

Doporučení pro vedení anestezie u Neurofibromatózy 2. typu

Název nemoci: Neurofibromatóza 2. typu

ICD 10: Q85.02

Synonyma: NF2

Neurofibromatóza 2. typu (NF2) je autozomálně dominantní onemocnění, charakterizované tumory centrálního nervového systému (CNS). Za toto onemocnění je zodpovědná mutace alely pro gen NF2 na 22. chromosomu. Přestože je dědičnost charakterizována jako autozomálně dominantní, u více jak 50 % případů se jedná o mutace nové, sporadické. Incidence NF2 v populaci je 1 na 33000 až 40 000 a prevalence je 1 na 57 000. Typickým průměrným věkem počátku symptomů je období těsně po 20. roku života s tím, že diagnóza je většinou stanovena v průměru sedm let od začátku příznaků. Tumory, většinou schwannomy, jsou klasicky lokalizovány v horní vestibulární větvi VIII. hlavového nervu bilaterálně, nicméně až 40 % se může vyskytovat ve spodní části vestibula. Symptomy vestibulárního schwannomu zahrnují ztrátu sluchu, poruchy rovnováhy a tinitus, pozdní symptomy zahrnují bolesti hlavy, bolesti mastoidního výběžku, záškuby a ztrátu citu tváře a zvýšený intrakraniální tlak (ICP). Tumory se často vyskytují v celé CNS, včetně mozku a míchy a mohou postihovat i periferní nervy. Mezi typy tumorů patří schwannomy, meningeomy, ependymomy a neurofibromy. Schwannomy jsou benigní tumory ze Swannových buněk, lokalizované mimo nerv a méně jak 1 % může malignizovat. Unilaterální hluchota s nebo bez tinitu je nejčastějším symptomem. Další symptomy zahrnují tinitus, svalovou slabost nebo jejich ochabování, závratě, vertigo, ztrátu citlivosti, brnění a slepotu. Přibližně 70 % pacientů bude mít také kožní léze.

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

Souhrn o onemocnění

NF 2 je geneticky a fenotypově odlišná od neurofibromatózy 1. typu (NF1). NF1, neboli von Recklinghausenova choroba je autozomálně dominantně dědičné onemocnění, způsobené mutací genu pro NF 1 na 17. chromozomu a je charakterizováno skvrnami café-au-lait a pihami, kterých s věkem přibývá, stejně jako benigních tumorů a Lischových nodulů, což jsou hamartomy duhovky. Je mnohem častější, než NF2 se světovou prevalencí 1 na 2500–3500. Benigní tumory NF1 zahrnují periferní neurofibromy a optické gliomy. Periferní neurofibromy jsou tumory nervových obalů a sestávají se většinou ze Schwannových buněk, spolu s fibroblasty, perineurálními buňkami a žírnými buňkami.

Typické výkony

Resekce vestibulárních schwannomů, meningeomů a spinálních tumorů, kochleární implantáty, stereotaktické radiochirurgické výkony (například gama nůž), které mohou nebo nemusí vyžadovat celkovou anestezii.

Typ anestezie

Nejsou dostupná žádná určitá doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii, nicméně by měla být brána v úvahu přítomnost a lokalizace tumorů v rámci určování anesteziologického plánu.

Pokud jsou suspektní tumory CNS podle radiologických nebo klinických nálezů, může být neuroaxiální anestezie kontraindikována. Potencionální konsekvence zahrnují nejednotný blok kvůli přítomnosti tumorů míchy, vzestup intrakraniálního tlaku kvůli přítomnosti tekutiny v epidurálním prostoru, krvácení a tvorbu epidurálního hematomu, neboť tumory mohou být silně vaskularizované, a riziko šíření mutovaných buněk náhodnou punkcí.

Periferní regionální anestezie není kontraindikována. Nicméně anesteziolog by měl znát lokalizaci známých nebo suspektních tumorů a jakýkoliv asociovaný neurologický deficit. Pokud je periferní nebo neuroaxiální blokáda plánována v oblasti známého tumoru, mělo by být provedeno pečlivé neurologické vyšetření před výkonem a mělo by být zdokumentováno pro možné změny po výkonu. Je nutná důkladná diskuze o rizicích a její dokumentace do záznamů pacienta.

Pokud je v plánu celková anestezie, anesteziolog by se měl vyhnout lékům, které zvyšují ICP, jako je ketamin a vasodilatační léky, zejména u pacientů, u kterých je známo, že mají zvýšený ICP. U pacientů s prokázanými nebo suspektními CNS tumory a nutností endotracheální intubace k výkonu je třeba otupit laryngeální reflexy intravenózním lidokainem a opioidy, abychom se vyhnuli kašli a odporu, zvyšujícím ICP. Nicméně je třeba používat opioidy s obezřetností u spontánně ventilujících pacientů, hypoventilace může způsobit zvýšení hladin CO₂ a zvýšení ICP.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Jestliže je u pacienta podezření na NF2, genetické testování může potvrdit diagnózu. Pokud je zvažována neuroaxiální anestezie, radiologické vyšetření může být užitečné při určování anesteziologického plánu. Pro lokalizaci tumorů CNS je možné použít počítačovou tomografii

(CT) i zobrazení magnetickou rezonancí (MRI), magnetická rezonance je ale zlatým standardem.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

U NF2 mohou být tumory z nervových obalů lokalizovány v laryngeální, cervikální a mediastinální oblasti. Takové tumory mohou způsobit obtížnou intubaci. Pokud jsou přítomny nebo je podezření na takové tumory, měla by být příprava na obtížnou intubaci. Předoperační vyšetření by mělo zahrnovat dotazy na chrapot a dysfáгии.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není uváděna.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není uváděna.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Pokud je to možné, měl by se lékař při polohování pacienta s tumory nebo masou v CNS vyhnout pozicím, které zvyšují ICP, jako je Trendelenburgova poloha. Před chirurgickým zákrokem je třeba pečlivě posoudit tumory utlačující krční míchu.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Mnoho pacientů je na antiepileptické terapii a před podáním plánovaných anestetik je nutné zkontrolovat jejich interakce.

Anesteziologický postup

Pokud je očekávaná obtížná intubace v důsledku přítomnosti laryngeálních, cervikálních nebo mediastinálních tumorů, mělo by být zváženo podání krátkodobě působících svalových relaxans, jako je sukcinylcholin. Fascikulace, spojené s podáváním sukcinylcholinu, mohou zvýšit ICP, proto je možné podat defascikulační dávku nedepolarizujícího svalového relaxans ke zrušení tohoto jevu.

Během úvodu do celkové anestezie byste se měli vyhýbat lékům, které zvyšují ICP, jako je ketamin. Bezpečnější alternativy zahrnují propofol, etomidát, barbituráty, benzodiazepiny a opioidy. Také by mělo být dosaženo dostatečného otupení laryngeálních reflexů při použití endotracheální kanyly podáním lidokainu, LTA a intravenózních opioidů.

Během vyvedení z anestezie může být u pacientů bez laryngeálního nebo mediastinálního tumoru zvažena areflexní extubace k prevenci kašle a odboru na endotracheální kanyle. Podání lidokainu před reflexní extubací může být rovněž s výhodou.

Zvláštní či doplňující monitorace

Není uvedeno.

Možné komplikace

Pokud je podezření na laryngeální, cervikální nebo mediastinální tumory, je možné se setkat s obtížným zajištěním dýchacích cest. Měl by tedy být připraven vozík pro obtížné zajištění dýchacích cest.

Pokud jsou přítomny tumory CNS, je možné zvýšení ICP a herniace mozku.

Pooperační péče

Pokud je podána neuroaxiální blokáda, měl by se realizovat pokračující dohled pro epidurální hematoma, včetně neurologického zhodnocení motorických a senzorických funkcí, dokud se pacient nevrátí k základním hodnotám neurologických funkcí.

Pokud je provedena periferní blokáda v oblasti se známým nebo suspektním tumorem, mělo by být provedeno neurologické vyšetření k dokumentaci preexistující patologie. Pokud je to klinicky indikované, může být užitečné radiologické vyšetření k dokumentaci umístění periferních tumorů. Po ukončení výkonu by mělo být provedeno a zdokumentováno neurologické vyšetření.

Akutní komplikace spojené s nemocí / Diferenciální diagnostika

způsobené nemocí a poskytující nástroj k rozlišení mezi nežádoucími účinky anestezie a manifestací onemocnění

Akutní situace, které mohou být spojeny s onemocněním, zahrnují epidurální hematoma při neuroaxiální anestezii. V případě přítomnosti mozkových tumorů by měl být vždy zvažován postiktální stav v diferenciální diagnostice pozdního probouzení z anestezie.

Ambulantní anestezie

Není uvedeno.

Porodnická anestezie

Neuroaxiální anestezie pro pacientky při porodu císařským řezem zahrnuje riziko krvácení a tvorbu epidurálního hematomu, neúplného bloku, zvýšení ICP a punkci Schwannomu. Je doporučeno, aby bylo před porodem provedeno MRI vyšetření pro zhodnocení lézí, které se mohly během těhotenství zvětšit. Tlačení během druhé fáze porodní může rovněž zvýšit ICP. Aby se vyhnulo výše uvedeným komplikacím, může být u pacientky se známými nebo suspektními lézemi CNS zvážena celková anestezie. Všeobecně je stále preferována neuroaxiální blokáda oproti celkové anestezii, pokud zobrazovací vyšetření neprokáže závažné onemocnění, zvláště s přihlédnutím k výše uvedeným rizikům spojeným s dýchacími cestami.

Reference:

1. Evans, D G R, et al. Neurofibromatosis type 2. J Med Genet 2000; 37: 897-904
2. Evans, D G, et al. A genetic study of type 2 neurofibromatosis in the United Kingdom. I. Prevalence, mutation rate, fitness, and confirmation of maternal transmission effect on severity. J Med Genet 1992; 29: 841-846
3. Evans, D G R, et al. A Clinical Study of Type 2 Neurofibromatosis. QJM 1992; 84 (1): 603-618
4. Evans DG, et al. Birth incidence and prevalence of tumor prone syndromes: estimates from a UK genetic family register service. Am J Med Genet 2010; 152A (2): 327-332
5. Moffat, David, et al. Management strategies in neurofibromatosis type 2. European Archives of Oto-Rhino-Laryngology 2003; 260 (1): 12-18
6. Arambardekar AP, et al. The value of ultrasound in the safe care of a patient with neurofibromatosis. Anesthesiology 2013; 118 (5): 1206
7. Mautner, V F, et al. Spinal tumors in patients with neurofibromatosis type 2: MR imaging study of frequency, multiplicity, and variety. American Journal of Roentgenology 1995; 165 (4): 951-955
8. Phi, Ji Hoon , et al. Radiosurgical treatment of vestibular schwannomas in patients with neurofibromatosis type 2. Cancer 2009; 115 (2): 390-398
9. Cihangiroglu, Mutlu, et al. Laryngeal Neurofibroma Associated with Neurofibromatosis Type 2. AJNR 2002; 23: 1637-1639
10. Gong, S, et al. Neurofibromatosis type 2. Journal of Clinical Otorhinolaryngology 2006; 20 (16): 721-723
11. Sakai, T, et al. A parturient with neurofibromatosis type 2: anesthetic and obstetric considerations for delivery. International Journal of Obstetric Anesthesia 2005; 14: 332-335
12. Upadhyaya, Meena, et al. Neurofibromatosis Type 1. Methods of Molecular Medicine – Molecular Diagnosis of Genetic Diseases 2004; 92: 285-310
13. McLaughlin, Margaret E. and Tyler Jacks. Neurofibromatosis Type 1. Methods of Molecular Biology – Tumor Suppressor Genes 2003; 222: 223-237.

Datum poslední úpravy: říjen 2014 (přeloženo květen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Manuel C. Vallejo, Anaesthesiologist, West Virginia University, Morgantown WV, USA
vallejom@wvuhealthcare.com

Matthew P. Jordan, West Virginia University School of Medicine, Morgantown WV, USA
jordanmat@wvuhealthcare.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

Kevin Blackney, Anaesthesiologist, Massachusetts General Hospital Boston, USA
kblackney@partners.org

Recenzent 2

Evans Gareth, Medical Genetics Research Group, Central Manchester Foundation Trust, St Mary's Hospital, Manchester, UK
Gareth.Evans@cmft.nhs.uk

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Tamara Skříšovská, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
tamara.skrisovska@gmail.com

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/>