

Doporučení pro vedení anestezie u **Rettova syndromu**

Název nemoci: Rettův syndrom (RS)

ICD 10: F84.2

Synonyma: Dětský autismus (F84.0)

Rettův syndrom je vzácná vrozená porucha neurologického vývoje, původně popsána Andreasem Rettem v roce 1966, která se vyskytuje převážně u dívek [1] a vyznačuje se vývojovými a neurologickými poruchami. Geneticky se jedná o mutaci v genech pro methylcytosin-guanosin (CpG) vázající protein 2 (MECP2) lokalizovaný na X chromozomu. V méně než 10 % případů RS byly nalezeny mutace v genech CDKL5 nebo FOXP1, které se jí podobají [2]. Postižení jedinci mají klinické znaky, které se s autismem překrývají. Děti s Rettovým syndromem se zprvu vyvíjejí normálně. Nicméně mezi 6.-18. měsíci a třemi lety se vývoj zastaví a začnou ztrácet i předtím nabyté dovednosti.

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

Souhrn o nemoci

Symptomy zahrnují

- ztrátu řeči (částečnou nebo úplnou)
- ztrátu účelných pohybů ruky, jako je úchop (částečnou nebo úplnou)
- stereotypní pohyby rukou, jako je ždímání či mytí rukou
- problémy s rovnováhou (ataxie/apraxie v chůzi)
- dechové problémy (periodické dechy s hyperventilací a zadržením dechu)
- mentální postižení

Klinická kritéria pro diagnostiku Rettova syndromu byla stanovena v roce 1980 a v současnosti přepracována v roce 2010. Mezi tato kritéria patří normální pre- nebo perinatální období a prvních 6 měsíců života. Dále v následujících měsících ztráta vývojových dovedností a progresivní mentální retardace s charakteristickými pohyby rukou [3,4]. Další znaky zahrnují autistické chování, poruchu v orální motorice, gastrointestinální poruchy (včetně nadýmání), vznik skoliózy, autonomní dysfunkce a poruchy somatického vývoje [5]. Projevují se různé pohybové poruchy včetně dystonie, choreoatetózy a myoklony. [6,7]

Rettův syndrom není léčitelný. Je možná terapie některých symptomů, a to farmakologická, chirurgická, psychologická, pracovní a logopedická terapie. Většina lidí s Rettovým syndromem se dožívá středního věku i déle. Většinou potřebují péči celý svůj život.

Typické výkony

Vznik skoliózy je pro RS typický a frekvence vzniku stoupá kolem puberty [8], většinou však nevyžadují chirurgickou korekci. Ta je nutná u pacientů s Cobbovým úhlem křivky skoliózy více než 40–50°, nebo pokud zakřivení působí bolesti nebo neurologický deficit. Výkony provádí multidisciplinární tým včetně specializovaného anesteziologa a týmu pro léčbu bolesti se zaměřením na včasnou mobilizaci [9]. S provedením fúze obratlů obvykle chirurgové vyčkávají minimálně do věku deseti let. Často k odložení operace doporučují korzet, fyzioterapii a fyzickou aktivitu, aby se dosáhlo maximálního vzrůstu. Cílem chirurgického zákroku je dosáhnout narovnění páteře tak, aby vsedě i vestoje byla ramena a kyčle vyrovnanější.

Kromě ortopedických zákroků, mohou být indikovány výkony jako tonzilektomie či adenotomie v léčbě syndromu spánkové apnoe (OSA), zavedení gastrostomie při polykacích obtížích, korekce subluxací kyčlí, tendotomie při závažných kontrakturách, dále ošetření chrupu.

Typ anestezie

Provedení celkové anestezie mohou komplikovat postižení svalového tonu a deformity hrudníku [10]. Pacienti s Rettovým syndromem jsou náchylní ke vzniku komplikací spojených se sedací. Zejména prolongovaná apnoe a neprůchodnost dýchacích cest. Sedaci těchto pacientů by měl provádět personál školený v rozpoznání rizik spojených se sedací a schopný komplikace vyřešit [11]. U pacientů se závažným rizikem aspirace je vhodné provedení rychlého úvodu do anestezie s intubací (RSI).

Provedení spinální nebo epidurální anestezie je obtížné, neboť pacienti nespolupracují a trpí mimovolnými pohyby končetin.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperační zhodnocení pacienta s RS je velmi důležité. Měli bychom zkontrolovat:

- Dechový vzorec
- Hodnoty krevních plynů a laktátu (krevní plyny vykazují často abnormální hodnoty, laktát bývá normální)
- Přítomnost gastroezofageálního refluxu a poruchy autonomní inervace
- EEG vyšetření k vyloučení křečové aktivity (můžou vznikat v pre- i pooperačním období)
- EKG odhalí arytmie spojené se syndromem dlouhého QT
- Muskuloskeletální systém

Vždy musíme konzultovat rodiče nebo opatrující osoby stran dalších relevantních informací o pacientovi.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Hlavním problémem pro anesteziologa se může stát potencionálně obtížná intubace na základě omezeného otevírání úst, mikrognatie a omezení hybnosti krční páteře. Možnost provedení manuální ventilace by měla být vždy ověřena před podáním svalových relaxancií. Dostupné by také mělo být vybavení pro obtížné zajištění dýchacích cest včetně nepřímé laryngoskopie nebo setu k tracheostomii.

U pacientů s omezením v otevírání úst je nutné také uvažovat o anterográdní fibroopticky naváděné ústní nebo nosní intubaci, retrográdní bougí asistované intubaci a intubaci nosem naslepo.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Není hlášeno.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

- Inhalační a intravenózní anestetika jsou všeobecně považovány za léky s antikonvulzivním účinkem. Většinu z nich včetně barbiturátů, propofolu a volatilních látek lze s úspěchem použít.
- Rezidua všech anestetik ovlivňují pooperačně průchodnost dýchacích cest a respirační funkce. Pokud je to možné, měli bychom použít krátkodobě působící anestetika, jako je třeba remifentanil.
- Vyhnout bychom se měli lékům potencujícím QT poruchy a jiné arytmie jako thiopental, succinylcholin, antipsychotikům jako thioridazin, tricyklickým antidepresivům jako imipramin, antiarytmikům jako kinidin, amiodaron, sotalol, tak jako erytromycinu a ketokonazolu.
- Tito pacienti jsou zvýšeně citliví na sedativní léky, je popisováno prodloužené zotavování z celkové anestezie. Proto by léky měly být podávány titračně, tak abychom dosáhli optimální hloubky anestezie a vyhnuli se předávkování. Preferujeme spontánní ventilaci před řízenou, jakkoli to vyžaduje menší množství anestetik.
- Menší procento pacientů může vykazovat cévní malpozice a použití ultrazvuku při zajištění adekvátního žilního stupu před velkými výkony může být užitečné [12].

Zvláštní či doplňující monitorace

Péče věnovaná pacientům s prodlouženým QT intervalem zahrnuje také vyvarování se faktorům, jež potenciálně QT prodlužují. Mezi ně patří zvýšení sympatického tonu, hypotermie, elektrolytové abnormality hlavně hypokalémie, hypomagnezémie a hypokalcémie. Týká se to i výše zmíněných léčiv, která mohou být podávána v perioperačním období.

Možné komplikace

- Hypermetabolismus pozorovaný u pacientů s Rettovým syndromem zvyšuje možnost a riziko vzniku maligní hypertermie v souvislosti s anestézií a anestetiky, jakkoli to dosud nebylo hlášeno u žádného pacienta.
- Užití succinylcholinu je kontroverzní, riziko vzniku hyperkalémie a přítomnost prodlouženého QT by mohlo vést ke vzniku fatální arytmie.

- Bez ohledu na použitá anestetika doporučujeme pooperační monitoring respiračních funkcí. Zejména kvůli možným respiračním komorbiditám vídaných u pacientů s Rettovým syndromem. Ačkoli u těchto pacientů lze očekávat pooperační mechanickou ventilaci, je třeba brát v úvahu antagonismus neuromuskulární blokády a zvrácení anestézie, pokud to okolnosti vyžadují.

Pooperační péče

- Bez ohledu na použitá anestetika doporučujeme pooperační monitoring respiračních funkcí. Zejména kvůli možným respiračním komorbiditám vídaných u pacientů s Rettovým syndromem. Ačkoli u těchto pacientů lze očekávat pooperační mechanickou ventilaci, je třeba brát v úvahu antagonismus neuromuskulární blokády a zvrácení anestézie, pokud to okolnosti vyžadují.
- Předchozí ojedinělé případy anestezie u dětí s Rettovým syndromem zaznamenaly pooperační respirační problémy, včetně atelektáz a respiračních infekcí, které mohou vyžadovat pooperační mechanickou ventilaci nebo reintubaci.
- Neinvazivní respirační podpůrné techniky, jako je BiPAP, u těchto pacientů usnadňují pooperační tracheální extubaci.

Akutní komplikace spojené s nemocí / Diferenciální diagnostika

způsobené nemocí, poskytují nástroj k rozlišení mezi vedlejším účinkem anestezie a projevem nemoci

Riziko prodloužení QT intervalu a změn v T vlně stoupá s věkem. Tyto EKG změny jsou považovány za potencionální riziko náhlé smrti, s nímž se setkáváme asi u třetiny pacientů s Rettovým syndromem. Kromě léků mohou vést k prodloužení QT intervalu i perioperační události jako zvýšení sympatikotonu, k němuž dochází zejména při intubaci. Abychom toto riziko minimalizovali, musíme se před těmito procedurami ujistit o dostatečné hloubce anestezie.

Ambulantní anestezie

Ambulantní anestezie je možná za dodržení běžných doporučení, pokud výkon samotný nevyžaduje zvýšené a delší pooperační sledování. To platí zejména pro výkony v dutině ústní.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

1. Rett A. On a unusual brain atrophy syndrome in hyperammonemia in childhood. Wien Med Wochenschr 1966;116:723-26
2. Amir RE, Van den Veyver IB, Wan M, Tran CQ, Francke U, Zoghbi H. Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2. Nature Genet. 23:185-188,1999
3. Hagberg B, Hanefeld F, Percy AK, Skjeldal: An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Eur J Paediatr Neurol 2002;6:293-297
4. Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey MES, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy A, for the RettSearchConsortium. Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and omenclature. Ann Neurol 68:946-951, 2010
5. Armstrog DD. Review of Rett syndrome. J Neuropathol Exp Neurol 1997 Aug; 56(8):843-9
6. Al-Mateen M, Philippart M, Shields WD. Rett syndrome: A commonly overlooked progressive encephalopathy in girls. Am J Dis Child 1986 Aug; 140(8):761-5
7. Hagberg B, Aicardi J, Dias K, Ramos O. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases. Ann Neurol 1983 Oct;14(4):471-9
8. Percy AK, Lane JB, Childers J, Skinner S, Annese F, Barrish J, Caeg E, Glaze DG, MacLeod P. Rett syndrome: North American database. J Child Neurol.2007;22:1338–1341
9. Downs J, Bergman A, Carter P, Anderson A, Palmer GM, Roye D, van Bosse H, Bebbington A, Larsson EL, Smith BG, Baikie G, Fyfe S, Leonard H. Guidelines for management of scoliosis in Rett syndrome patients based on expert consensus and clinical evidence. Spine (Phila Pa 1976). 2009 Aug 1;34(17)
10. Lugaresi E, Girignotta F, Montagna P: Breathing in Rett syndrome. Brain Dev 1985;7:329-333
11. Tofil N, Buckmaster M, Callans B, Winkler M, Islam M, Percy A. Deep sedation with Propofol in patients with Rett syndrome. J Child Neurol 21:210-213, 2006
12. Doniger SJ, Ishimine P, Fox JC, Kanegaye JT. Randomized controlled trial of ultrasoundguided peripheral intravenous catheter placement versus traditional techniques in difficult access pediatric patients. Pediatr Emerg Care 2009; 25: 154-9.

Datum poslední úpravy: Srpen 2015 (přeloženo červen 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autor:

Dr Namrata Maheshwari, Anaesthesiologist, Department of Critical Care, Fortis Hospital, Mohali, India

drnamratamaheshwari@gmail.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti:

Recenzent 1

John Christodoulou, Director, Western Sydney Genetics Program, Head Discipline of Genetic Medicine, Sydney Medical School, University of Sydney, Australia

johnc@chw.edu.au

Recenzent 2

Alan Percy, Department of Neurobiology, Civitan International Research Center, University of Alabama at Birmingham, USA

apercy@uab.edu

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

Berte prosím na vědomí, že tento pokyn nebyl přezkoumán anesteziologem, nýbrž dvěma odborníky na choroby.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Michaela Ťoukáková, 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

Záštitu překladu do českého jazyka:

<https://www.csarim.cz/>

<https://www.akutne.cz/>