

Doporučení pro vedení anestezie u Millerova-Diekerova syndromu

Název nemoci: Millerův-Diekerův syndrom

ICD 10: Q93.88

Synonyma: syndrom delece 17p13.3

Souhrn o nemoci:

Millerův-Diekerův syndrom (MDS) je vzácná choroba charakterizovaná lisencefalií typu 1 (vyhlazený povrch mozku bez gyrifikace), faciální dysmorfii a dalšími vrozenými abnormalitami. MDS je způsoben delecí nebo mikrodelecí chromozomu 17p13.3 s haploinsuficiencí genu LIS 1.

Obličej vykazuje charakteristické rysy – výrazné čelo, bitemporální zúžení, malý nos s antevertovanými nostrilami, prominující horní ret s tenkým lemlem, nízce posazené a dozadu rotované ušní boltce a mikrognatie. Většina pacientů s MDS trpí epilepsií a výrazným opožděním vývoje. S MDS jsou často asociovány vrozené srdeční vady, anomálie ledvin, omfalokéla, anomálie genitálu a klinodaktylie.

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

Vzhledem k potížím s krmením a polykáním jsou u pacientů s MDS běžné aspirační pneumonie. Typické jsou výkony řešící komplikace MDS – perkutánní gastrostomie a laryngotracheální separace.

Typ anestezie

Je třeba se vyhnout neuroaxiální anestezii, jelikož u pacientů s MDS se často nachází sakrální důlek, který může být asociován s abnormalitami páteře.

Měla by být preferována celková anestezie s tracheální intubací z důvodu zvýšeného rizika aspirace a gastroezofageálního refluxu.

Není popsáno použití regionální anestezie u pacientů s MDS.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Před operací by měl být proveden RTG snímek hrudníku a změřena saturace krve kyslíkem, protože pacienti s MDS mohou mít poškozeny plíce z důvodu opakovaných aspirací.

MDS je asociován s vrozenými vadami srdce, proto je před operací doporučeno EKG a echokardiografické vyšetření k detekci srdečních vad. U většiny pacientů je pozorováno výrazné opoždění vývoje a epilepsie, proto jsou vhodná opatření v rámci prevence průlomových záchvatů. Další malformace, jako anomálie ledvin nebo omfalokéla, mohou vyžadovat další vyšetření, aby byly vyloučeny možné problémy s tekutinovou terapií, renální clearance a vstřebáváním z gastrointestinálního traktu.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pacienti s MDS vykazují charakteristické rysy obličeje (výrazné čelo, bitemporální zúžení, malý nos s antevertovanými nostrilami, prominující horní ret s tenkým lemlem a mikrognatie). Mikrognatie, zvýšené riziko aspirace a gastroezofageální reflux vyžadují pečlivou přípravu na zajištění dýchacích cest.

Většina pacientů vyžaduje chirurgickou léčbu během prvních let života, takže intubaci při vědomí v podstatě nelze využít k zajištění dýchacích cest. Dýchací cesty proto musí být zajištěny po úvodu do celkové anestezie. Preferovanou metodou je videolaryngoskopie.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno. Mohou být použita všeobecná pravidla pro perioperační transfúzní management.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Kvůli opoždění vývoje nemusí být pacienti s MDS schopni samostatného pohybu. Pacientům s kontrakturami by měla být věnována zvýšená pozornost.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Většina pacientů užívá antiepileptika. Dlouhodobé užívání antiepileptik může urychlovat metabolismus myorelaxancií a opioidů up-regulací jaterních enzymů cytochromu P450. Z toho důvodu by měla být věnována zvýšená pozornost pacientům užívajícím antiepileptika starších generací.

Anesteziologický postup

Je potřeba dávat pozor, aby nedošlo k aspiraci během úvodu do anestezie.

Intravenózní anestetika nejsou doporučována pro vedení celkové anestezie, protože děti s MDS mají extrémně nízké hodnoty bispektrálního indexu (BIS), i když jsou vzhůru. K vedení anestezie by měla být použita inhalační anestetika.

Myorelaxancia a opioidy mohou být při užívání antiepileptik metabolizovány rychleji.

Zvláštní či doplňující monitorace

Monitorace BIS neposkytuje dostatečné informace o hloubce anestezie u pacientů s MDS.

Je doporučeno monitorování nervosvalové blokády.

Dle závažnosti vrozených srdečních vad je vhodné zvážit invazivní monitorování hemodynamiky.

Možné komplikace

Nejčastější pooperační komplikací je aspirační pneumonie.

Pooperačně může docházet k epileptickým záchvatům. Je doporučeno pokračovat s antiepileptickou terapií před, během a po operaci.

Pooperační péče

Po operaci by se měly používat monitory dechu vzhledem ke zvýšenému riziku respiračních komplikací.

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

Akutní komplikace spojené s MDS nejsou běžné.

Ambulantní anestezie

Není hlášeno. Ambulantní anestezie se nedoporučuje, protože pacienti s MDS vyžadují rozsáhlou perioperační péči.

Porodnická anestezie

Není hlášeno. Pacienti s MDS zřídka dosáhnou reprodukčního věku.

Reference:

1. Chen CP, Chang TY, Guo WY, Wu PC, Wang LK, Chern SR, Wu PS, Su JW, Chen YT, Chen LF, Wang W, Chromosome 17p13.3 deletion syndrome: aCGH characterization, prenatal findings and diagnosis, and literature review. *Gene* 2013;532:152-9
2. Dobyns WB, Curry CJ, Hoyme HE, Turlington L, Ledbetter DH, Clinical and molecular diagnosis of Miller-Dieker syndrome. *Am J Hum Genet* 1991;48:584-594
3. Guerrini R, Genetic malformations of the cerebral cortex and epilepsy. *Epilepsia* 2005;46:32-37
4. Hsieh DT, Jennesson MM, Thiele EA, Caruso PA, Masiakos PT, Duhaime AC, Brain and spinal manifestations of Miller-Dieker syndrome. *Neurol Clin Pract* 2013;3:82-83
5. Mahgoub L, Aziz K, Davies D, Leonard N, Miller-dieker syndrome associated with congenital lobar emphysema. *AJP Rep* 2014;4:13-6
6. Miny P, Holzgreve W, Horst J, Genetic factors in lissencephaly syndromes: a review. *Childs Nerv Syst* 1993;9:413-7
7. Reiner O, Carozzo R, Shen Y, Wehnert M, Faustinella F, Dobyns WB, Caskey CT, Ledbetter DH, Isolation of a Miller-Dieker lissencephaly gene containing G protein beta-subunit-like repeats. *Nature* 1993;364:717-21
8. Ueda H, Sugiura T, Takeshita S, Ito K, Kakita H, Nagasaki R, Kurosawa K, Saitoh S, Combination of Miller-Dieker syndrome and VACTERL association causes extremely severe clinical presentation. *Eur J Pediatr* 2014;173:1541-1544
9. Valkenburg AJ, de Leeuw TG, Machotta A, Weber F, Extremely low preanesthetic BIS values in two children with West syndrome and lissencephaly. *Paediatr Anaesth* 2008;18:446-448
10. Wakiguchi C, Godai K, Mukaihara K, Ohnou T, Kuniyoshi T, Masuda M, and Kanmura Y, Management of general anaesthesia in a child with Miller–Dieker syndrome: a case report. *JA Clin Rep* 2015;1:14
11. Dobyns WB, Das S. LIS1-Associated Lissencephaly/Subcortical Band Heterotopia. 2009 Mar 3 [Updated 2014 Aug 14]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5189/>

Internetové zdroje:

Genetic and Rare Diseases Information Center:

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3669/miller-dieker-syndrome>

Genetics Home Reference:

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/miller-dieker-syndrome>

Datum poslední úpravy: březen 2017 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Kohei Godai, Department of Anaesthesiology and Critical Care Medicine, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima University, Kagoshima, Japan
kxg179@icloud.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Volney Sheen, Associate Professor of Neurology, Harvard Medical School, Director of Epilepsy, Beth Israel Deaconess Needham Campus, Beth Israel Deaconess Medical Center, Boston, USA
vsheen@bidmc.harvard.edu

Paldeep Atwal, Medical Geneticist, Mayo Clinic, Jacksonville, Florida, USA
paldeep.atwal@gmail.com

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Tereza Musilová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
musilovate@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

Záštitu překladu do českého jazyka:

<https://www.csarim.cz/>

<https://www.akutne.cz/>
