

Doporučení pro vedení anestezie u **Opitz G/BBB syndromu**

Název nemoci: Opitz G/BBB syndrom

ICD 10: Q87.8

Synonyma: Hypertelorismus-hypospadie syndrom, hypospadie-dysfagický syndrom, Opitz BBB/G syndrom, Opitz BBBG syndrom, Opitz-Frias syndrom, Opitz G syndrom, Opitz syndrom, hypertelorismus s abnormalitami jícnu a hypospadie

Souhrn o nemoci: Syndrom Opitz G/BBB je vrozený malformační syndrom charakterizovaný defekty středočarových struktur. Opitzův syndrom je dědičný buď jako X-vázaný, způsobený mutacemi v genu MID1 (střední linie 1) lokalizovaným na Xp 22.3; nebo autozomálně dominantně dědičný s omezením na mužské pohlaví s variabilní penetrací na chromozomu 22q11.2. Jeden z 50 000 až 100 000 mužů se narodí s X-vázaným typem II Opitz G/BBB syndromu. Incidence autozomálně dominantního Opitz G/BBB syndromu není známa. Je součástí většího syndromu známého jako delece 22q11.2, který postihuje 1 ze 4 000 lidí. Je možné diagnostikovat syndrom již prenatálně pomocí chromozomální microarray. Nedávno byly detekovány mutace v genu SPECC1L spojeny s autozomálně dominantním stavem.

Mezi typické projevy syndromu patří hypertelorismus, hypospadie, rozštěp rtu/patra, abnormality laryngotracheoefozofagu (LTE) a atresie anu, zpoždění psychomotorického vývoje a srdeční vady. Nedávno však byla u pacientů s Opitz G/BBB syndromem hlášeny rovněž brániční kýla a nízký dural vak jako další možné projevy syndromu.

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

Plastika rozštěpu hrtanu, rozštěpu patra a rtu, operace hypospadie, vytvoření kolostomie pro atrezii anu, zadní sagitální anorektoplastika (PSARP, protažení).

Typ anestezie

Lze použít jak intravenózní, tak inhalační anestezii. Je třeba zvážit zvýšené riziko aspirace při úvodu do anestezie v důsledku možného asociovaného laryngeálního rozštěpu. Na ventilaci může mít vliv také poškození plic na podkladě chronických aspirací. Anestezie musí být přizpůsobená přítomnosti nebo nepřítomnosti srdeční abnormality, tj. vyhýbání se kardiodepresivním lékům jako je oxid dusný (N₂O).

Doporučuje se regionální analgezie, aby se předešlo nutnosti použití vyšších dávek opioidních analgetik. U pacientů se syndromem Opitz GBBB však byla hlášena spinální anomálie. Ukázalo se, že v tomto případě je ultrazvuk užitečný k diagnostice nízkého ukončení durálního vaku u pacientů se syndromem Opitz GBBB a k usnadnění provedení kaudálního bloku navzdory této abnormalitě.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Diagnóza se provádí na základě klinických projevů u mužů s očním hypertelorismem spolu s jednou nebo více hlavními anomáliemi. Molekulární genetické testování je obtížné kvůli komplikované etiologii. Identifikace mutace MID1 potvrdí diagnózu.

Prenatální screening je obtížný kvůli nepatrným změnám na ultrazvukových snímcích. Prenatální testování je možné u rizikových těhotenství, pokud byla u člena rodiny identifikována mutace MID1. Určení pohlaví plodu lze provést chromozomovou analýzou, po které následuje DNA screening na mutace způsobující onemocnění.

Kardiologické vyšetření je nezbytné k vyloučení jakéhokoli srdečního postižení.

Bronchoskopie je indikována u podezření na laryngo-tracheální abnormality, tj. rekurentní aspirace nebo opakující se plicní infekce.

MRI páteře může pomoci vyhnout se komplikacím s neuroaxiálními bloky, pokud jsou plánovány.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Intubace může být obtížná kvůli rozštěpu patra, ale hlavně kvůli abnormalitám trachey a laryngu, jako je např. laryngeální rozštěp. V důsledku tracheální stenózy může být zapotřebí použití menší tracheální kanyly. Vzácně, rozsáhlý laryngo-tracheo-ezofageální rozštěp může způsobit, že tracheální kanyla opakovaně přepadává skrz rozštěp z průdušnice do jícnu; tracheální kanylu je potřeba zasunout v této situaci distálněji, dokonce i do bronchu, aby se tomu zabránilo.

Pokud je přítomen zatím neoperovaný rozštěp patra, je třeba věnovat více pozornosti řádnému zajištění dýchacích cest, aby nedošlo k nechtěné extubaci během operace.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Nebyla hlášena žádná zvláštní doporučení.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Ve srovnání s běžnou populací není důvod k zvláštním antikoagulačním opatřením.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Poloha na boku pro kaudální blokádu s flektovanou dolní končetinou může pomoci zabránit postpunkčnímu syndromu. Jelikož durální vak je také středočarovou strukturou, může končit níže než obvykle. Ukázalo se, že laterální poloha posunuje durální vak kraniálně ve srovnání s pronační nebo supinační polohou.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou hlášeny.

Anesteziologický postup

Inhalační nebo intravenózní anestezie je vhodná pro pacienty se syndromem G/BBB. Vzhledem k souvisejícím abnormalitám hrtanu je důležité přijmout preventivní opatření, aby nedošlo k aspiraci.

Vzhledem k riziku tracheální stenózy je třeba zvážit použití menší velikosti tracheální kanyly a tlak v balonku pečlivě sledovat.

V případě srdečního postižení by se oxid dusný neměl používat a dávky anestetik musí být přizpůsobeny potřebám pacienta, aby se minimalizoval jejich dopad na srdeční funkce.

Charakteristika syndromu nemá žádný vliv na použití svalových relaxancií a zvrát nervosvalové blokády.

Užívání opioidů a neopioidních analgetik se neliší od běžné populace. Regionální analgezie je výhodná; je třeba zvýšené opatrnosti, pokud má být neuroaxiální analgezie používána kvůli možným abnormalitám (páteř a připojené struktury jsou také středočarovými strukturami).

Zvláštní či doplňující monitorace

Pokud jsou přítomny související srdeční abnormality, může být vyžadováno invazivnější monitorování.

Možné komplikace

Vyšší riziko aspirace díky přidruženému rozštěpu hrtanu.

Tracheální stenóza v případě dlouhodobého používání nevhodně velké endotracheální rourky.

Vzhledem k přidruženému riziku sakrálních abnormalit může být obtížnější provést kaudální blok se zvýšeným rizikem postpunkčního syndromu a přidružené totální spinální anestezie.

Pooperační péče

Je třeba se vyhnout prodloužené ventilaci kvůli možnému vzniku tracheální stenózy.

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

Akutní komplikace mohou nastat v důsledku nerozpoznaných srdečních anomálií nebo v důsledku potíží s dýchacími cestami vyplývajících z rozsáhlých rozštěpů hrtanu.

Ambulantní anestezie

Operace, které pacienti se syndromem Opitz G/BBB potřebují, obvykle vyžadují hospitalizaci. Některé diagnostické nebo jednoduché chirurgické postupy však mohou být provedeny v režimu jednodenní hospitalizace.

Porodnická anestezie

Žádné zvláštní doporučení.

Reference:

1. Bershof JF1, Guyuron B, Olsen MM. G syndrome: a review of the literature and a case report. *J Craniomaxillofac Surg* 1992 Jan;20(1):24-7
2. Taylor J, Aftimos S. Congenital diaphragmatic hernia is part of Opitz G/BBB syndrome. *Clin Dysmorphol* 2010 Oct;19(4):225-6
3. Bruno Bissonnette, Igor Luginbuehl, Bruno Marciniak, Bernard J. Dalens. Syndromes: Rapid Recognition and Perioperative Implications. Copyright © 2006 by McGraw-Hill Education, LLC
4. Charu Deva, Vinita Kumari, K. K. Gombar, Sanjeev Palta. Anaesthetic management in a case of Opitz-Frias syndrome: A Case Report. *The Indian Anaesthetists' Forum*
5. So J1, Suckow V, Kijas Z, et al. Mild phenotypes in a series of patients with Opitz GBBB syndrome with MID1 mutations. *Am J Med Genet A* 2005 Jan 1;132A(1):1-7
6. Opitz G/BBB syndrome. Genetics Home Reference. Published in November 2015. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/opitz-g-bbb-syndrome>
7. Opitz G/BBB syndrome. Orphanet. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/opitz-g-bbb-syndrome>
8. Cheng YK1, Huang J2, Law KM3, Chan YM4, Leung TY5, Choy KW6. Prenatal diagnosis of maternally inherited X-linked Opitz G/BBB syndrome by chromosomal microarray in a fetus with complex congenital heart disease. *Clin Chim Acta* 2014 Sep 25;436:140-2. doi: 10.1016/j.cca.2014.05.006. Epub 2014 May 23
9. Wulfsberg EA. Is the autosomal dominant Opitz GBBB syndrome part of the DiGeorge/velocardiofacial syndrome with deletions of chromosome area 22q11.2? *Am J Med Genet* 1996 Aug 23;64(3):523-4
10. Erickson RP, Díaz de Ståhl T, Bruder CE, Dumanski JP. A patient with 22q11.2 deletion and Opitz syndrome-like phenotype has the same deletion as velocardiofacial patients. *Am J Med Genet A* 2007 Dec 15;143A(24):3302-8
11. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH. Autosomal dominant "Opitz" GBBB syndrome due to a 22q11.2 deletion. *Am J Med Genet* 1996 Aug 23;64(3):525-6
12. Mislovic B. Successful use of ultrasound-guided caudal catheter in a child with a very low termination of dural sac and Opitz-GBBB syndrome: a case report. *Paediatr Anaesth* 2015 Oct;25(10):1060-2. doi:10.1111/pan.12728. Epub 2015 Aug 4.

Datum poslední úpravy: Listopad 2016 (přeloženo červenec 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Branislav Mislovic, Department of Anaesthesia and Critical Care, Our Lady's Children's Hospital Crumlin, Dublin, Ireland
branislav.mislovic@olchc.ie

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Haytham Kubba, Consultant Paediatric Otolaryngologist, Department of Otolaryngology, Head and Neck Surgery, Royal Hospital for Sick Children, Glasgow, Scotland, United Kingdom
hkubba@nhs.net

Recenzent 2

Germana Meroni, Department of Genetics, Università degli Studi di Trieste, Trieste, Italy
germana.meroni@cbm.fvg.it

Upozorňujeme, že tento doporučený postup nebyl recenzován jedním anesteziologem, nýbrž dvěma odborníky na daný syndrom.

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/>