

Doporučení pro vedení anestezie u Arthrogryposis multiplex congenita

Název nemoci: Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)

ID 10: Q.74.32

Synonyma: Arthrogrypóza, kongenitální amyoplázie, kongenitální arthromyodysplázie, Guérin–Stern syndrom, myodystrophia fetalis deformans

Souhrn o nemoci:

AMC je klinický popis vrozeného syndromu s odhadovaným výskytem 1 : 3 000–10 000 [25,30,38]. Již v děloze je frekvence pohybů plodu snížena kvůli vícenásobným – většinou symetrickým – kontrakturám. S různou závažností jsou při tomto onemocnění ovlivněny především velké klouby končetin, páteře [12] a také otolaryngologická oblast [10,11]. Kromě toho se u pacientů vyskytuje snížení svalové hmoty, kdy je vyvinuta pouze podkožní tkáň. Během růstu vznikají četné deformace včetně postižení dalších orgánových systémů (CNS, kardiovaskulární systém, plíce, gastrointestinální trakt, urogenitální trakt, břišní stěna). Ve většině případů pacienti dosahují normální inteligence.

Podrobnosti o příčině tohoto neprogresivního onemocnění nejsou jasné. Snížená frekvence pohybů plodu se zdá být významná [16]. Za možné spouštěče jsou mimo jiné uvažovány externí faktory (např. oligohydramnion, děložní septum), především metabolické změny ve svalových buňkách („myopatická forma“) nebo porucha předních koronárních buněk míchy („neuropatická forma“). Není proto překvapivé, že s AMC může být spojeno mnoho syndromů (např. Freeman–Sheldonův syndrom [1,2], Brownův syndrom [3], Bruckův syndrom [4], ARC syndrom [5,46]). Také nemocí matek (myasthenia gravis [7,44]), konzumace drog během těhotenství [6,31] a také infekce matky/plodu způsobené virem Zika [52] mohou vést k AMC nenarozených.

Klinická klasifikace může být provedena podle tří stupňů závažnosti (dle tzv. Mnichovské klasifikace) [37]:

Typ 1: Primární postižení končetin, případně svalů krku a trupu.

- Primární postižení rukou a nohou: součástí tohoto je kontrakční arachnodaktýlie (distální artrogrypózy; autozomálně dominantní).

- Postižení všech končetin, včetně ramenního a kyčelního kloubu (v 60–80 %) se symetrickou vnitřní rotací ramen, pevně nataženými lokty, ohnutím a prodloužením kontraktury kolenních kloubů, jakož i dolních končetin válcovitého tvaru, talipes equinovarus (přibližně u 85 %) (tzv. amyoplázie; ve většině případů sporadická).

Typ 2: Primární malformace střední linie; postižení končetin a malformace různých orgánů (např. brániční kýla, výrazná skolióza), pterygium. Provádí se diferenciací dalších podskupin distální artrogrypózy.

Typ 3: Další dysmorfnní poruchy a malformace; poruchy CNS. Jedná se o syndromy s mnoha komplikacemi, AMC je jen jedním jejich aspektem; závažnost syndromu je dána množstvím malformací.

Pacienti s AMC musí často podstoupit opakované chirurgické zákroky. V souvislosti s tím je třeba dodržovat několik anesteziologických zvláštností.

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

Pacienti s AMC musí často podstoupit intervence z oblasti ortopedie (zejména v dětském věku) [39]. Operují se již vzniklé deformity (např. club feet (golfová noha) [25], luxace kyčle), kontraktury, patelární luxace a zkrácení Achillovy šlachy [25].

Časté jsou také intervence na horních končetinách [23,28].

Po prvním roce života se až u 65 % pacientů vyvine skolióza, která také může vyžadovat operaci [12].

U kojenců se často provádějí svalové biopsie [22].

V závislosti na doprovodných malformacích jsou často nutné další zásahy (např. tříselná kýla, syndaktýlie, hypospadie, omphalokéla [10], kryptorchismus, ledvinové kameny [17], gastrointestinální reflux [20], plastické deformity).

V mnoha případech jde o náročné výkony, intervence trvají několik hodin.

Typ anestezie

Hlavní problémy spojené s anestezií u pacientů s AMC je potenciálně obtížné zajištění dýchacích cest, špatný stav žilního systému a perioperační hypertermie [17-19,25,27,30]. Pacienti s AMC se často musí podrobit chirurgickým zákrokům již v kojeneckém věku.

Předoperační užití regionální anestezie se zdá být výhodné – buď samostatně nebo v kombinaci s celkovou anestézií. U malých dětí lze regionální anestezii použít zároveň s celkovou anestézií.

Periferní nervové blokády u dětí s artrogrypózou fungují dobře. Ultrasonografie zvyšuje jejich úspěšnost, protože při nervové stimulaci je často obtížné vyvolat reakci kvůli kontrakturám [47]. Nicméně nahrazení normální svalové tkáně tukem a vazivovou tkání může zhoršit viditelnost nervů pomocí ultrazvuku.

Pro chirurgii horní končetiny jsou doporučeny axilární, supraklavikulární a infraklavikulární blokády. Pro chirurgii dolních končetin je vhodné využít paravertebrální, bederní, epidurální, iliofasciální, femorální a ischiadické nervové blokády s použitím ropivakainu (0,2%, 0,375%, 0,5% a 0,75%), bupivakainu (0,5%) a lidokainu (2%). Alternativou může být subkutánní tunelizovaný katetr pro zvládnutí pooperační bolesti [54].

Umístění katetru může být příležitostně komplikováno kontrakturami končetin [23]. Ke snížení pooperační bolesti je také vhodná infiltrace rány lokálními anestetiky v průběhu operace.

Vzhledem ke stávajícím změnám páteře a následnému nepředvídatelnému šíření lokálních anestetik [51] jsou metody neuraxiální anestezie jsou částečně popsány jako nemožné (spinální anestezie [22]) nebo nedostatečné (jednostranný epidurální blok [34]). Existují však i případy úspěšného použití spinální anestezie [42] nebo kontinuální spinální anestezie [32,33].

Pokud jde o kaudální anestezii, u kojenců byly dobré zkušenosti se single shot metodou, což je nejčastěji používaná metoda [25,30]. Nicméně je také možné zavedení kaudálního katetru [24]. Celková doba jeho použití v této oblasti by však měla být limitována z důvodu rizika tvorby abscesu v análních partiích. To je také nutno pravidelně kontrolovat [25].

Analgosedace: V zásadě neexistují kontraindikace. U pacientů s AMC mírně se předpokládá zvýšená citlivost na léky způsobující respirační depresi. U pacientů s anamnézou gastroezofageálního refluxu je zvýšené riziko aspirace obsahu žaludku [17,30].

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

U pacientů s AMC se v zásadě nevyžaduje žádná zvláštní předoperační diagnostika. Kvůli mnohostranným variantám a příčinám této choroby je nezbytné přesné hodnocení týkající se závažnosti nemoci, tvaru hlavy, přítomnosti kontraktur, stejně jako deformity páteře a hrudníku. Důležité je také zjištění anamnézy z předchozích operačních výkonů ke zjištění rizika při intubaci.

Odběr krve: U menších zákroků a nevýznamných anamnestických údajů lze odběr krve provést až po zahájení anestezie z důvodu možných obtíží při zajištění žilního vstupu.

EKG/ECHO: V souvislosti s AMC neexistuje žádné specifické vrozené srdeční onemocnění. Mohou se vyskytovat anomálie jako perzistentní ductus arteriosus, koarktace aorty a aortální stenózy, ale u tohoto syndromu jsou většinou hodnoceny jako ojedinělé případy [21,30].

RTG snímek hrudníku, funkční vyšetření plic, analýza krevních plynů: Tato vyšetření by měla být prováděna v závislosti na existenci a závažnosti skoliózy, plicní hypoplázie, hrudní deformity nebo myopatie, jakož i velikosti a typu zamýšleného zákroku. U pacientů s AMC je možná přítomnost restriktivní poruchy ventilace, která by měla být objasněna [12,17].

Při zjišťování anamnézy je také nutné zaměřit se na data týkající se opakujících se aspirací, pneumonie a refluxu.

U rozrušených dětí může být analýza krevních plynů provedena pomocí vzorku kapilární krve.

U pacientů s anamnézou chrápání se doporučuje screening obstrukčního spánkového apnoe. Artrogrypóza může vést k hypoventilačnímu syndromu při obezitě a hypoventilaci během spánku [50].

Zobrazování krční páteře: U pacientů s AMC s klinickými příznaky souvisejícími s postižením krční páteře se doporučuje provést neuroradiologické posouzení kraniocervikálního spojení. Byl popsán případ atlantoaxiální subluxace z důvodu AMC [13]. Skolióza zahrnující krční páteř nebo Klippel-Feilův syndrom může vést k těmto problémům [30].

Další vyšetřování: U pacientů s AMC je nejčastěji postižen muskuloskeletální systém a urogenitální trakt (10–42 %). Vyskytuje se hypospadiie a renální anomálie (dvojitá ledvin nebo nedostatek ledvin, funkční poškození ledvin). Pacienti s extrémně vzácným syndromem ARC (arthrogrypóza, renální dysfunkce, cholestáza) [5] trpí zejména poruchami funkce ledvin, jaterními poruchami, hypotyreózou a vrozeným srdečním onemocněním.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

U až 25% pacientů s AMC je obtížná nebo spíše nemožná přímá laryngoskopie a/nebo intubace [17,30]. Typické nálezy jsou například: malá ústa, mandibulární hypoplázie (mikrognátie), vysoké klenuté patro, snížená pohyblivost jazyka, vzhled podobný Pierre Robin syndromu, krátký krk, torticollis a omegaformed epiglottis. Také byly popsány rozštěpy patra a velké hemangiomy na obličeji [8-11,26,30].

Ve většině případů je možné provést ventilaci laryngeální maskou. Existují však případy, které popisují selhání použití laryngeální masky kvůli masivním anatomickým změnám [9,42,49]. Pokud je nezbytná intubace, doporučuje se mít připravené další (pediatrické) pomůcky k zajištění dýchacích cest kromě zmíněné laryngeální masky [54].

Uvádí se, že úspěšné zajištění dýchacích cest může být provedeno pomocí laryngeální masky, Cookova katetru, při použití fibrooptické intubace a také při použití McCoyova laryngoskopu s integrovaným Fogartyho katetrem [8-10]. Ve nouzových situacích je někdy nutné provést koniotomii [49].

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

U pacientů s AMC není ve srovnání s jinými pacienty obvykle pozorována zvýšená tendence ke krvácení. V tomto případě je nutné vycházet z anamnestických údajů.

V případě ARC syndromu (arthrogrypóza, renální dysfunkce, cholestáza) je popsána funkční porucha trombocytů. Byly popsány případy nečekaně silného krvácení po perkutánní biopsii jater a také život ohrožující spontánní krvácení z nosu. [14,46].

U pacientů, kteří užívají kyselinu valproovou, se doporučuje opatrnost. Nejčastější nežádoucí účinky jsou trombocytopenie a prodloužená doba krvácení kvůli snížené koncentraci fibrinogenu, faktoru VIII a inhibici sekundárního fáze agregace destiček. Pokud je dostatek času před velkými chirurgickými zákroky (neurochirurgie, operace kyčle), mělo by být možné změnit toto antiepileptikum na jiné. U operací s předpokládanou velkou ztrátou krve (například pánevní osteotomie, skolióza) je vhodné využít peroperační rekuperaci krve.

Operace končetin je často prováděna při lokální cirkulační zástavě (použití turniketu).

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Neexistují důkazy o obecně zvýšeném riziku trombózy nebo požadavku na pravidelné podávání antikoagulancií u pacientů s AMC. Nicméně anamnéza by měla zahrnovat otázky týkající se např. rodinná tendence k rozvoji trombózy (trombofilie).

Pooperační podání antikoagulace je vhodné zvážit zejména po intervencích na dolních končetinách a pro dlouhá období imobilizace. Obecně je třeba zvážit adekvátní profylaxi trombózy na začátku puberty.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Děti s AMC jsou často velmi štíhlé v důsledku sníženého množství podkožního tuku, sníženému množství svalové hmoty a kvůli výživovým problémům, které se vyskytují v případě neurogení formy AMC (reflux, dysfagie, aspirace [11,17,30]).

Vzhledem k přítomnosti kontraktur a deformit může být u pacientu s AMC problém s polohováním.

Aby se zabránilo dekubitům, je třeba celé tělo během operace vhodně vypočložit.

Již v počáteční fázi anestezie, zejména u malých dětí, je nutný dostatečný tepelný ohřev.

Vzhledem ke snížené flexibilitě kloubů a výslednému nedostatku fyzické aktivity se může vyvinout osteopenie. Osteoporóza se u pacientů vyskytuje již v dětství [23]. Už během porodu je u těchto dětí zvýšené riziko vzniku zlomenin dlouhých kostí [35].

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

V případě AMC neexistuje typická dlouhodobá léčba. Jak bylo uvedeno výše, konkrétní stav vychází z anamnézy.

Anesteziologický postup

K anxiolytické orální premedikaci je vhodné podání benzodiazepinu (např. midazolam) v menší dávce (0,4-0,5 mg/kg) [25], avšak ne všichni autoři toto doporučují [23].

Kvůli obvyklé špatné kvalitě žilního systému a většímu množství dětských pacientů je v mnoha případech nutná celková anestezie. V tomto ohledu bývá bezproblémové použití sevofluranu, halotanu [28,30], také je popsáno použití směsi N₂O/O₂ [25]. V některých případech není možné zajistit periferní žilní přístup a je nutné zavedení centrálního žilního katetru [25,30] s využitím ultrazvuku [53].

Pro intravenózní indukci anestezie se ukázalo vhodné použití propofolu a thiopentalu [20,23,25,28,30]. Existují pozitivní názory také na použití ketaminu nebo midazolamu [17,23,43].

Vzhledem k nízké svalové hmotě a také kvůli neurogením a myopatickým změnám AMC mohou pacienti vykazovat citlivé reakce na inhalační a intravenózní anestetika, nedepolarizující svalová relaxancia a na opioidy [17,23,30,34]. Přednost se dává léčivům s krátkodobou účinností [18,19,30]. Pokud jde o určité léky, neexistují absolutní kontraindikace.

Anestezie může být udržována podáváním intravenózních nebo inhalačních anestetik (a také kombinováním s N₂O).

U těchto pacientů se může vyskytovat hemodynamická nestabilita. Objevuje se hypotenze s potřebou vazopresorů bez základní srdeční choroby. Není známa žádná přímá souvislost s kardiomyopatií [53]. Při operaci by měly být vazopresory k dispozici.

Již zmiňovaná perioperační hypertermie (nutné odlišit od maligní hypertermie) u pacientů s AMC je zmíněna v následujících kapitolách.

Z bezpečnostních důvodů by se mělo vynechat použití sukcinylcholinu. I když v mnoha případech byl tento lék použit bez problémů [27,34], sukcinylcholin může vést ke zvýšení draslíku v případě základní myopatické složky AMC [28,30].

Je-li to možné, je velmi vhodné kombinovat celkovou s regionální anestézií. Tento postup vede ke snížení potřebné dávky anestetik, úspěšnější stabilizaci krevního oběhu, udržení spontánního dýchání (je-li to nutné) a úspěšnějšímu zvládnutí pooperační bolesti, což je výhodné zejména v bezprostřední pooperační fázi a nezbytné pro úspěch operace [18,19,23,51].

K léčbě pooperačních bolestí je vhodný acetaminofen [54].

Nejsou popsány žádné zvláštnosti týkající se aplikace lokálních anestetik. Je možné použití kombinace lokálních anestetik s pomocnými látkami, jako je klonidin, v případě periferní regionální anestezie [25], nebo kombinace sufentanilu, klonidinu nebo adrenalinu v případě epidurální (kaudální) anestezie [19,25].

Zvláštní či doplňující monitorace

Druh monitorování by měl být zvolen také podle typu a rozsahu operace a potenciálně zapojených orgánových systémů.

Jako součást standardního monitorování je zvláště důležitý dohled nad teplotou a CO₂, a to i v případě malých zásahů [25,28], protože AMC je často doprovázená nespecifickou intraoperační hypermetabolickou reakcí (hypertermie) [27,28,30]. Za těchto okolností se u pacientů může vyvinout acidóza a hyperkalémie. Jsou vhodná také opakovaná perioperační měření hodnot pH a koncentrací K⁺.

Po podání svalových relaxancií se doporučuje aplikace relaxometrie [17,23,30,34]).

Data týkající se měření hloubky anestezie (např. BIS) u pacientů s AMC nejsou k dispozici.

Pokud jde o časté prodloužené trvání operací, je vhodné zavedení močového katetru.

V případě anamnézy aspirace je vhodné zavést gastrointestinální sondu.

Možné komplikace

Problémy u pacientů s AMC jsou popsány v části Akutní komplikace spojené s nemocí a její vliv na průběh a zotavení z anestezie.

Pooperační péče

Pacienti s AMC mají predispozici k respiračním problémům. Je hlášen častý výskyt postextubačního stridoru po obtížné intubaci [30]. Byla popsána zvýšená citlivost na neuromuskulární blokátory a opioidy [51].

V případě neurogenních složek AMC se někdy vyvine snížená kontrola horních cest dýchacích a poruchy polykání během zotavovací fáze. Obzvláště pacienti s plicní poruchou (např. těžká skolióza, plicní hypoplasie, myopatie, preexistující opakující se aspirace) vykazují pooperační tendenci k hypoventilaci a tvorbě atelektáz, což vede prodloužení doby potřeby kyslíku [17-19,30].

Pokud kosterní změny způsobují obtížné vylučování sputa [48], může být také zvýšené riziko fatálních respiračních komplikací (např. pneumonie).

Je vhodné monitorovat dýchací funkce pacienta po delší časové období (např. oxymetrie). To platí zejména po použití opiátů během operace (zejména u pediatrických pacientů). Pokud se po operaci neobjeví žádné větší problémy, je možné pacienta přeložit na standardní pokoj

Při použití regionální anestezie na doplnění celkové anestezie byl hlášen pozoruhodně nekomplikovaný (plicní) průběh v pooperační fázi a pacienti měli dostatečnou pooperační analgezi [18,19,23-25].

Léčba bolesti: Uvedeno v kapitole „Regionální anestezie“.

Jak již bylo zdůrazněno, dostatečná léčba pooperační bolesti je velmi důležitá.

Pokud není možné použít regionální anestezii, přibližně od 6 let věku pacientů je možné využít PCA (pacientem kontrolovanou analgezi) [18].

Velmi důležitá je dostatečná léčba pooperační bolesti. Po vyloučení známých kontraindikací může být po operaci rutinní léčba bolesti aplikována podle doporučení WHO (např. paracetamol) [23].

Pokud jde o diferenciální diagnostiku, je třeba vzít v úvahu, že u artrogrypózy mohou mít pacienti bolesti s neuropatickou složkou. Existuje případ úspěšné léčby bolesti pomocí gabapentinu u novorozenců s AMC po selhání neopioidní analgezie [31].

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

Pravděpodobně nejčastěji diskutovaným jevem u pacientů s AMC vystavených celkové anestezii je otázka, zda existuje predispozice k maligní hypertermii (MH) nebo ne.

Je známo, že v některých případech provází pacienty s AMC perioperační zvýšení tělesné teploty (popsaná až do 38,8 °C). V takových případech se u pacienta může zvýšit hladina CO₂ v krvi a následně vzniknout acidóza. V hlášených případech se u pacientů nerozvíjí cyanóza; pooperační testy na detekci přítomnosti myoglobinu v moči byly negativní. Stav pacientů se ovšem po zákroku rychle zlepšil a žádná specifická terapie nebyla potřebná. V těchto případech dostačovalo aktivní chlazení (od tělesné teploty 38 °C). Výsledky svalové biopsie u těchto pacientů byly neprůkazné [20, 27 - 30]. Kromě jiných je jedním z aspektů vylučujících MH jako příčinné onemocnění skutečnost, že k fenoménu intraoperační hypertermie dochází také při beztriggerové anestezii [28,30]. Retrospektivní průzkum zkoumal 396 narkóz u 67 pacientů s AMC a navzdory expozici známým spouštěcím látkám (halothan/sukcinylocholin) nebyl popsán žádný případ MH [27]. Pravděpodobnost vzniku hypertermie závisí na primární variantě AMC (neurogenní/myogenní) [28]. V řadě případů to bylo 33 % [30]. Žádná z retrospektivních studií nezjistila žádné známky zvýšené pravděpodobnosti intraoperační hypertermie nebo hypermetabolické reakce, což ale nevylučuje, že nějaká asociace existuje [53].

Podle případů popsaných v literatuře podezření na maligní hypertermii vzniká jako hypermetabolická reakce, která vznikne bez žádného konkrétně definovaného důvodu. V této souvislosti tedy není popsána hypertermie u artrogrypózy známkou maligní hypertermie [26,29].

V jiných studiích pacientů s AMC však existuje popis dvou případů MH (z roku 1984). Oba případy byly z hlediska diagnostiky dostatečně potvrzeny jako MH [40]. Literatura z roku 2009 má v tomto ohledu jasný názor: v obou dvou hlášených případech se předpokládá určitá souvislost artrogrypózy a MH. Tento předpoklad je potvrzen další kazuistikou MH v literatuře [53]. Z toho vyplývá, že je vhodné se u pacientů s AMC vyhnout použití sukcinylcholinu [42].

Intraoperační hypermetabolická reakce pozorovaná u pacientů s AMC vykazuje mnoho rozdílů ve srovnání s MH. Například neexistují žádné definitivní spouštěcí faktory a lze ji ovlivnit pouze symptomatickými opatřeními. Přiměřené monitorování (viz výše) je nutné [27–29].

Výskyt MH v případě artrogrypózy – jako v případě každého jiného pacienta, který nebyl testován negativně na MH – nelze vyloučit.

Ambulantní anestezie

Chirurgičtí pacienti s AMC jsou často děti. Vzhledem k možným perioperačním problémům jsou považováni za rizikové pacienty [19].

Neexistují žádná doporučení týkající se ambulantního zákroku v případě AMC. V mnoha případech není ambulantní léčba možná z důvodu potřeby intenzivní pooperační ortopedické terapie.

Výjimkou by mohla být ambulantní anestezie u (dětských) pacientů s AMC po důkladném zvážení výhod a rizik (pokud by šlo například o minimální zásah, AMC bez výrazných doprovodných malformací, dobře spolupracujícího pacienta a/nebo rodičů a dostatečně zajištěné následné péče).

Porodnická anestezie

Většina popisů anestezie v případě AMC se týká pediatrických pacientů. Studie o celkové anestezii v případě artrogrypózy u dospělých lze jen těžko nalézt – kromě gynekologických pacientek podstupující císařský řez.

Tento typ porodu je pacientkám s AMC často doporučen především kvůli pánevním a míšním anomáliím [32-34].

Ve většině případů pacientky podstoupily anestezii několikrát již v dětství, a proto lze snadno zjistit jejich zdravotní anamnézu. [34]. Dříve existující problém s dýcháním se může zhoršit v důsledku dalších změn, typických v těhotenství.

Pokud je to vhodné, měla by být upřednostňována neuraxiální blokáda před celkovou anestézií s rychlým úvodem do anestezie.

Jsou popsány nekomplikované porody v kontinuální spinální anestezii [32,33]. Nicméně provedení spinální anestezie může být obtížné nebo dokonce neproveditelné z důvodu přítomnosti deformit páteře [22,34]. Také se může stát, že se aplikované anestetikum bude šířit nepravidelně v případě provedení epidurální anestezie [34].

V jednom ze studovaných případů bylo nutné použít malou intubační kanylu (6,0 mm I.D.) a lžici při provedení rychlého úvodu do anestezie. Použitý sukcinylcholin měl prodloužený klinický účinek [34].

Pokud AMC trpí nenarozené dítě, je ohroženo zlomeninami při průchodu porodním kanálem [35]. Primární indikace císařského řezu může být nutná kvůli hyperextenzi hlavičky plodu [44]. K tomuto účelu se rovněž používají postupy exuterinního intrapartálního ošetření (EXIT), jsou popsány intervence na dýchacích cestách včetně tracheostomie [45]. Retrospektivní studie dochází k závěru, že novorozenci s artrogrypózou, kteří vyžadují umělé dýchání hned po narození, mají špatnou prognózu [36].

Reference:

1. Richa FC, Yazbeck PH. Anaesthetic management of a child with Freeman-Sheldon syndrome undergoing spinal surgery. *Anaesth Intensive Care* 2008;36(2):249-253
2. Ferrari D, Bettuzzi C, Donzelli O. Freeman-Sheldon syndrome. A case report and review of the literature. *Chir Organi Mov* 2008;92(2): 127-131
3. Lobefalo LT, Mancinci AT, Petitti MT, Verrotti AE, Della Loggia GE, Di Muzio AE, et al. A family with autosomal dominant distal arthrogryposis multiplex congenita and brown syndrome. *Ophtalm Genet* 1999;20(4): 233-241
4. Yapicioglu H, Ozcan K, Arikan O, Satar M, Narli N, Ozbek MH. Bruck syndrome: osteogenesis imperfecta and arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Trop Paediatr* 2009;29(2): 159-162
5. Jang JY, Kim KM, Kim GH, Yu E, Lee JJ, Park YS, et al. Clinical characteristics and VPS33B mutations in patients with ARC syndrome. *J Pediatr gastroenterol Nutr* 2009;48(3): 348-354
6. Maalouf EF, Battin M, Counsell SJ, Rutherford MA, Manzur AY. Arthrogryposis multiplex congenita and bilateral mid-brain infarction following maternal overdose of co-proxamol. *Eur J Paediatr Neurol* 1997;1(5-6):183-186
7. Hoff JM, Daltveit AK, Gilhus NE. Arthrogryposis multiplex congenita – a rare fetal condition by maternal myasthenia gravis. *Acta Neurol Scand Suppl.* 2006;183: 26-27
8. Thomas PB, Parry MG. The difficult airway: a new method of intubation using the laryngeal mask airway. Cook airway exchange catheter and tracheal intubation fiberscope. *Paediatr Anaesth* 2001;11(5): 618-621
9. Mentzelopoulos SD, Armaganidis A, Niokou D, Matsota P, Tzoufi M, Kelekis N, Soutanis K, Oikonomopoulos N, Kostopanagiotou G. MRI of the upper airway and McCoy-balloon laryngoscopy with left molar approach in a patient with arthrogryposis multiplex congenita and previous unsuccessful endotracheal intubation. *Anaesth Analg* 2004;99(6): 1879-1880
10. Nguyen NH, Morvant EM, Mayhew JF. Anesthetic management for patients with arthrogryposis multiplex congenita and severe micrognathia: case reports. *J Clin Anesth* 2000;12(3): 227-230
11. Laureano AN, Rybak LP. Severe otolaryngologic manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1990;99(2 Pt 1):94-97. Review
12. Yingsakmongkol W, Kumar SJ. Scoliosis in arthrogryposis multiplex congenita: results after nonsurgical and surgical treatment. *J Paediatr Orthop* 2000; 20: 656-661
13. Luedemann WO, Tatagiba MS, Hussein S, et al. Congenital arthrogryposis associated with atlantoaxial subluxation and dysraphic abnormalities. *J Neurosurg* 2000;93: 130-132
14. Hayes JA, Kahr WH, Lo B, Macpherson BA. Liver biopsy complicated by hemorrhage in a patient with ARC syndrome. *Paediatr Anaesth* 2004;14(11): 960-963
15. Gill IB, Gupta NP, Oberoi GS. Genito-urinary anomalies in arthrogryposis multiplex congenita. *Br J Urol* 1987;60: 276-278
16. Drachman DB. The syndrome of arthrogryposis multiplex congenita. *Birth Defects.* 1971;7(2): 90-97
17. Oberoi GS, Kaul HL, Gill IS, Batra RK. Anaesthesia in arthrogryposis multiplex congenita: case report. *Can J Anaesth* 1987;34(3 (Pt 1)): 288-290
18. Redl G. Anaesthesia in handicapped children. *Anaesthesia* 1998;53 (2): 78-80. Review
19. Redl G. The pediatric high-risk patient in orthopedic surgery. *Acta Anaesthesiol Scand Suppl* 1997;111: 211-214
20. Ferris PE. Intraoperative convulsions in a child with arthrogryposis. *Anaesth Intensive Care* 1997;25(5): 546-549

21. Obarski TP, fardal PM, Bush CR, Leier CV. Stenotic aortic and mitral valves in three adult brothers with arthrogryposis multiplex congenita. *Am J Cardiol* 2005;96(3): 464-466
22. Ion T, Cook-Sather SD, Finkel RS, Cucciaro G. Fascia iliaca block for an infant with arthrogryposis multiplex congenita undergoing muscle biopsy. *Anaesth Analg* 2005;100(1): 82-84
23. Sreevastava D, Trikha A, Sehgal L, Arora MK. Interscalene brachial plexus block for shoulder surgery in a patient with arthrogryposis multiplex congenita. *Anaesth Intensive Care* 2002;30(4): 495-498
24. Jense HG, Glas PSA, Fitch RD. Continuous caudal block in an infant with arthrogryposis multiplex congenita. *Reg Anesth* 1987;12: 8-21
25. Standl T, Wappler F. Arthrogryposis multiplex congenita: special anesthesiological aspects. *Anaesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 1996;31(1): 53-57
26. Froster-Iskenius UG, Weterson JR, Hall JG. A recessive form of congenital contractures and torticollis associated with malignant hyperthermia. *J Med Genet* 1988;25: 102-112
27. Baines DB, Douglas ID, Overton JH. Anaesthesia for patients with arthrogryposis multiplex congenita: what is the risk of malignant hyperthermia? *Anaesth Intensive Care* 1986;14(4): 370-372
28. Hopkins PM, Ellis FR, Halsall PJ. Hypermetabolism in arthrogryposis multiplex congenita. *Anaesthesia* 1991;46(5): 374-375
29. Honda N, Konno K, Itohda Y, Nishino M, Matsushima S, Haseba S, Honda Y, Gotoh Y. Malignant hyperthermia and althesin. *Can Anaesth Soc J* 1977; 24(4): 5145-21
30. Martin S, Tobias JD. Perioperative care of the child with arthrogryposis. *Paediatr Anaesth* 2006; 16(1): 31-37
31. Behm MO, Keams GL. Treatment of pain with gabapentin in a neonate. *Pediatrics* 2001; 108(2): 482-484
32. Benonis JG, Habib AS. Ex utero intrapartum treatment procedure in a patient with arthrogryposis multiplex congenita, using continuous spinal anesthesia and intravenous nitroglycerin for uterine relaxation. *Int J Obstet Anaesth* 2008;17(1): 53-56
33. Rozkowski A, Smyczek D, Birnbach DJ. Continuous spinal anesthesia for cesarean delivery in a patient with arthrogryposis multiplex congenita. A clinical report. *Reg Anesth* 1996;21(5): 477-479
34. Quance DR. Anaesthetic management of an obstetrical patient with arthrogryposis multiplex congenita. *Can J Anaesth* 1988;35(6):612-614
35. Murphy JC, Neale D, Bromley B, Benacerraf BR, Copel JA. Hypoechoogenicity of fetal long bones: a new ultrasound marker for arthrogryposis. *Prenat Diagn* 2002;22(13):1219-22
36. Bianchi DW, Van Marter LJ. An approach to ventilator-dependent neonates with arthrogryposis. *Pediatrics* 1994;94(5): 682-6
37. Bauer H, Correll J, Heller R, Recktenwald S. Arthrogryposis multiplex congenita (AMC); <http://www.arthrogryposis.de/iga/fachinfo>; Januar 2009
38. Staheli L, Hall JG, Jaffe KM, Paholke DO. Arthrogryposis: A Text Atlas. Cambridge University Press 1998; Original ISBN-10: 0-521-57106-5, http://www.globalhelp.org/publications/books/help_arthrogryposis.pdf
39. Parsch K, Pietrzak S. Arthrogryposis multiplex congenita. *Der Orthopäde* 2007;36(3): 281-292
40. Baudendistel N, Goudsouzian N, Cote C, Strafford M. End-tidal CO2 monitoring. *Anaesthesia* 1984;39: 1000-1003
41. Benca J, Hogan K. Malignant Hyperthermia, Coexisting Disorders, and Enzymopathies: Risks and Management Options. *Anesthesia & Analgesia* 2009;109(4):1

42. Borazan H, Selcuk Uluer M, Sahin O, Okesli S. Regional anesthesia with a single spinal anesthesia using hyperbaric bupivacaine in a child with arthrogryposis multiplex congenita. *J Anesth* 2012;26: 283-285
43. Acar HV, Cuvaş O, Ceyhan A, Yücel F, Dikmen B. Ketamine-midazolam anesthesia for an infant with arthrogryposis multiplex congenita: a case with decreased myocardial contractility. *J Anesth* 2011;25:794-795
44. Chieza JT, Fleming I, Parry N, Skelton VA. Maternal myasthenia gravis complicated by fetal arthrogryposis multiplex congenita. *Int J Obstet Anesth* 2011;20: 79-82.
45. Fink RJ, Allen TK, Habib AS. Remifentanyl for fetal immobilization and analgesia during the ex utero intrapartum treatment procedure under combined spinal-epidural anaesthesia. *Br J Anaesth* 2011;106: 851-855
46. Saadah OI, Bokhari BE, Alshaeri TM, Jastaniah W. Haematological manifestations of arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis (ARC) syndrome: a case report. *Arab J Gastroenterol* 2013;14: 26-28
47. Ponde V, Desai AP, Shah D. Comparison of success rate of ultrasound-guided sciatic and femoral nerve block and neurostimulation in children with arthrogryposis multiplex congenita: a randomized clinical trial. *Paediatr Anaesth.* 2013;23: 74-78
48. Hikiji W, Fukunaga T. Fatal broncho-pneumonia of an infant with arthrogryposis multiplex congenita (AMC). *Leg Med (Tokyo)* 2014;16: 157-160
49. Gupta B, Suri S, Kohli S, Ahmad S, Gupta S. Arthrogryposis multiplex congenita: airway concerns in an emergency situation. *Acta Anaesthesiol Taiwan* 2014;52: 88-90
50. Jon C, Mosquera RA, Mitchell S, Mazur LJ. Obstructive sleep apnoea and arthrogryposis. *BMJ Case Rep* 2014; 6: 1-3
51. Ma L, Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med* 2017; 11: 48-52
52. van der Linden V, Filho EL, Lins OG, van der Linden A, Aragão Mde F, Brainer-Lima AM, Cruz DD, Rocha MA, Sobral da Silva PF, Carvalho MD, do Amaral FJ, Gomes JA, Ribeiro de Medeiros IC, Ventura CV, Ramos RC. Congenital Zika syndrome with arthrogryposis: retrospective case series study. *BMJ* 2016; 9: 354
53. Gleich SJ, Tien M, Schroeder DR, Hanson AC, Flick R, Nemergut M. Anesthetic Outcomes of Children With Arthrogryposis Syndromes: No Evidence of Hyperthermia. *Anesth Analg* 2017; 124: 908-914
54. Savenkov AN, Pajardi GE, Agranovich OE, Zabolskiy D, van Bosse HJP. Anaesthesiology for Children With Arthrogryposis. *J Pediatr Orthop* 2017; 37(1): S27-S28.

Datum poslední úpravy: Duben 2019 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Francesca Oppitz, anesteziolog, Wilhelmina Children's Hospital Utrecht, The Netherlands F.Leipold@umcutrecht.nl

Eckhard Speulda, anesteziolog, Germany

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Christiane Goeters, anesteziolog, University Hospital Muenster, Germany
goeters@uni-muenster.de

Recenzent 2

Robert Roedl, ortoped, specialista na pediatrickou ortopedii, University Hospital Muenster, Germany
roedlr@ukmuenster.de

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

Editorial review 2019

Tino Münster, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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

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/>