2009; 2(3) 54-56
15. Dresner MR, Maclean AR. Anaesthesia for Caesarean section in a patient with Klippel-Feil syndrome. Anaesthesia 1995, 50:807-09
16. O'Conner PJ, Moysa GL, Finucane BT. Thoracic epidural anaesthesia for bilateral reduction mammoplasty in a patient with Klippel-Feil syndrome, Anaesth Analg 2001; 92:514-16
17. Shorthouse, J. R. and Danbury, C. M. Ultrasound-guided supraclavicular brachial plexus block in Klippel-Feil Syndrome. Anaesthesia 2009. 64: 693-694. doi: 10.1111/j.1365-2044.2009.05955.x
18. Smith KA, Ray AP. Epidural anesthesia for repeat cesarean delivery in a parturient with Klippel-Feil syndrome. J Anaesthesiol Clin Pharmacol 2011;27:377-9
19. Kavanagh T et al. Elective cesarean delivery in a parturient with Klippel-Feil syndrome. International Journal of Obstetric Anesthesia. 2013; 22(4): 343
20. Baba H, Maezawa Y, Furusawa N, Chen Q, Imura S, Tomita K (1995) The cervical spine in the Klippel-Feil syndrome— a report of 57 cases. Int Orthop 19:204-208
21. Guille JT, Miller A, Bowen R, Forlin E, Caro PA (1995) The natural history of Klippel-Feil syndrome: clinical, roentgenographic and magnetic resonance imaging findings at adulthood. J Pediatr Orthop 15:617-626
22. Wong J, El Beheiry H, Rampersaud YR, et al. Tranexamic acid reduces perioperative blood loss in adult patients having spinal fusion surgery. Anesth Analg 2008;107:1479-86
23. Dhawale AA, Shah SA, Sponseller PD, et al. Are antifibrinolytics helpful in decreasing blood loss and transfusions during spinal fusion surgery in children with cerebral palsy scoliosis? Spine 2012;37:E549-55
24. E. Ortmann, M. W. Besser and A. A. Klein. Antifibrinolytic agents in current anaesthetic practice Br. J. Anaesth. (2013) 111 (4): 549-563

Datum poslední úpravy: leden 2015 (přeloženo srpen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Jameel Ahmed Khan, Anaesthesiologist, Royal Victoria Hospital Belfast, United Kingdom
drjameel@hotmail.co.uk

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Peer recenzent 1

Peter Tan, Anaesthesiologist, Sarawak General Hospital, Sarawak, Malaysia
petecstan@yahoo.com

Peer recenzent 2

Philip F. Giampietro, Paediatrician, Waisman Center Madison, WI, USA
pfgiampietro@pediatrics.wisc.edu

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel: Petr Štourač, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika, E-mail: stourac.petr@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/>