

Doporučení pro vedení anestezie u Coffin-Siris syndromu

Název nemoci: Coffin-Siris syndrom

ICD 10: Q87.1

Synonyma: CSS

Souhrn o nemoci: Coffin-Siris syndrom (CSS) je vrozené multisystémové genetické onemocnění charakterizované aplazií nebo hypoplazií distálního článku nebo nehtu pátého prstu, opožděným vývojem, mentálním postižením, hrubými rysy v obličeji, hypotonií, mikrocefalií, sakrálním důlkem, spina bifida occulta, skoliózou/kyfózou, rozštěpem patra makroglosií, mikrognácií, chronickými infekty horních cest dýchacích, srdečními abnormalitami a gastroezofageálním refluxem. Klinicky a geneticky bylo hlášeno více než 100 potvrzených případů. Aktuálně bylo identifikováno minimálně 7 genů odpovědných za CSS; SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, ARID1A, ARID1B, SOX11 a PHF6. Dědičnost CSS je autozomálně dominantní. Jakkoli přesná prevalence a incidence není známa, je možné, že onemocnění je nedostatečně rozpoznáváno.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



Více informací o nemoci, referenčním centřum a organizační informace naleznete na webu Orphanet: www.orpha.net

Typické výkony

Kardiochirurgie, nutriční gastrostomie, fundoplikace, hernioplastika, ORL operace (především adenotomie) a stomatochirurgie.

Typ anestezie

Vzhledem k raritnímu výskytu onemocnění je dostupné v odborné literatuře pouze několik kazuistik nebo korespondencí (letters).

Podání celkové anestezie s tracheální intubací nebo laryngeální maskou bylo popsáno. Bylo hlášeno i podání kaudální blokády a subarachnoidální blokády.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Funkční testování srdce včetně EKG a echokardiografie by mělo být provedeno ke zhodnocení závažnosti vrozených srdečních vad.

Je-li zvažována centrální blokáda, měl by být proveden UZ nebo MRI páteře k nalezení spina bifida occulta nebo syndromu fixované míchy.

Infekty horních cest dýchacích jsou velice časté a načasování plánované operativy tak musí posoudit nejlepší období průchodnosti dýchacích cest.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Obtížná ventilace i intubace byla popsána. Laryngoskopy nové generace a pomůcky k fiberoptické intubaci by měly být dostupné. Chirurgické zajištění dýchacích cest může být nezbytné.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášena.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášena.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Nejsou hlášena.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášena

Anesteziologický postup

Byly hlášeny nějaké případy podání celkové anestezie, případ lehké celkové anestezie kombinované s kaudálním blokem a případ subarachnoidální anestezie pro císařský řez. Byly hlášeny problémy týkající se ventilace obličejovou maskou a problémy spojené s tracheální intubací. Problém s obtížným zajištěním dýchacích cest kvůli charakteristickému obličejí (např. vysoké a/nebo úzké patro) je pravděpodobně věkově závislý a vzrůstá s pacientovým věkem.

Zvláštní či doplňující monitorace

Není popisována.

Možné komplikace

Byla hlášena obstrukce tracheální rourky masivní bronchiální sekrecí.

Pooperační péče

Byl popsán případ pooperační apnoe. Po operaci zvažte přijetí na jednotku intenzivní péče. Věnujte speciální péči mentálnímu postižení a občas poruchám autistického spektra, které mohou vést ke strachu a hyperaktivitě v průběhu předoperačního a pooperačního období.

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

Způsobené onemocněním poskytující pomůcku k rozlišení mezi nežádoucími účinky anestezie a manifestací onemocnění, např.:

Nejsou hlášeny.

Ambulantní anestezie

Není doporučena.

Porodnická anestezie

Jedna kazuistika popsala případ subarachnoidální anestezie u 22leté rodičky pro urgentní císařský řez. Ačkoli byly přítomny známky obtížného zajištění dýchacích cest, přímá laryngoskopie provedená v hluboké sedaci odhalila nízké Cormack-Lehane skóre (6).

Reference:

1. <http://www.orpha.net>
2. Silvani P, Camporesi A, Zoia E, Leoncino S, Salvo I: Anesthetic management in a child with Coffin-Siris syndrome. *Pediatric Anesthesia* 2004;14,697-702
3. Shirakami G, Tazuke-Nishimura M, Hirakata H, Fukuda K: Anesthesia for a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome. *Masui* 2005;54,42-45
4. Dimaculagan DP, Lokhandwala BS, Wlody DJ, Gross R: Difficult airway in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Anesthesia Analgesia* 2001;92,554-555
5. Sakugawa Y, Kamizato K, Miyata Y, Kakinohana M, Sugahara K: Usefulness of the airwayscope for difficult intubation in a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome. *Masui* 2013;62,589-591
6. Fornet I, Morillas P, López MA, Palacio FJ, Aguilar JM, Mesa JL. Emergency cesarean in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Rev Esp Anestesiol Reanim.* 2007 Nov;54(9):563-5
7. Kosho T, Miyake N, Carey JC. Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2014 Sep;166C(3):241-51
8. Kosho T, Okamoto N. Coffin-Siris Syndrome International Collaborators. Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2014 Sep;166C(3):262-75
9. Santen GW, Clayton-Smith J; ARID1B-CSS consortium. The ARID1B phenotype: What we have learned so far. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014 Sep;166C(3):276-89
10. Vergano SS, Deardorff MA. Clinical features, diagnostic criteria, and management of CoffinSiris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2014 Sep;166C(3):252-6

Datum poslední úpravy: listopad 2016 (přeloženo květen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Paolo Silvani, Anaesthesiologist, Ospedale San Raffaele, University “Vita–Salute”, Milano, Italy silvani.paolo@hsr.it

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Peer recenzent 1

Noriko Miyake, Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan
nmiyake@yokohama-cu.ac.jp

Peer recenzent 2

Tomoki Kosho, Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine Matsumoto, Nagano, Japan
ktomoki@shinshu-u.ac.jp

Upozorňujeme, že tento pokyn nebyl přezkoumán dvěma anesteziology, nýbrž dvěma odborníky na tuto chorobu.

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel: Petr Štourač, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika, E-mail: stourac.petr@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/>