

Doporučení pro vedení anestezie u Pletencové svalové dystrofie

Název nemoci: Pletencová svalová dystrofie (Limb-girdle muscular dystrophy)

ICD 10: G71.0

Synonyma: -

Souhrn o nemoci: Pletencová svalová dystrofie (LGMD) je dědičná myopatie charakterizovaná patofyziologicky nesouladem mezi rozpadem a opravou svalu; má frekvenci výskytu 1 z 15 000. Mezi hlavní klinické příznaky patří proximální svalová slabost zahrnující bederní a ramenní pletence, zvýšená kreatinkináza (ačkoli hladina CK v séru není absolutním screeningovým testem pro všechny LGMD) a velká variabilita věku nástupu, od raného dětství do pozdní dospělosti. Klinická klasifikace je založena na distribuci slabosti na začátku onemocnění a na věku prezentace. Může být obtížné určit přesnou diagnózu kvůli široké klinické a genetické variabilitě a rozdílné relativní lokální frekvenci různých forem. Základem diagnózy je klinické důkladné vyšetření, svalová biopsie, imunohistochemie a genetická analýza. Toto onemocnění může být buď autozomálně recesivní (LGMD2) nebo dominantní (LGMD1); a je zde zahrnuto několik různých proteinů, které určují další klasifikaci LGMD: LGMD 1A (myotilin), LGMD 1B (lamin A/C), LGMD 1C (caveolin 3), LGMD 2A (calpain-3), LGMD 2B (dysferlin), LGMD 2C-F (sarkoglykany), LGMD 2G (telethomin), LGMD 2H (TRIM 32), LGMD 2I (FKRP), LGMD 2J (titin).

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

Popis syndromu

U těchto pacientů je třeba vzít v úvahu i různé jiné poruchy, z nichž některé sdílejí podobné genové postižení; mezi tyto poruchy bychom měli zařadit nukleární envelopatie (Emery-Dreifuss svalová dystrofie) a Bethlemova myopatie/Ulrichova nemoc. Diagnostické hodnocení závisí na imunohistobarvení nebo blottingu, ačkoli tyto testy mohou být obtížně interpretovatelné. Genetické testování je v praxi omezeno na výzkumné prostředí, ale význam genetického testování nesmí být přehlížen, protože může umožnit genetické poradenství a predikci postižení dalších systémů, jako je kardiomyopatie a respirační selhání.

Hlavní problém při provádění anestezie u těchto pacientů se týká rizika srdečního postižení (přítomnost srdeční myopatie a srdeční arytmie u LGMD 1A, 1B, 2C-F, 2I) a respiračního selhání (LGMD 1A, 1B, 2C-F, 2I, 2J). V případě LGMD 1B může být potřeba kardiostimulátoru a/nebo implantovatelného defibrilátoru-kardioverteru kvůli převodním poruchám; pokud jde o LGMD 2I, 50% pacientů v této skupině může trpět dilatační kardiomyopatií.

Vždy, když čelíme chirurgickému zákroku, musíme mít na paměti, že tito pacienti mohou mít zvýšenou citlivost na účinek anestetik a svalových relaxans. Přestože existuje jen málo důkazů podporujících zvýšené riziko maligní hypertermie, existuje vyšší riziko srdečních komplikací spojených se syndromem a akutní rabdomyolýzy při expozici inhalačním anestetikům; sukcinylcholinu je třeba se vyhnout stejně jako u mnoha jiných svalových onemocnění, protože jeho podání je spojeno s život ohrožující hyperkalémií.

Typické výkony

Pediatrické výkony (tonzilektomie, adenoidní chirurgie), svalové biopsie, korekce progresivních ortopedických deformit včetně spinální chirurgie, transplantace srdce, srdeční chirurgie s mimotělním oběhem, císařský řez.

Typ anestezie

Neexistují dostatečné údaje pro doporučení konkrétního typu anestezie; existují předchozí zprávy o císařských řezech provedených v kombinované subarachnoidální a epidurální anestezii, jakož i o různých postupech s použitím celkové anestezie a subarachnoidální anestezie. Je-li zvolena celková anestezie, je třeba se vyvarovat inhalačních anestetik a sukcinylcholinu, aby se minimalizovalo riziko vyvolání hyperkalémie a rabdomyolýzy; proto je totální intravenózní anestezie pravděpodobně nejlepší volbou. Celková anestezie může mít benefit při léčbě pacientů neschopných snášet polohu vleže na zádech navzdory respirační podpoře nebo pacientů s postižením bulbárních svalů, což je vystavuje riziku aspirace a kontraindikaci neinvazivní ventilace přetlakem (NPPV). Mohou být použita svalová relaxans, ačkoli pečlivé dávkování a sledování hloubky nervosvalové blokády jsou klíčové, protože neuromuskulární onemocnění mohou mít predispozici k nepředvídatelné odpovědi na nervosvalový blok. Existuje několik případů, kdy byly rokuronium a sugammadex použity bezpečně, takže tato kombinace může být bezpečnou volbou.

Pokud jde o použití opioidů, doporučuje se používat krátkodobě působící látky, aby se předešlo riziku z hromadění léčiva. Remifentanil byl úspěšně používán kvůli jeho krátkému trvání účinku, takže tato látka by mohla zabránit prodloužené pooperační respirační depresi a sedaci.

Neexistuje absolutní kontraindikace sedace, je-li postižení dýchacích cest mírné, přesto je třeba posoudit individuální rizika a přínosy tohoto postupu.

Regionální anestezie by měla být pravděpodobně upřednostňována před celkovou anestezí, kdykoli je to proveditelné, včetně periferních nervových bloků a neuroaxiální anestezie. U pacientů s předoperační anamnézou funkční závislosti a špatnou plicní funkcí je možné provést pečlivě provedenou techniku neuroaxiální anestezie bez rozvoje motorické blokády, aby se zabránilo významným pooperačním plicním komplikacím. Pokud je to indikováno, kombinovaná subarachnoidální a epidurální anestezie (CSE) může být preferovanou možností mezi neuroaxiálními technikami, protože umožňuje rychlý nástup senzorio-motorického bloku se sníženou intratekální dávkou léčiva; výška bloku může být titrována dalšími epidurálními bolusy. Dále tato kombinace může být užitečná pro minimalizaci rizika hypotenze, nadměrné motorické blokády a dalšího zhoršení funkce plic. Epidurální bolusy s nízkou koncentrací lokálního anestetika a s velkým objemem nabízejí jak objemový, tak lokální anestetický účinek, což má za následek výhodnější blokádu pro chirurgický zákrok. Epidurálně podané opioidy by se používat neměli z důvodu rizika pooperační respirační deprese.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Průběh anesteziologického managementu by měl být naplánován během předoperačního vyšetření pacienta. Musí se odebrat rodinná anamnéza s ohledem na svalové choroby a jakékoliv známky nebo příznaky, které vyvolávají myopatii.

Sérová kreatinkináza je variabilně zvýšená, je užitečná k rozdělení na různé typy LGMD a při srovnání koncentrací s výchozí hladinou může pomoci vyhodnotit výskyt metabolických perioperačních komplikací, jako je rabdomyolýza. Elektrokardiogram a Holter mohou být nezbytné k vyloučení jakýchkoli poruch srdečního vedení a echokardiografie by se měla pravděpodobně provádět každých 2 až 5 let. Jsou-li přítomny respirační příznaky, funkční dýchací testy a arteriální krevní plyny při vzduchu v místnosti nám mohou pomoci naplánovat perioperační péči. U pacientů na invalidním vozíku musí být proveden ultrazvukový Doppler dolních končetin, s dotazem, jestli je doporučeno přerušovaná pneumatická komprese (IPC). Mohou být doporučeny konzultace s odborníky (kardiologie, neurologie, pulmonologie). Pacient by měl být naplánován jako první v operačním programu.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Hypertrofie jazyka může ztížit management dýchacích cest, ačkoli není dostatek předchozích zpráv na podporu tohoto problému; opožděné vyprazdňování žaludku z důvodu snížené motility gastrointestinálního traktu může vést ke zvýšenému riziku aspirace. Přítomnost somnolence a předchozích častých plicních infekcí může naznačovat slabost dýchacích cest a zvýšené riziko hypoventilace. Laryngeální maska byla použita alespoň v jednom případě pro hemoroidektomickou operaci, i když samotná laryngeální maska se nedoporučuje v případě zpomaleného vyprazdňování žaludku.

V těsné blízkosti by mělo být vybavení pro obtížnou intubaci, videolaryngoskop a fiberoptický bronchoskop.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nejsou žádná konkrétní doporučení.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Pacienti mohou být na perorální antikoagulaci, protože trpí fibrilací nebo flutterem síní. Přítomnost snížené pohyblivosti může mít predispozici k hluboké žilní trombóze, takže v perioperačním období mohou být indikovány kompresní punčochy a / nebo nízkomolekulární heparin. Intermitentní pneumatická komprese se doporučuje u vysoce rizikových operací, pokud neexistují kontraindikace k jejímu podání (signifikantní arteriální nedostatečnost, edém z městnavého srdečního selhání, aktivní flebitida, hluboká žilní trombóza, lokalizovaná infekce rány nebo celulitida).

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Tito pacienti mohou trpět rigiditou páteře, skoliózou a kontrakcemi končetin, i když méně často; z tohoto důvodu musí být polohování na operačním sále opatrné.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Opatrné podávání opioidů a svalových relaxans je nutné kvůli zvýšené citlivosti na tyto látky. Je třeba se vyvarovat inhalačních anestetik a sukcinylcholinu, aby se zabránilo vyvolání svalové toxicity. Pacienti mohou být dříve léčeni protizánětlivými léčivy, kortikosteroidy (hlášené zlepšení u LGMD 2C-F) a ACEi nebo beta-blokátory pro léčbu dysfunkce levé komory, takže perioperační úprava dávek nebo zvyšování dávek (v případě kortikosteroidů) by mohlo být nezbytné v perioperačním období.

Anesteziologický postup

Doporučuje se regionální anestezie; celková anestezie byla použita při několika chirurgických zákrocích, přičemž totální intravenózní anestézie je nejbezpečnější volbou. Mohou být použita svalová relaxans, ačkoli pečlivé dávkování a sledování hloubky nervosvalové blokády jsou klíčové, protože neuromuskulární onemocnění mohou mít predispozici k nepředvídatelné odpovědi na nervosvalový blok. Existuje několik případů, kdy byly rocuronium a sugammadex použity bezpečně, takže tato kombinace může být bezpečnou volbou.

Zvláštní či doplňující monitorace

Anesteziologický přístroj by měl být speciálně připraven použitím nového nebo jednorázového dýchacího okruhu, čerstvého absorbentu CO₂, odstraněním nebo odpojením odpařovačů a proplachováním O₂ rychlostí 10 l/min po dobu nejméně 20 minut před použitím.

Běžné perioperační monitorování zahrnuje 5-svodové EKG, pulzní oxymetrii, kapnografii (EtCO₂), neinvazivní monitoraci krevního tlaku, sledování teploty, bispektrální index a monitorování hloubky nervosvalové blokády. Umělá plicní ventilace by měla být upravena tak, aby udržovala PaCO₂ v blízkosti předoperačních hodnot pacienta. Teplota by měla být udržována mezi 36,5 a 37,8 °C pomocí přikrývek s ohříváním vzduchu a infúzního ohříváče, pokud je to nutné.

Možné komplikace

Poruchy srdečního vedení (atrioventrikulární blok, fibrilace/ flutter síní), dysfunkce kardiostimulátoru, srdeční selhání, nedostatečnost nadledvin způsobená nesprávnou kortikosteroidní perioperační léčbou, respirační komplikace (infekce, hypoventilace, prodloužená mechanická ventilace), svalová toxicita vyvolaná inhalačními anestetiky nebo sukcylnylcholinem, hyperkalemická srdeční zástava.

Pooperační péče

V pooperačním období musí být jedním z hlavních cílů včasná mobilizace, vyhnout se dlouhodobé mechanické ventilaci a regulace teploty. V pooperačním období může být zapotřebí neinvazivní ventilace přetlakem ke zmírnění výskytu exacerbace respiračních symptomů spojených s celkovou nebo neuroaxiální anestézií, aby se zabránilo intubaci. NVPP by měla být zvážena jako součást perioperační léčby těchto pacientů.

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

Mezi hlavní komplikace, které je třeba vyloučit, patří hyperkalémie, rabdomyolýza, poruchy vedení srdce, srdeční selhání a respirační selhání. Hypoventilace může být obtížnější identifikovat, takže zvláštní pozornost musí být věnována nepřímým příznakům, jako je somnolence a bradypnea; diferenciální diagnostika by měla zahrnovat reziduální účinky opioidů a anestetik.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie může být realizovatelná při stabilizovaném a mírném průběhu ve vztahu ke kardiálním a respiračním komplikacím. Při absenci předchozích publikovaných údajů ke stanovení doporučeného postupu je třeba individuálního posouzení rizik a multidisciplinárního přístupu v závislosti na typu chirurgického zákroku a anestetické techniky.

Porodnická anestezie

Dobrou volbou může být regionální anestezie, protože nám umožňuje vyhnout se spouštěcím látkám, minimalizovat riziko respirační deprese a poskytovat pooperační analgezií s minimálními dávkami opioidů. Existují publikované zprávy využívající epidurální stejně jako kombinovanou subarachnoidální/epidurální anestezii pro elektivní císařský řez. Konvenční vedení vaginálního porodu je bezpečné, ale epidurální analgezie může být užitečná také proto, aby se zabránilo nepříznivým účinkům opioidů.

Reference:

1. Mathews KD, Moore SA. Limb girdle muscular dystrophy. *Curr Neurosci Rep* 2003;3:78-85
2. Norwood F, de Visser M, Eymard B, Lochmuller H, Bushby K. EFNS guidelines on diagnosis and management of limb girdle muscular dystrophies. *Eur J Neurol* 2007;14:1305-12
3. Bushby K, Norwood F, Straub V. The limb-girdle muscular dystrophies-Diagnostic strategies. *Biochim Biophys Acta* 2007;1772(2):238-42
4. Manzur AY, Muntoni F. Diagnosis and treatments in muscular dystrophies. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009;80(7):706-14
5. Bouhouch R, Elhouari T, Oukerraj L, Fellat I, Zarzur J, Bennani R, Arharbi M. Management of cardiac involvement in neuromuscular diseases: a review. *Open Cardiovasc Med J* 2008; 2: 93-96
6. Baraka AS, Jalbout MI. Anesthesia and myopathy. *Curr Opin Anesthesiol* 2002;15:371-6
7. Veyckerman F. Can inhalational agents be used in the presence of a child with myopathy? *Curr Opin Anesthesiol* 2012;23:248-55
8. Abhijit SN, Gopal TV. Anaesthesia management of a patient with limb girdle muscular dystrophy for elective caesarean section. *The Indian Anaesthetist's Forum* 2013;14(1):1-5
9. Pash MP. Anaesthetic management of a parturient with severe muscular dystrophy, lumbar lordosis and a difficult airway. *Can J Anaesth* 1996;43(9):959-63
10. Anta Redondo C, Ruiz Lopez JJ, Gredilla Diaz E, Gilsanz Rodriguez F. Anesthesia for cesarean section in a patient with limb-girdle muscular dystrophy. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2008;55(10):651-2
11. Allen T, Maguire S. Anaesthetic management of a woman with autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy for emergency caesarean section. *Int J Obstet Anesth* 2007;16(4): 370-4
12. Black C, Said J. Normal vaginal delivery in a patient with autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy. *Obst Med* 2010;3(2):81-2
13. Kocum A, Sener M, Caliskan E, Aribogan A. Anesthetic management for a child with unknown type of limb-girdle muscular dystrophy. *Pediatr Int* 2010;52(1):e37-8
14. Richa FC. Anaesthetic management of a patient with limb-girdle dystrophy for laparoscopic cholecystectomy. *Eur J Anaesthesiol* 2011;28(1):72-3
15. Chuang MC, Duggan LV, van Heest RD, MacLeod W. Laparoscopic cholecystectomy under spinal anesthesia in a patient with limb-girdle muscular dystrophy. *Can J Anaesth* 2013; 60(12):1276-7
16. López Álvarez A, Roman Fernandez A, Vilanova Vazquez V, Corujeira Rivera MC, Arean Gonzalez I, Valiño Hortas C. Total intravenous anesthesia for aortic aneurysm replacement surgery in a patient with limb-girdle dystrophy. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* Sep 12;0034-9356(13)00192-8. doi: 10.1016/j.redar.2013.06.014. [Epub ahead of print]
17. Ambrosi P, Mouly-Bandini A, Attarian S, Habib G. Heart transplantation in 7 patients from a single family with limb-girdle muscular dystrophy caused by lamin A/C mutation. *Int J Cardiol* 2009;137(3):e75-76
18. Mogi K, Shiva S, Hirabashi Y, Seo N. Use of sugammadex in a patient with limb girdle muscular dystrophy. *Masui* 2011;60:710-2.

Datum poslední úpravy: Duben 2015 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno: "

Autoři

Alexo López Álvarez, Anaesthesiologist, Hospital Meixoeiro de Vigo, Spain
lopez.alexo@gmail.com

Spoluautor

Adriana Roman Fernandez, Anaesthesiologist, Hospital Meixoeiro de Vigo, Spain

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Freda Richa, Anaesthesiologist, Hotel-Dieu de France Hospital, Beirut, Lebanon
fredrich24@yahoo.com

Recenzent 2

Matthew P. Wicklund, Neurologist, Penn State College of Medicine,
Penn State University, USA
mwicklund@hmc.psu.edu

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/>