

## Doporučení pro vedení anestezie u Sheldon-Halova syndromu

**Název nemoci:** Sheldon-Hallův syndrom

**ICD 10:** E74.3

**Synonyma:** Freeman-Sheldonova varianta, distální artrogryposis multiplex congenita, distální arthrogryposis typu 2B, distální artrogryposis multiplex congenita typu II s kraniofaciálními abnormalitami

### **Souhrn o nemoci:**

Původně je syndrom popisován jako kostní dysplazie a později jako myopatická distální artrogrypóza. Sheldon-Hallův syndrom (SHS) zahrnuje vrozený neprogresivní soubor kraniofaciálních deformací, deformací rukou a nohou a v občasných případech také páteře. Rysy u pacientů s SHS se podobají těm u pacientů s Freeman-Burianovým syndromem (FBS), s nímž byl často zaměňován. O SHS bylo známo relativně málo. Zatímco léčba FBS a SHS byla podobná, rozlišení SHS a FBS mělo velký terapeutický význam, protože FBS byl závažnější, méně reagující na terapii a měl celkově horší klinický výsledek než SHS. Diagnostická kritéria pro SHS vyžadovala přítomnost malých úst (nikoliv ale mikrostomie), malou, ale prominentní bradu, výrazné nasolabiální rýhy, kožní záhyby na krku a deformity distálních částí končetin. Další kritéria jsou: trojúhelníkový obličej, mikrognácie, vysoce klenuté patro, přirostlé ušní lalůčky, oční štěrby skloněné šikmo dolů, nízký vzrůst a deformity distálních částí končetin. Malformace končetin jsou považovány za diagnostická kritéria pro obě onemocnění FBS a SHS, pokud se vyskytnou minimálně 2 z následujících kritérií: talipes equinovarus, metatarsus varus, vertikální talus, talipes equinovalgus, calcaneovalgus, camptodaktylie, ulnární odchylka zápěstí a prstů, překrývající se prsty na ruce nebo nohou a hypoplastické nebo chybějící mezifalangeální záhyby. U pacientů s SHS chyběla anamnéza dysfagie a pět kraniofaciálních rysů patognomických pro FBS. Většina případů SHS byla sporadická, ale byla také prokázána autozomálně dominantní dědičnost. Nebyly zjevné žádné genderové, etnické nebo geografické preference a environmentální a rodičovské faktory neměly vliv na patogenezi.

---

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](http://www.orpha.net)

---

## Souhrn o nemoci

---

Syndrom byl původně popsán jako kosterní dysplazie autory Freemanem a Sheldonem (1938) [1] a později jako myopatická distální artrogrypóza [2-3], Sheldon-Hallův syndrom (SHS; MIM: 601680) zahrnuje řadu vrozených neprogresivní kraniofaciálních malformací, malformací rukou a nohou a někdy i páteře. O SHS je známo relativně málo. Projevy u pacientů s SHS byly méně dramatické, ale podobné jako u pacientů s Freeman-Burianovým syndromem (FBS; MIM 193700). Zkušenosti skutečně ukazují, že projevy onemocnění u pacientů s SHS byly mírnější než u pacientů s FBS [4]. Dlouhou dobu se obě onemocnění považovaly za jedno s různou mírou závažnosti [1]. V přehledu publikovaných případů s podobným fenotypem Krakowiak et al. (1998) [5] navrhli, že se svým fenotypem obě onemocnění liší [1]. Následně byla doložena genotypová jedinečnost FBS a SHS [6]. Oba syndromy byly později přejmenovány, aby odrážely svou rozdílnou historii [4, 7-8].

Rozlišení mezi SHS a FBS mělo velký terapeutický význam, protože FBS je závažnější, méně reaguje na terapii a vyznačuje se celkově horším klinickým průběhem než SHS [7]. FBS se navíc primárně projevuje kraniofaciálními deformitami, zatímco SHS je primárně porucha malformace končetin [8].

Diagnostická kritéria pro SHS vyžadovala přítomnost malých úst (nikoliv ale mikrostomie), malou, ale prominentní bradu, výrazné nasolabiální rýhy, kožní záhyby na krku a deformity distálních částí končetin. Další kritéria jsou: trojúhelníkový obličej, mikrognácie, vysoce klenuté patro, přirostlé ušní lalůčky, oční štěrby skloněné šikmo dolů, nízký vzrůst a deformity distálních částí končetin. Malformace končetin jsou považovány za diagnostická kritéria pro obě onemocnění FBS a SHS, pokud se vyskytují minimálně 2 z následujících kritérií: talipes equinovarus, metatarsus varus, vertikální talus, talipes equinovagus, calcaneovagus, camptodaktylie, ulnární odchylna zápěstí a prstů, překrývající se prsty na ruce nebo nohou a hypoplastické nebo chybějící mezifalangeální záhyby.

U pacientů se SHS chybí anamnéza dysfagie a pět kraniofaciálních rysů patognomických pro FBS (mikrostomie, našpulené rty nebo tzv. pískající obličej, defekt brady ve tvaru H nebo V, hypoplastická nosní křídla, výrazné nasolabiální rýhy). Mezi další nemoci ke zvážení v rámci diferenciální diagnostiky patří distální artrogrypóza typu 1, 3, 7 a 8; Schwartz-Jampelův syndrom; a nesyndromatické distální kontraktury. SHS se liší od všech ostatních stavů přítomností patognomických nálezů na hlavě a krku.

Většina případů SHS je sporadická, ale byla také prokázána autozomálně dominantní dědičnost [7]. Neexistují žádné zjevné genderové, etnické nebo zeměpisné vlivy a faktory životního prostředí a vlivy rodičů, které by mohly mít vliv na patogenezi [10]. Krakowiak et al. (1997) mapovali SHS na chromozomu 11p15,5 [11]. Sung a kol. (2003) poskytli důkazy, že SHS je spojen s alelickými variacemi genů troponinu T a I rychlého kosterního svalu (TNNT3 a TNNI2; MIM 600692 a 191043) [12]. Tajsharghi a kol. (2007) zaznamenali heterozygotní alelové variace genu beta řetězce tropomyosinu (TPM2; MIM 190990) na chromozomu 9p13.2-13.1 [13]. Toydemir a kol. (2006) prokázali, že alelické variace v embryonálním myosinovém těžkém řetězci 3. genu (MYH3; MIM 160720) na chromozomu 17p-13.1 mohou také způsobit fenotyp SHS [6]. Při alelickém variačním screeningu MYH3, TNNT3 a TPM2 genů u pacientů s dědičným equinovarem (N 20), vertikálním talem (N 5) nebo distální artrogrypózou typu 1 (DA1) (N 6), byla odhalena pouze 1 alelická variace (R63H) vzniklá de novo, zjištěna u jednoho pacienta s DA1 [14]. Toto zjištění zdůraznilo jedinečnost genotypu FBS, SHS a DA1 [14]. Při vyšetřování patogeneze kontraktur, Robinson et al. (2007) prokázali, že alelové variace R174Q a R156X u genu TNNI2 a alelové variace R63H na genu TNNT3 byly spojeny se zvýšením aktivity ATPázy, což naznačuje zvýšenou citlivost na vápník a zvýšenou kontraktilitu [15]. SHS je považován za nejčastější ve skupině fenotypově podobných onemocnění nazývaných souhrnně distální artrogrypózy [2-3], které byly považovány za nejběžnější z artrogrypóz. Arthrogyposis multiplex congenita je odlišné onemocnění od distální artrogrypózy [2].

Existuje velmi málo literatury o SHS [16–17]. Obecné zásady týkající se péče o pacienty SHS lze odvodit z lépe zdokumentované zkušenosti s FBS. Tento text, vypracovaný prostřednictvím literární rešerše a klinických zkušeností, si klade za cíl vyřešit nedostatky v dostupných klinických doporučeních poskytnutím základního poradenství zaměřeného na výsledky pro hodnocení a řízení anestetické péče o pacienty se SHS. Při tvorbě doporučení byly dodrženy směrnice AGREE II a GRADE [18-19].

---

### Typické výkony

---

Pacienti s SHS často podstupují řadu ortopedických operací, protože pokusy o operativní korekce deformit nemusí mít optimální výsledky a mohou vyžadovat následnou revizi. Vzhledem k velké variabilitě projevů SHS a nedostatku informací existuje mnoho různých operativních přístupů používaných z následujících důvodů: komplexní korekce kontraktury kotníku a nohy, korekce zakřivení páteře, korekce kontraktur ruky a kraniofaciální rekonstrukce. Méně často jsou nutné chirurgické intervence u proximálních kloubů (např. při opakovaných dislokacích nebo dysplaziích ramen a kyčlí, kontraktur loktů nebo patelární nestabilitě).

---

### Typ anestezie

---

Ačkoli většina kazuistik popisuje celkovou anestezii u těchto pacientů, neznamená to, že v případě pacientů s SHS je vždy nutná. Anestetický postup je volen podle bezpečnosti pacienta a chirurgického zákroku [20]. I když u pacientů s SHS dochází k deformacím páteře, obvykle nevylučují možnost epidurální nebo spinální anestézie, jejichž podání může být pro pacienta vhodnější a bezpečnější oproti celkové anestezii. Kdykoli je to možné, je třeba zvážit možnosti lokální, regionální, spinální a epidurální anestezie u pacienta během předanestetického vyšetření. Věk nemusí být nutně kontraindikací žádného konkrétního způsobu anestezie [20]. Mnoho dospělých je špatnými kandidáty na lokální nebo regionální anestezii, a mnoho dětí tuto variantu zvládá velmi dobře [20]. Nezbytná je také správná psychologická příprava k zákroku v lokální nebo regionální anestezii [20].

---

### Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Anestetická péče o pacienty s SHS často představuje výzvu a vyžaduje dobré předoperační plánování. Anesteziologové pečující o pacienta by měli vždy zhodnotit stav pacienta a navrhnout postupy v dostatečném předstihu před výkonem. Důkladná a úplná anamnéza by měla zahrnovat otázky týkající se: aktuální medikace, alergií, reaktivních onemocnění dýchacích cest, gastroezofageálního refluxu a již prodělaných akutních a také chronických respiračních problémů, předchozích anestezí a podstoupených operací, také prodělaných záchvatů a jakýchkoliv příznaků možné dysfunkce centrálního nervového systému či zvýšeného nitrolebního tlaku [21]. Vyšetření zahrnuje: vitální funkce, vývojový stav vztahovaný k věku, hodnocení dýchacích cest, míšní, neurologické a kardiopulmonální zhodnocení [21]. Je důležité vysvětlit pacientovi a rodině možná rizika související s výkonem a zajistit, aby všechny otázky byly zodpovězeny a obavy byly plně vyřešeny [20–21]. Plán operace musí být konzultován se všemi zúčastněnými chirurgy [21].

Maligní hypertermie (MH) nemá souvislost s většinou myopatií, u kterých byly hlášeny anesteticky související hypermetabolické stavy připomínající MH. Bez ohledu na skutečnou etiologii tohoto stavu by měl být součástí předoperačního vyšetření těchto pacientů také rozšířený metabolický panel a dvanáctisvodové EKG, abychom zabránili nesprávné interpretaci již existujícího stavu, který by mohl souviset se změnami při MH.

Protože arteriální punkce pro zjištění krevních plynů může být neproveditelná, je možné odebrat vzorek kapilární krve a před výkonem zjistit vstupní hodnoty. Nedávné výzkumy naznačují, že u pacientů s SHS není nutné používat anesteziologický postup považovaný za bezpečný pro prevenci MH. Je pozoruhodné, že SHS není spojen s žádnou patologií srdečního svalu.

---

### **Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest**

---

U pacientů se SHS se projevuje určitý stupeň mikrognácie, malá ústa nebo malokluze úst. Může se objevovat nepravidelnost zubů, vysoce klenuté tvrdé patro a omezení pružnosti krční páteře, což může ovlivnit endotracheální intubaci a zajištění dýchacích cest. Přímá laryngoskopie je většinou obtížná, ne-li nemožná. Někdy je vhodnější zajistit dýchací cesty laryngeální maskou kvůli riziku obtížné intubace, ovšem správné usazení LM je u pacientů s SHS téměř nemožné. Většinou je nutné použít menší velikosti, než bývá zvykem. Riziko GER u těchto pacientů také často vyžaduje intubaci, je také často předepisována farmakologická profylaxe a individualizovaná doba lačnění ke snížení rizika [21].

Je-li k dispozici, doporučuje se pro neemergentní výkony nazální nebo orální intubace flexibilním optickým bronchoskopem. V zařízeních s omezeným vybavením je možná intubace naslepo, ale je zde riziko poranění dýchacích cest. O tyto pacienty je nejbezpečněji postaráno v dobře vybavených centrech, kde jsou dostupné všechny pomůcky pro zajištění dýchacích cest. Je vhodné k intubaci zachovat spontánní ventilaci s tlakovou podporou a zvolit intubaci s fiberoptickým vedením. Pokud je možné zavést LM, lze provést fiberoptickou intubaci prostřednictvím LM. Tracheotomie může být nutná pro naléhavé nebo neobvykle náročné intubace, ale může být technicky náročná. Mělo by být přichystáno i možné chirurgické zajištění dýchacích cest. Vedení anestezie je možné buď kontinuální infuzí propofolu, dexmedetomidinu nebo použitím inhalačních anestetik při spontánní ventilaci.

---

### **Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů**

---

Žádné zprávy v literatuře ani známé klinické zkušenosti nenaznačují žádné neobvyklé problémy nebo potřebná opatření pro pacienty s SHS, kteří potřebují transfuzi nebo podání jakéhokoli krevního derivátu.

---

### **Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace**

---

Mnoho pacientů má sníženou předoperační pohyblivost, a proto mají poněkud vyšší předoperační trombotické riziko. Žádné zprávy v literatuře nebo známé klinické zkušenosti však nenaznačují jakoukoli poruchu srážlivosti spojenou s SHS.

---

### **Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta**

---

Před operací je nutné posoudit rozsah kontraktur. Omezení pohybu a kontraktury by měly být prodiskutovány s chirurgy, aby bylo možné naplánovat nejlepší polohu pacienta během operace. Pokud je to možné, je doporučeno polohování před úvodem do anestezie, ale nemusí být vždy proveditelné. Pacienti by měli být vždy v poloze, která by neomezovala ventilaci, nebyla pro pacienta nepřírozená a bylo možné udržovat normotermii se současným dostatečným podložením, aby se zabránilo otlakům. Podložení je doporučeno zejména

v místech, kde je riziko vzniku dekubitů (např. křížová kost). Pacienti s kožními komplikacemi by měl vidět plastický chirurg.

K udržení normotermie pacienta by se měly používat systémy aktivního ohřevu, protože mnoho z těchto pacientů má snížené množství tukové tkáně a existuje zvýšené riziko podchlazení.

---

### **Interakce chronické medikace a anesteziologických agens**

---

U pacientů s SHS neexistuje žádná chronická medikace specifická pro syndrom a neexistuje syndromově specifická léčba. Terapeutické intervence se zaměřují na zlepšení funkčního outcome. Předpokládá se, že SHS není progresivní.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Nedávné důkazy ukazují, že SHS není spojen s maligní hypertermií (MH). K premedikaci se používá midazolam per os, intravenózní podání midazolamu se často používá k mírné procedurální sedaci. Pokud neexistuje zvýšené riziko maligní hypertermie, je možné zahájit úvod do celkové anestézie zahájit oxidem dusným. Pokud je třeba zachovat spontánní ventilaci, je možné použít oxid dusný, ketamin, propofol nebo lze použít infuzi dexmedetomidinu. Pokud je před úvodem do CA zajištěn i.v. vstup, je možné použít k indukci i k vedení anestezie propofol. K vedení anestezie lze použít intravenózní infuzi buď propofolu, dexmedetomidinu nebo obou. Spontánní ventilaci lze také udržovat oxidem dusným, ketaminem, propofolem, dexmedetomidinem nebo infuzí nízkých dávek krátkodobě působících opioidů, jako je remifentanil. Pro lokální anestezii lze použít lidokain s nebo bez epinefrinu nebo bupivakain (0,25 - 0,5%), případně ropivacain, a to jak pro lokální anestezii, tak také pro spinální nebo epidurální anestézii. Pro spinální nebo epidurální anestézii se používá dětská jehla a katétr, a to i pro dospělé, protože většina pacientů s SHS je menšího věku. Při použití lidokainu nebo bupivakainu k anestézii bez adjuvans nejsou vyžadována žádná zvláštní opatření, s výjimkou opatření souvisejících se samotným operačním výkonem. K chirurgickým výkonům na končetinách mohou být použity blokády periferních nervů, buď jednorázovým bolusem nebo umístěním katétru, který slouží i pro pooperační analgezií.

Zavedení periferního intravenózního vstupu může být u mnoha pacientů s SHS náročné kvůli kontrakturám distálních končetin a následné špatné kvalitě žil, omezená pohyblivost krku komplikuje přístup k žilám na krku. Často je vyžadováno použití katetrů malého rozměru. Malý rozměr může zhoršit podmínky pro podání transfuze, intravenózní hrazení tekutin, podávání léků a možnosti odběru krve. Se zvýšeným využitím metod ultrazvukové kanylace periferních žil se nutnost zavedení centrálního venózního katétru u těchto pacientů snížila, stále však existují případy, kdy je zavedení nezbytné.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Je třeba bdělosti při monitorování pacientů s SHS. Srdeční frekvence, oxymetrie, krevní tlak, EtCO<sub>2</sub>, respirační frekvence, hloubka anestezie a teplota jsou standardním monitorováním (jak je stanoveno Americkou anesteziologickou společností). Svalová rigidita nebo relaxace není spolehlivý ukazatel hloubky anestézie a účinnosti neuromuskulární blokády. Syndromem postižené svaly, zejména ty, které vykazují zjevné kontraktury, nejsou natolik ovlivněny anestézií a svalovými relaxancii. Saturace kyslíkem a ETCO<sub>2</sub> musí být pečlivě sledovány zejména u pacientů s obstrukční spánkovou apnoí nebo patologií interkostálních svalů, u kterých existuje podezření na restriční plicní onemocnění. Protože klasické pomůcky k monitoraci nemusí dobře sedět, musí být dostupné lepící senzory k monitoraci saturace. Pokud

je potřeba zavést močový katétr, je obvykle zvolena pediatrická velikost, a to i pro dospělé, protože většina pacientů s SHS je malého vzrůstu. Pokud je přítomna dysfázie, je třeba ji zdokumentovat před anestezí, protože léčiva použitá k premedikaci, sedaci i anestezii mohou příznaky pozměnit.

---

### **Možné komplikace**

Komplikace anestézie zahrnují rhabdomyolýzu, náročné zajištění periferní intravaskulárního vstupu, zhoršený operační přístup z důvodu neúčinnosti neuromuskulární blokády a obtížnou intubaci kvůli anatomickým abnormalitám. Mezi hlavní abnormality dýchacích cest vedoucí k obtížné intubaci patří: malá ústa, nehybnost krční páteře a ztuhlost orofaciálního svalstva. Ačkoli jsou primárně hlášeny u FBS, po celkové anestezii nebo po sedaci může vzniknout pneumonie způsobená hypoventilací (atelektázy). Deformity páteře mohou komplikovat použití epidurální a spinální anestezie, ale jen zřídka ji vylučují.

---

### **Pooperační péče**

U SHS je třeba vzít v úvahu možnost nadměrné analgezie a anestezie způsobené opioidy a jinými potenciálně tlumivými látkami. Pokud je přítomna svalová patologie interkostálních svalů nebo jejich slabost, pak tyto látky zvyšují riziko apnoe, nadměrné sedace a hypoventilace a mohou vést k pooperační dechové tísní. Nesteroidní antiflogistika a další léčiva protokolu ERAS (enhanced recovery after surgery) a přetrvávající regionální anestezie nebo epidurální katétrů mohou být nejlepší volba u pacientů s SHS. Pacienty je vhodné, zejména po větším chirurgickém zákroku, monitorovat na JIP nebo odděleních intermediární péče.

---

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

U pacientů s SHS existuje riziko akutních stavů v důsledku snížené poddajnosti hrudní stěny a nefunkčních mezižeberních svalů. Tyto patologie mohou u pacienta vést k častějším respiračním infekcím s prodlouženým zotavením. V tomto případě je na místě agresivní používání antibiotik a guaifenesinu, zejména při klinických příznacích. U pacientů s patologií interkostálních svalů a hrudníku jsou rentgenové snímky často neinterpretovatelné, se špatnou inflací plic v důsledku snížené vitální kapacity plic. V případě infekce dolních cest dýchacích je kultivace sputa často nediodagnostikovatelná, protože mnoho pacientů nemá dostatečnou schopnost kašlat. Tito pacienti vyžadují pečlivou terapii v pooperačním období, která může zahrnovat stimulační spirometrii, respirační fyzioterapii nebo implementaci pozitivního tlaku v dýchacích cestách, pokud dochází k hypoventilaci. Pokud je nutná kultivace, je ke zvážení bronchoskopie k získání čistého vzorku. Pokud je nutná celková anestezie s intubací, měl by anesteziolog použít recruitment manévry a odsátí z trachey před extubací, aby maximalizoval plicní objem a snížil riziko atelektázy.

---

### **Ostatní typy anestezie**

Platí obecné zásady pro anestetickou péči u pacientů s SHS popsané výše, které je nutné aplikovat se správným vyvážením rizik a přínosů pro všechny typy anestezie včetně porodnické, ambulantní nebo urgentní.

## Reference

1. Freeman EA, Sheldon JH. Cranio-carpo-tarsal dystrophy: undescribed congenital malformation. *Arch Dis Child* 1938;13:277–283. DOI: 10.1136/adc.13.75.277
2. Hall JG, Reed SD, Greene G. The distal arthrogryposes: delineation of new entities—review and nosologic discussion. *Am J Med Genet* 1982;11(2):185–239. DOI: 10.1002/ajmg.1320110208
3. Bamshad M, Jorde LB, Carey JC. A revised and extended classification of the distal arthrogryposes. *Am J Med Genet* 1996;65(4):277–81. DOI: 10.1002/(SICI)1096-8628(19961111)65:4<277:AID-AJMG6>3.0.CO;2-M
4. Poling MI, Dufresne CR. Revisiting the many names of Freeman-Sheldon syndrome. *J Craniofac Surg*. In Press. DOI: 10.1097/SCS.0000000000004802
5. Krakowiak PA, Bohnsack JF, Carey JC, Bamshad M. Clinical analysis of a variant of Freeman-Sheldon syndrome (DA2B). *J Med Genet* 1998;26(1):93–98. PMID: 9508073
6. Toydemir RM, Rutherford A, Whitby FG, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Mutations in embryonic myosin heavy chain (MYH3) cause Freeman-Sheldon syndrome and Sheldon-Hall syndrome. *Nat Genet* 2006;38(5):561–565. DOI: 10.1038/ng1775
7. Stevenson DA, Carey JC, Palumbos J, Rutherford A, Dolcourt J, and Bamshad MJ. Clinical characteristics and natural history of Freeman-Sheldon syndrome. *Pediatrics* 2006;117(3):754–762. DOI: 10.1542/peds.2005-1219
8. Poling MI, Dufresne CR. Head first, not feet first: Freeman-Sheldon syndrome as primarily a craniofacial condition. *Cleft Palate-Craniofac J* 2018;55(5):787–788. DOI: 10.1177/1055665617753482
9. Toydemir RM, Bamshad MJ. Sheldon-Hall syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2009;4:11. DOI:10.1186/1750-1172-4-11
10. McKusick VA. Online mendelian inheritance in man, OMIM™. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: 601680. Retrieved: 30 April 2017. URL: <http://omim.org>
11. Krakowiak PA, O'Quinn JR, Bohnsack JF, Watkins WS, Carey JC, Jorde LB, Bamshad M. A variant of Freeman-Sheldon syndrome maps to 11p15.5-pter. *Am J Hum Genet* 1997;60:426–432. PMID: 9012416
12. Sung SS, Brassington AME, Krakowiak PA, Carey JC, Jorde LB, Bamshad MJ. Mutations in TNNT3 cause multiple congenital contractures: a second locus for distal arthrogryposis type 2B. *Am J Hum Genet* 2003;73:212–214. DOI: 10.1086/376418
13. Tajsharghi H, Kimber E, Holmgren D, Tulinius M, Oldfors A. Distal arthrogryposis and muscle weakness associated with a betatropomyosin mutation. *Neurology* 2007;68(10):772–775. DOI: 10.1212/01.wnl.0000256339.40667.fb
14. Gurnett CA, Alaei F, Desruisseau D, Boehm S, Dobbs MB. Skeletal muscle contractile gene (TNNT3, MYH3, TPM2) mutations not found in vertical talus or clubfoot. *Clin Orthop Relat Res* 2009;467(5):1195–200. DOI: 10.1007/s11999-008-0694-5
15. Robinson P, Lipscomb S, Preston LC, Altin E, Watkins H, Ashley CC, Redwood CS. Mutations in fast skeletal troponin I, troponin T, and beta-tropomyosin that cause distal arthrogryposis all increase contractile function. *FASEB J* 2007;21:896–905. DOI: 10.1096/fj.06-6899com
16. Poling MI, Morales Corado JA, Chamberlain RL. Findings, phenotypes, and outcomes in Freeman-Sheldon and Sheldon-Hall syndromes, and distal arthrogryposis types 1 and 3: protocol for systematic review and patient-level data meta-analysis. *Syst Rev* 2017;6:46. DOI: 10.1186/s13643-017-0444-4
17. Poling MI, Morales Corado JA, Chamberlain RL. Findings, Phenotypes, and Outcomes in Freeman-Sheldon and Sheldon-Hall syndromes, and Distal Arthrogryposis Types 1 and 3: Protocol for Systematic Review and Patient-Level Data Meta-Analysis. PROSPERO 2015. Accession number: CRD42015024740. Available from: [http://www.crd.york.ac.uk/PROSPERO\\_REBRANDING/display\\_record.asp?ID=CRD42015024740](http://www.crd.york.ac.uk/PROSPERO_REBRANDING/display_record.asp?ID=CRD42015024740)
18. Brouwers MC, Kerkvliet K, Spithoff K, on behalf of the AGREE Next Steps Consortium. The AGREE Reporting Checklist: a tool to improve reporting of clinical practice guidelines. *BMJ* 2016;352:i1152. DOI: 10.1136/bmj.i1152
19. GRADE Working Group. Grading quality of evidence and strength of recommendations. *BMJ* 2004;328(7454):1490. DOI: 10.1136/bmj.328.7454.1490
20. Portillo AL, Poling MI, McCormick RJ. Surgical approach, findings, and 8-year follow-up in a 21-year-old woman with Freeman-Sheldon syndrome presenting with blepharophimosis

# orphan<sup>a</sup>inesthesia

- causing near-complete visual obstruction. *J Craniofac Surg* 2016;27(5):1273–1276. DOI: 10.1097/SCS.0000000000002781
21. Deshpande J, Maxwell LG. Chapter 9: Anesthetic management. In: Dufesne CR, Carson BS, Zinreich SJ, eds. *Complex craniofacial problems: a guide to analysis and treatment*. New York: Churchill Livingstone, 1992
  22. Metterlein T, Schuster F, Tadda L, Hager M, Muldoon S, Capacchione J, Roewer N, Anetseder M. Fluoroquinolones influence the intracellular calcium handling in individuals susceptible to malignant hyperthermia. *Muscle Nerve* 2011;44(2):208–212. DOI: 10.1002/mus.22021.



---

**Datum poslední úpravy: únor 2019** (přeloženo prosinec 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Mikaela I Poling**, Research Assistant, Department of Applied Physiology, FSRG deGruyter-McKusick Institute of Health Sciences, Buckhannon, WV, USA

**Craig R Dufresne**, Clinical Professor of Plastic Surgery, Department of Surgery, Georgetown University, Washington, DC, USA

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

---

**Recenzenti**

**Lynne G Maxwell**, Emeritus Professor CE of Anesthesiology and Critical Care; Diversity Search Advisor, Department of Anesthesiology and Critical Care, University of Pennsylvania Perelman School of Medicine, Philadelphia, PA, USA

**Robert B Mesrobian**, Pediatric Anesthesiologist, Department of Anesthesiology, Inova Fairfax Hospital, Falls Church, VA, USA

**Editorská recenze**

**Tino Münster**, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

---

**Překladatel:**

**Tereza Kramplová**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[kramplova.tereza@fnbrno.cz](mailto:kramplova.tereza@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/>