

Doporučení pro vedení anestezie u Shwachman–Diamondova syndromu

Název nemoci: Shwachman–Diamondův syndrom

ICD 10: Q45.3

Synonyma: Schwachmanův syndrom, Shwachman-Bodian-Diamondův Syndrom, Shwachman-Diamond-Oski syndrom, Shwachman-Bodianův syndrom, Insuficience pankreatu a vrozená lipomatóza pankreatu, Metafyzální chondrodysplasie (Shwachman–Diamondův typ), SDS

Souhrn o nemoci: Shwachman-Diamondův syndrom (SDS) je vzácná autozomálně recesivní porucha. Přibližně 90% pacientů s SDS má bíalelické mutace v Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom genu, který kóduje protein zapojený do zrání ribozomu. SDS se vyznačuje exokrinní pankreatickou nedostatečností, dysfunkcí kostní dřeně a kostními deformitami. Mohou být také přítomné poruchy imunity, jater a srdce. Na zobrazovacích metodách můžeme pozorovat pankreatickou lipomatózu. Pankreatická nedostatečnost se u mnoha pacientů zlepšuje s věkem. Neutropenie je patrná u většiny jedinců s SDS. Přibližně 50% pacientů má anémii nebo trombocytopenii. Vyšetření kostní dřeně obvykle vykazuje hypocelularitu. U pacientů s SDS se může vyvinout aplastická anémie, myelodysplastický syndrom nebo akutní myeloidní leukémie. Kostní projevy SDS zahrnují malou postavu, dysplázii hrudního koše, metafyzální dysostózu a osteoporózu. Mezi léky užívané k léčbě SDS patří: p.o. pankreatické enzymy, vitaminy rozpustné v tucích (A, D, E a K) a faktor stimulující kolonie granulocytů (G-CSF). I s adekvátní náhradou pankreatických enzymů zůstává většina pacientů s SDS na nebo pod třetím percentilem výšky postavy.

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

Ortopedické operace ke korekci kostních deformit (končetiny, hrudník). Operace srdce pro korekci vrozených srdečních vad (obvykle v časném dětství). Císařský řez pro hypoplastický porodní kanál.

Typ anestezie

U pacientů trpících SDS byla popsána celková i regionální anestezie. Nejsou známy žádné kontraindikace na konkrétní anestetika.

Deformace skeletu mohou znemožňovat provedení regionální anestezie založených na orientačních bodech. Doporučuje se provedení ultrazvukem naváděné regionální anestezie. Neuroaxiální blokáda může být limitována skoliózou.

Před provedením neuroaxiální blokády či regionálních forem anestezie s rizikem krvácení je třeba vyloučit koagulopatii a trombocytopenii.

U pacientů s kardiálním rizikem by se neměl k lokálnímu anestetiku přidávat adrenalin, který může způsobit tachykardii či arytmiie.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

K vyhodnocení poruch koagulace by měl být proveden krevní obraz a vyšetření koagulačních parametrů (deficit resorpce vitamínu K a zvýšené INR, hypoplazie kostní dřevě a trombocytopenie, anémie nebo neutropenie). K identifikaci pacienta s poruchou krvácení pomůže i pečlivé odebrání anamnézy.

Objemy plic, zejména vitální kapacita plic, by mohly být limitovány u pacientů s SDS s hrudními deformitami.

Předoperační echokardiografie je užitečná při hodnocení srdeční dysfunkce.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Zubní nerovnosti, dysplastický obličejový skelet či krční obratle mohou vést k potížím při intubaci. Důkladné klinické vyšetření může odhalit zásadní patologii dýchacích cest. U těchto pacientů by mohlo být preferované provedení fibrooptická intubace u bdělých / mírně sedovaných pacientů s SDS.

Opakované infekty dýchacích cest v důsledku neutropenie mohou vést k bronchiální hyperreaktivitě.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Pancytopenie nebo jednotlivé cytopenie (neutropenie, anémie nebo trombopenie) jsou časté a měly by být vyhodnoceny před každým chirurgickým zákrokem. Transfuzní trigger by měl individualizován, protože chronicky anemičtí pacienti mohou být přizpůsobeni nízkým hladinám Hb. U imunokompromitovaných pacientů je třeba zvážit imunologický dopad transfúze.

Nedostatek vitamínu K a onemocnění jater (vedle trombocytopenie) mohou vést ke krvácivým poruchám. POC testování (point of care, pozn. překladatele), jako trombelastometrie, a prokoagulancia by měla být dostupná.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nutnost perioperační antikoagulace by měla být zvážena s ohledem na riziko krvácení a měla by být vyhodnocena při multidisciplinární diskuzi.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Časté kostní deformace a deficit vitamínu D mohou vyústit ve sníženou kostní stabilitu. Polohování pacientů by proto mělo být prováděno obezřetně s nutností vyhnout se otlakům a zlomeninám.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Dopaminové receptory v CNS mohou být ovlivněny u pacientů s SDS. Nicméně klinické důsledky užití léčiv interagujících s dopaminergním systémem (např. haloperidol, droperidol) jsou nejisté.

Anesteziologický postup

U pacientů s SDS byla úspěšně provedena celková i regionální anestezie.

V závislosti na typu chirurgického zákroku musí anesteziolog vyhodnotit riziko obtížného zajištění dýchacích cest proti riziku obtížného provedení a krvácení u regionálních technik.

Imunodeficiencie (neutropenie) vyžaduje maximální antiseptická opatření pro všechny invazivní postupy.

U pacientů s SDS je v literatuře popsána subglotická stenóza. Menší endotracheální kanyla, než je odhadována, by měla být k dispozici. U pacientů s inspiračním stridorem a / nebo dušností by tato patologie měla být vyloučena pomocí laryngoskopie lékařem ORL. Alternativou je provedení bdělé fiberoptické intubace.

Zvláštní či doplňující monitorace

Obzvláště u pacientů s deformacemi dýchacích cest či hrudníku nebo klinickou svalovou slabostí je doporučena pečlivá monitorace nervosvalové blokády.

Možné komplikace

Obtížné zajištění dýchacích cest, selhání neuroaxiální blokády, zlomeniny kostí, krvácení. Srdeční dekompenzace, zejména u dětí s nekorigovanými srdečními vadami. Ekchymóza může být viděna při použití vysokotlakých turniketů.

Pooperační péče

Deformace dýchacích cest a hrudníku mohou vést ke zvýšené dechové práci. Měla by být zajištěna adekvátní a prodloužená pooperační monitorace na dospávacím pokoji, JIP či oddělení intermediární péče.

Diferenciální diagnostika

Shwachman-Diamondův syndrom sdílí klinické příznaky s cystickou fibrózou (CF, např. exokrinní nedostatečnost pankreatu, opakující se respirační infekce). Genetické testování umožní určení správné diagnózy.

Ambulantní anestezie

Není popisovaná. Možnost provedení ambulantní anestezie by měla být zvážena individuálně pro každého pacienta. Musí být zajištěna odpovídající bezpečnostní opatření.

Porodnická anestezie

Císařský řez v případě hypoplastického nebo deformovaného porodního kanálu. Pečlivé vyhodnocení rizik subarachnoidální či epidurální anestezie (deformity, krvácení) proti celkové anestezii (možné obtížné dýchací cesty).

Reference:

1. Capasso L, Borrelli AC, Cerullo J, Pirozzi MR, Raimondi F. Thoracic Hypoplasia at Birth as Presenting Feature of Shwachman-Diamond Syndrome in Twins. *J Pediatr Genet. Georg Thieme Verlag KG*; 2016;5:158–160.
2. Hall GW, Dale P, Dodge JA. Shwachman-Diamond syndrome: UK perspective. *Arch. Dis. Child.* 2006;91:521-524.
3. Myers KC, Davies SM, Shimamura A. Clinical and molecular pathophysiology of ShwachmanDiamond syndrome: an update. *Hematol. Oncol. Clin. North Am.* 2013;27:117–28–ix.
4. Rogers ZR. Shwachman-Diamond-Syndrome. Access on: Mahoney DH Jr, Heyman MB, ed. <https://webmail.med.uni-marburg.de/imp/>. Cited 2017, May 3;1-25.
5. Ryan TD, Jefferies JL, Chin C, Sticka JJ, Taylor MD, Harris R, et al. Abnormal circumferential strain measured by echocardiography is present in patients with Shwachman-Diamond syndrome despite normal shortening fraction. *Pediatr Blood Cancer.* 2015;62:1228-1231.
6. Tamhane P, Newton NI, White S. Anaesthetic management of quinsy in a patient with Shwachman-Diamond syndrome. *Anaesthesia.* 2003;58:821.
7. Booij J, Reneman L, Alders M, Kuijpers TW. Increase in central striatal dopamine transporters in patients with Shwachman-Diamond syndrome: Additional evidence of a brain phenotype. *Am. J. Med. Genet. A. Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company*; 2012;161:102- 107.
8. MD LB, MD AW, Akiko Shimamura MD P. Shwachman-Diamond Syndrome: A Review of the Clinical Presentation, Molecular Pathogenesis, Diagnosis, and Treatment. *Hematology/ Oncology Clinics of NA. Elsevier Ltd*; 2009;23:233-248.
9. Dror Y, Ginzberg H, Dalal I, Cherepanov V, Downey G, Durie P, et al. Immune function in patients with Shwachman–Diamond syndrome. *Br. J. Haematol.* 4 ed. Blackwell Science Ltd; 2001;114:712-717.
10. Appel IM, Hoeve LJ. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. Elsevier Ireland Ltd*; 2012;76:1531-1532.
11. Degerli S, Altinel S, Horasanlı E. Bispectral index monitoring in a patient with combination of congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) and Shwachman–Diamond syndrome. *J Anesth.* 2013;28:137-138.
12. Cordell V, Osoba L. Pregnancy in a patient with Schwachman-Diamond syndrome. *BMJ Case Rep. BMJ Publishing Group Ltd*; 2015;2015:bcr2015209644–4.

Datum poslední úpravy: červenec 2018 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Author

Semih Degerli, MD, Assoc. Prof., Kecioren Training Research Hospital, Ankara, Turkey
drsemih@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Dr. Thomas Wiesmann, Klinik für Anästhesie und Intensivtherapie, Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH, Standort Marburg, Germany
wiesmann@med.uni-marburg.de

Peer revision 2

David Wilson MD, PhD, Associate Professor, Department of Pediatrics (Hematology/Oncology), Washington University, St. Louis, USA
Wilson_D@kids.wustl.edu

Revize editoriale

Priv.-Doz. Dr. med. Johannes Prottengeier, DESA – MHBA, Anästhesiologische Klinik Universitätsklinikum Erlangen, Germany
Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martina Kosinová, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
kosinova.martina@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/>