

Doporučení pro vedení anestezie u Fokomelie

Název nemoci: Fokomelie

ICD 10: Q71.1 (Vrozené chybění nadloktí a předloktí s přítomností ruky), Q72.1 (Vrozené chybění stehna a holeně s přítomností nohy), Q73.1 (Fokomelie neurčené/ých končetiny/in)

Synonyma: Robertova SC fokomelie, Robertsova tetrafokomelie, SC fokomelie, Pseudothalidomidový syndrom, syndrom tetrafokomelie, DK fokomelie, Furhmanův syndrom, syndrom Holt-Oram, Steinfeldův syndrom

Souhrn o nemoci: Fokomelie je vzácné vrozené onemocnění charakterizované závažnými deformitami končetin. Kostí horních končetin jsou zkrácené nebo zcela chybí, prsty mohou být srostlé. V extrémních případech mohou dlouhé kosti horních i dolních končetin chybět a ruka i noha je v tomto případě připojena přímo k trupu. Tento případ nazýváme tetrafokomelií.

Fokomelie může být geneticky podmíněná nebo způsobená léky. Genetická forma je autozomálně recesivní a je spojena s četnými chromozomálními mutacemi. Popsány byly rovněž spontánní genové mutace.

Léky indukovaná forma fokomelie je převážně spojována s užíváním thalidomidu nastávajícími matkami (někdy rovněž nazýván Thalidomidový syndrom). Thalidomid byl vyvinut v Německu v roce 1956 a byl široce užíván v terapii těhotenských nevolností. Taktéž byl užíván jako sedativum a antitusikum. Do nedávna byl také užíván v léčbě mnohočetného myelomu, erythema nodosum leprosum a také byl zkoumán pro léčbu dalších onemocnění včetně zánětlivých a autoimunitních, a některých forem rakoviny. Poté, co byl odhalen jako původce závažných vrozených deformit končetin, byl mezi lety 1961 a 1962 stažen ze světového trhu.

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

Neexistují specifické výkony pro fokomelii. Nicméně mohou být vyžadovány korekční výkony anomálií, například: korekce kraniofaciálních a končetinových deformit či skolióz u extrémního Robertsova syndromu nebo SC fokomelie.

Typ anestezie

V současnosti nejsou v literatuře žádná doporučení související s optimálním managementem těchto pacientů. Pacienti mohou podstupovat rozmanité spektrum chirurgických korekčních výkonů vrozených malformací spojených s fokomelií.

Dále v dospělosti mohou být bezpečně podány jak regionální, tak celková anestezie pro jakékoli i akutně vzniklé chirurgické stavy (například akutní břišní operace). Nicméně anesteziolog může být vystaven některým výzvám:

1. Obtíže s měřením krevního tlaku: Neinvazivní měření krevního tlaku může být nemožné, pokud končetiny zcela chybí nebo jsou k trupu připojeny na krátkých přívěscích. Invazivní měření krevního tlaku je nemenší výzvou. Výběr arterií je často limitován jen na femorální a axilární arterie, které navíc mohou být nestandardního průběhu a průsvitu, což může působit jejich obtížnou punkci. Jedinou alternativou k hodnocení kardiovaskulárního stavu a optimalizace tekutinové terapie se stává neinvazivní monitorace srdečního výdeje (cardiac output) [3].
2. Obtíže se zajištěním žilního vstupu: to představuje velkou výzvu a často zůstane jako jediná možnost centrální žilní vstup. Do tohoto problému by měl být anesteziologický tým zapojen velmi časně a použití ultrazvuku může být velmi nápomocné.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Mohou být vyžadována specializovaná vyšetření v závislosti na přidružených onemocněních nebo typu malformací. Například detailní kardiologické zhodnocení v případě srdeční vady, vyšetření plicních funkcí u skoliotických pacientů a zvláštní pozornost zasluhují abnormality dýchacích cest.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Pro případ evidentní abnormality dýchacích cest nebo očekávaných obtížných dýchacích cestách, musí být stanoven plán, zajištěny specializované pomůcky a trénovaný personál. Je třeba myslet na to, že některé formy fokomelie jsou asociovány s mikrogacií.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Potřeba krevní transfuze závisí na typu chirurgického výkonu. Je třeba počítat s obtížemi se zajištěním žilního vstupu. Fokomelie může být asociována s trombocytopenií.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Požadavky na antikoagulaci závisejí na typu výkonu a délce pooperační imobilizace. Pacienti mohou trpět koagulačními poruchami, které musí být individuálně řešeny.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pacienti s fokomelií mají pohybová omezení a potřebují asistenci při transportu na operační sál. Mohou vyžadovat speciální polohování.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Nejsou zmiňovány.

Anesteziologický postup

Je vhodná jak celková, tak regionální anestezie. Je třeba počítat s obtížemi s monitorací krevního tlaku a zajištěním žilního vstupu, jak bylo zmíněno výše.

Zvláštní či doplňující monitorace

V perioperačním období může být k optimalizaci tekutinové léčby třeba invazivní i neinvazivní monitorace kardiovaskulárních funkcí.

Možné komplikace

Komplikace, se kterými se můžeme setkat, závisejí na stupni orgánového postižení ostatními patologickými procesy spojenými s fokomelií.

Pooperační péče

Pacienti s fokomelií mohou být pooperačně velmi závislí na ošetřovatelském personálu v závislosti na výkonu, který podstoupili, a na přidružených onemocněních.

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

Fokomelie jako taková se neprojevuje systémovým onemocněním, proto v této kategorii není speciální zmínka.

Ambulantní anestezie

Jelikož je fokomelie často spojena s jinými vrozenými anomáliemi, tak se častěji uchylujeme k celkové anestezii. Nicméně zde nejsou žádné kontraindikace k provedení v ambulantním režimu, pokud ji lze provést bezpečně.

Porodnická anestezie

Existuje jen málo zmínek o porodnické anestezii žen s fokomelií, ale úspěšné regionální anestezie byly provedeny bez incidentu. Zvláštní opatření musíme dbát u pacientek s vrozenou deformitou páteře, kdy neuroaxiální blokáda může být výzvou.

Reference:

1. National Organization for Rare Disorders. <http://www.rarediseases.org>
2. History of Thalidomide. <http://www.thalidomidesociety.co.uk>
3. K Mukhtar, S Jayaseelan, E Allsop. Phocomelia: a lesson from the past. *Eur J Anaesthesiol* 2012;29(7):353-4
4. S Blacker, T Angelo. Anesthetic management of a parturient with Thalidomide phocomelia. *Open Journal of Anesthesiology* 2012, 2: 59-61
5. Bermejo-Sanchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, Canfield MA,
6. Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Marti´nez-Fri´as ML. 2011. Phocomelia: A worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 157:305–320.
7. Louise Harewooda, Jean W. Keelingb, Judith A. Fantesa, John M. Opitzc and David R. Fitz Patricka . Crommelin-type' symmetrical tetramelic reduction deformity:a new case and breakpoint mapping of a reported case with de-novo t(2;12)(p25.1;q23.3). *Clinical Dysmorphology* 2010, 19:5–13
8. Lubinsky MS, Kahler SG, Speer IE, Hoyme HE, Kirillova IA, Lurie IW. Von Voss-Cherstvoy syndrome: a variable perinatally lethal syndrome of multiple congenital anomalies. *Am J Med Gene.* 1994 Sep 1;52(3):272-8
9. Kristin Becker, Karol Howard and Helen Hughes. DK–phocomelia syndrome with thrombocytopenia, encephalocele, and choanal atresia in an adult male with moderate learning difficulties. *Clinical Dysmorphology* 2011, 20:152–155

Datum poslední úpravy: listopad 2013 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Dr. Karim Mukhtar, MBChB MSc FRCA, consultant in anaesthesia, St Helens and Knowsley Teaching Hospitals, Honorary Senior Lecturer, University of East Anglia, UK
karimmukhtar@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Peer recenzent 1

Prof. MD Matuszczak Maria, anaesthesiologist, The University of Texas Medical School at Houston, USA
Maria.Matuszczak@uth.tmc.edu

Peer recenzent 2

Dr. Eva Bermejo-Sanchez, Scientist of the Institute of Rare Diseases Research, Research Center on Congenital Anomalies (CIAC) / Instituto de Salud Carlos III, Spain
Eva.bermejo@isciii.es

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Michaela Ťoukálková, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
toukalkova.michaela@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/>