

Doporučení pro vedení anestezie u **Collagen VI-related myopatie**

Název nemoci: Collagen VI-related myopatie = Myopatie spojená s kolagenem VI

ICD 10: G71

Synonyma – Spektrum fenotypů:

Mírná forma: Bethlemova myopatie / benigní kongenitální svalová dystrofie

Intermediární forma: Pánevní pletencová svalová dystrofie, myosclerosis myopatie

Závažná forma: Ullrichova myopatie / kongenitální atonická sklerotická svalová dystrofie

Souhrn o nemoci: Poprvé byla popsána Ullrichem v roce 1930 a Bethlemem v roce 1976 [1]. Způsobují ji mutace v kterémkoli ze 3 genů, které kódují syntézu kolagenu typu VI, COL6A1, COL6A2 a COL6A3 [2]. Kolagen VI je hlavním přispěvatelem ke stabilitě extracelulární matrix. Reziduální funkčnost zbývajícího kolagenu VI určuje klinickou závažnost poruchy [3,4]. V minulosti patřili Bethlemova a Ullrichova myopatie k různým entitám, nyní se o nich uvažuje jako o extrémech v širokém spektru fenotypů kolagen VI myopatie. Možné jsou jak dědičné formy (většinou autozomálně recesivní), tak de novo vzniklé mutace (většinou autozomálně dominantní), přičemž druhá varianta je častější. Kombinovaná prevalence se odhaduje na přibližně 1:100 000 narozených (různé údaje pro různé podtypy). Diagnóza je založena na svalové biopsii a molekulárně genetickém testování. Neexistuje žádná příčinná léčba.

Bethlemova myopatie se u pacientů projevuje mírnou svalovou slabostí, hypermobilitou periferních kloubů a kontrakturami proximálních kloubů. Nástup příznaků je v pozdním dětství nebo dospívání. V průběhu let se mobilita snižuje, ale obvykle zůstává zachovaná i v pokročilých letech. Nejsou dostupná data o délce života. Celkově má příznivý průběh.

V případě Ullrichovy myopatie, jsou svalová slabost a svalové kontraktury zaznamenány již při narození nebo v časném dětství. Novorozenci mohou vykazovat vrozenou dislokaci kyčle a celkovou hypotonii, zatímco kojenci mohou mít potíže s ležením do schodů. I když jsou v dětství pacienti relativně samostatní, většina bude vázána na invalidní vozík již od raného dospívání. Postižení dýchacích svalů je časté a ventilační podpora může být nutná intermitentně (v noci) nebo trvale. Klinický průběh může být komplikován rekurentními plicními infekcemi. Fenotyp je charakterizován hypermobilitou periferních kloubů, kontrakturami proximálních kloubů, skoliózou a kyfózou. Postižení jedinci mívají typický vzhled: kulatý obličej s dlouhými tenkými končetinami a úbytkem svalové hmoty. Svalová slabost může také bránit adekvátnímu žvýkání a může tak vést k podváze.

Poškozená funkce kolagenu VI může také vést k folikulární hyperkeratóze, která vede k poškození hojení ran a sklonu ke keloidním jizvám.

Kolagen VI se v CNS nenachází, a proto kognitivní schopnost jedince není ovlivněna. Smysly jsou rovněž bez postižení. Srdeční funkce se u Ullrichovy choroby jeví jako normální. Data pro Bethlemovu myopatii jsou v rozporu s izolovanými zprávami o mírné kardiomyopatii a nejasném významu pro anesteziologickou praxi [5]. Sérová kreatinkináza může být mírně zvýšena jako biochemický marker onemocnění.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Typické výkony

Chirurgické korekce muskuloskeletálních deformit, zejména deformit páteře - např. korekce skoliózy [6]. Difrakční osteotomie – s vložením růstové tyče. Uvolnění kontraktur.

Tracheostomie, gastrostomie a ošetřování dekubitů v nejtěžších případech.

Plastická chirurgická korekce jizev.

Typ anestezie

Neexistují žádné údaje, které by naznačovaly převahu intravenózních nebo inhalačních anestezí [7]. Literatura a patofyziologie nenaznačují žádnou souvislost s maligní hypertermií. V kontextu imobilizace pacientů, by se však neměla používat depolarizující svalová relaxans (sukcinylcholin).

V literatuře je k dispozici jen málo informací o neuroaxiální blokádě a regionální anestezii u těchto pacientů. Přítomnost skoliózy a / nebo kyfózy může představovat významnou technickou výzvu. Regionální anestézie může být prospěšná u pacientů se sníženou vitální kapacitou plic, ale také představuje výzvu především v náročném anatomickém přístupu v důsledku kontraktur a obtíží při polohování. Pamatujte, že některé zprávy naznačují, že i minimální poškození tkáně může způsobit závažné podkožní krvácení.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Respirační funkce je třeba důkladně posoudit před podáním celkové anestezie. Více než provedení rentgenu hrudníku, je doporučováno provedení funkčních plicních testů. Doporučená je i analýza arteriálních krevních plynů.

Přestože se zdá, že srdeční funkce sama o sobě není ovlivněna, může existovat pravostranné srdeční selhání v důsledku dlouhodobého respiračního postižení, a proto se doporučuje v případě podezření provést EKG a echokardiografické vyšetření. Význam jednotlivých hlášení velmi mírné a klinicky irelevantní kardiomyopatie u Bethlemovy myopatie není dosud jasný.

Krevní odběry mohou odhalit polycytémii (respirační poškození) nebo souběžnou infekci (nejčastěji respirační). Močovina, kreatinin a elektrolyty pomohou vyloučit poškození ledvin v důsledku již existující skoliózy a bazální hladiny mohou být užitečné před plánovanou operací v poloze na břiše.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

V konkrétních případech doprovázených typickými stigmaty obličeje, může mikrognacie a vysoce klenuté patro vést k obtížným intubačním podmínkám. Doporučuje se adekvátní příprava na obtížné zajištění dýchacích cest.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Literatura nenaznačuje žádné zvýšené požadavky vyplývající z myopatie jako takové. Avšak, korekční operace páteře a rozsáhlé operace pohybového aparátu jsou spojeny s rizikem velké ztráty krve.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Nejsou hlášeny informace o potížích související se základním onemocněním. Jak je uvedeno výše, pamatujte na procedurální rizika velkých muskuloskeletálních / spinálních operací.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Předchozí imobilizace, kontraktury a podvýživa mohou být výrazné a pečlivé polohování pacienta je zásadní, aby se zabránilo vzniku dekubitů a syndromů z tlakového poškození nervů.

Toto onemocnění bývá spojeno s respirační nedostatečností, a přestože pronační poloha (pro chirurgii páteře) může být nápomocná při výměně plynu, je třeba věnovat zvláštní pozornost odpovídajícímu polohování.

Ullrichova myopatie je spojena s folikulární hyperkeratózou, která vede k tvorbě keloidních jizev, zhoršenému hojení ran a zvýšené zranitelnosti kůže a měkkých tkání. Zvláštní obezřetnost se doporučuje u obvazů, očních polštářků a jiných adhezivních pomůcek.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Děti s Ullrichovou chorobou mohou být na dlouhodobé profylaktické terapii antibiotiky, což může změnit výběr antibiotik používaných pro chirurgickou profylaxi.

Cyklosporin A může být prospěšný při Ullrichově chorobě, u dětí v rámci této terapie mohou být patrný vedlejší účinky, jako gingivální hyperplazie a hypertenze.

Anesteziologický postup

Mohou být použity inhalační i TIVA anestetické techniky. Použití neuroaxiálních blokad a regionální anestézie je podloženo jen málo důkazy. Invazivní postupy mohou vést k významnému kožnímu a subkutánnímu krvácení.

Zvláštní či doplňující monitorace

Invazivní arteriální katétry se zdají být užitečné pro odběr arteriálních krevních plynů k hodnocení ventilace a respirace, jak během chirurgického zákroku, tak v pooperačním období.

V případech plicní hypertenze a / nebo dysfunkce pravé komory by mělo být zváženo pokročilé hemodynamické monitorování (Swan-Ganzův katétr, perioperační TEE).

Možné komplikace

Léze a reakce na kůži mohou být pozorovány v důsledku použití obvazů, očních polštářků a EKG elektrod.

Tlakové dekubity se mohou snadno objevit při potížích vyplývajících z polohování pacientů.

Pooperační péče

V těžkých případech (typicky Ullrichova myopatie) může respirační selhání komplikovat pooperační průběh. Tito pacienti by měli být léčeni v prostředí intenzivní péče.

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

Je potřeba se vyhnout iatrogenním příčinám respiračního selhání, včetně nadužívání opioidní analgezie, dlouhodobému působení nervosvalové blokády, hypotermie a reziduálního účinku anestetik.

Ambulantní anestezie

Vzhledem ke komplexní a vzácné povaze této poruchy a riziku možného pooperačního respiračního selhání u těžce postižených pacientů, by se ambulantní anestezie měla zvažovat pouze u nejmírnějších fenotypů.

Porodnická anestezie

Literatura neposkytuje žádná data týkající se pacientek s myopatiemi kolagenu VI. Neuroaxiální blokády mohou být komplikovány anatomickými obtížemi a zranitelností kůže a měkkých tkání (CAVE vysoké riziko krvácení!).

Reference:

1. Bethlem J, Wijngaarden GK. Benign myopathy, with autosomal dominant inheritance. A report on three pedigrees. *Brain: A journal of neurology*. 1976;99(1):91-100
2. Lampe AK, Flanigan KM, Bushby KM, Hicks D. Collagen Type VI-Related Disorders. Pagon et al., *GeneReviews (R)*: University of Washington, Seattle; 1993 (FREE FULL TEXT)
3. Bonnemann CG. The collagen VI-related myopathies: Muscle meets its matrix. *Nat Rev Neurol*. 2011;7(7):379-90
4. Gilbreath HR, Castro D, Iannaccone ST. Congenital myopathies and muscular dystrophies. *Neurologic clinics*. 2014;32(3):689-703,viii
5. Finsterer J, Ramaciotti C, Wang CH, Wahbi K, Rosenthal D, Duboc D, et al. Cardiac findings in congenital muscular dystrophies. *Pediatrics*. 2010;126(3):538-45
6. Takaso M, Nakazawa T, Imura T, Okada T, Ueno M, Saito W, et al. Surgical correction of spinal deformity in patients with congenital muscular dystrophy. *Journal of orthopaedic science: Official journal of the Japanese Orthopaedic Association*. 2010;15(4):493-501
7. Grosu I, Truong D, Teodorescu S, Mousny M, Veyckemans F. Anesthetic management of a child with Ullrich myopathy. *Journal of anesthesia*. 2012;26(4):636-7.

Odkazy na webové stránky:

CURE CMD (Support group based in the USA; content in English; containing links to further online resources for non-physicians in social media): <http://curecmd.org>

MUSCULAR DYSTROPHY UK (Charity based in the UK; content in English; umbrella organisation for over different conditions of muscular dystrophy): <http://www.muscular dystrophyuk.org/>

Datum poslední úpravy: říjen 2015 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Johannes Prottengeier, Specialist Anaesthesiologist, Erlangen University Hospital, Germany

Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

Kathy Shammás, Anaesthetic Registrar, Great Ormond Street Hospital, London, United Kingdom

Kathy.Shammás@gosh.nhs.uk

Jonathan Smith, Consultant Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital, London, United Kingdom

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Peer recenzent 1

Bitá Bozorgmehr, Kariminejad-Najmabadi Genetic Center, Teheran, Iran

b_bzwr@yahoo.com

Peer recenzent 2

Luciano Merlini, Neurologist, Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna, Italy

luciano.merlini@unife.it

Jacopo Frugiuele, Anaesthesiologist, Rizzoli Orthopaedic Institute, Bologna, Italy

jacopo.frugiuele@ior.it

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/>