

Doporučení pro vedení anestezie u **Schwartz - Jampelův syndrom**

Název nemoci: Schwartz – Jampelův syndrom

ICD 10: G71.13

Synonyma: chondrodystrofická myotonie, myotonická chondrodystrofie

Souhrn o nemoci: Schwartz – Jampelův syndrom (SJS) je vzácná *Pozn. překladatele (autosomálně recesivní) porucha* charakterizovaná myotonií a skeletálními abnormalitami. SJS je způsoben mutacemi v genu HSPG2 kódujícím protein perlecan. *Pozn. překladatele (Abnormální funkce perlecanu vede pravděpodobně u toho syndromu k deficitu acetylcholinesterázy, a přes relativní nadbytek acetylcholinu na nervosvalové ploténce k prodloužené svalové kontrakci a ztuhlosti, které jsou podkladem myotonie.)*

Výsledkem myotonie je fixace výrazu obličeje s blefarofimózou, microstomií, našpulenými rty a obličejem podobným masce. Mezi typické skeletální a jiné abnormality patří nízký vzrůst, kyfoscolióza, kontraktury kloubů a mikrognácie. Tracheální intubace je u těchto pacientů obtížná, právě kvůli mikrognácii, cervikální kyfoscolióze a omezenému otevírání úst.

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

Mezi typické výkony u pacientů se SJS patří operace blefarofimózy, juvenilní katarakty, rozštěpu patra a kontraktur kloubů.

Typ anestezie

Regionální anestézie (pokud je to možné) je doporučeným typem anestezie kvůli obtížně zajistitelným dýchacím cestám. Několik zpráv popisuje úspěšné použití kaudálního bloku. Neuroaxiální blokády, s výjimkou kaudálního bloku, mohou být obtížné kvůli kostním abnormalitám.

Celková anestezie bez použití inhalačních anestetik a sukcinylcholinu se dle literatury obecně používá kvůli strachu z maligní hypertermie. Existuje však pouze jedna kazuistika popisující perioperační horečku u 17 měsíční dívky, která podstoupila celkovou anestezii s použitím oxidu dusného a nedepolarizujícího myorelaxancia. Nedávné důkazy ukazují, že myotonie nesouvisí s maligní hypertermií, s výjimkou hypokalemické periodické paralýzy.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Protože pacienti se SJS mají skeletální abnormality včetně kloubních kontraktur, měla by být konzultována ortopedie.

Tito pacienti mohou mít skeletální deformity hrudníku a zad, způsobující menší objem hrudní dutiny nebo kyfoskoliózu. U těchto pacientů proto může být užitečný předoperační vyšetření plicních funkcí.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Mikrognácie, cervikální kyfoskolióza a omezené otevírání úst znesnadňují u pacientů se SJS tracheální intubaci. Vzhledem k obtížím, je u pacientů se SJS klíčové zkontrolovat a vyhodnotit všechny rizikové faktory obtížného zajištění dýchacích cest.

Na operačním sále by měly být připraveny pomůcky na obtížné zajištění dýchacích cest. K zajištění obtížných dýchacích cest spojených s omezeným otevřením úst u dětských pacientů jsou vyžadovány specifické dovednosti a zkušenosti. Použití optického fibroskopu je uváděno jako vhodná volba pro tracheální intubaci u dětí s omezeným otevřením úst. Supraglotické pomůcky jsou další možností k zajištění DC u pacientů se SJS.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno. Mohou být použita obecná pravidla pro perioperační management podávání krevních derivátů.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Správné polohování s mimořádným důrazem na klouby je nezbytné kvůli kostním abnormalitám včetně kloubních kontraktur.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno.

Anesteziologický postup

Ačkoli vědecké důkazy popírají souvislost mezi SJS a maligní hypertermií, může být prozíravé vyhnout se inhalačním anestetikům a sukcinylcholinu kvůli hlášenému případu termoregulační dysfunkce u pacienta se SJS.

Existuje jedna zpráva o nutnosti podání vyšších dávek svalových relaxancií.

Zvláštní či doplňující monitorace

Při použití svalových relaxans se doporučuje monitorování nervosvalové blokády.

Doporučuje se sledovat tělesnou teplotu.

Možné komplikace

Termoregulační dysfunkce během chirurgického zákroku byla hlášena u jednoho pacienta se SJS.

Pooperační péče

Respirační monitorace by měla být po operaci samozřejmostí. V některých případech je nutná intenzivní péče.

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

Termoregulační dysfunkce během chirurgického zákroku byla hlášena u jednoho pacienta se SJS.

Ambulantní anestezie

Není hlášeno.

Porodnická anestezie

Není hlášeno.

Reference:

1. Viljoen D, Beighton P, Schwartz-Jampel syndrome (chondrodystrophic myotonia). *J Med Genet* 1992; 29: 58-62
2. Díaz-Serrano KV, Brandão CB, Brandão RB, Watanabe PC, Regalo SC, Dental findings and muscular-skeletal features in Schwartz-Jampel syndrome: case report of two affected siblings. *Spec Care Dentist* 2006; 26: 225-229
3. Mukaihara K, Godai K, Yamada T, Hasegawa-Moriyama M, Kanmura Y, Successful airway management using a MultiViewScope handle with a stylet scope in a patient with Schwartz–Jampel Syndrome. *JA Clin Rep* 2016; 2: 36
4. Seay AR, Ziter FA, Malignant hyperpyrexia in a patient with Schwartz-Jampel syndrome. *J Pediatr* 1978; 93: 83-84
5. Ray S, Rubin AP, Anaesthesia in a child with Schwartz-Jampel syndrome. *Anaesthesia* 1994; 49: 600-602
6. Theroux MC, Kettrick RG, Khine HH, Laryngeal mask airway and fiberoptic endoscopy in an infant with Schwartz-Jampel syndrome. *Anesthesiology* 1995; 82: 605
7. Parness J, Bandschapp O, Girard T, The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg* 2009; 109: 1054-1064
8. Eikermann M, Bredendiek M, Schaper J, Hovel M and Peters J: Resistance to rocuronium in a child with Schwartz-Jampel syndrome type 1B *Neuropediatrics* 2002; 33:43-46
9. Genetic and Rare Diseases Information Center: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/250/schwartz-jampel-syndrome>
10. Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/schwartz-jampel-syndrome>
11. National Organization for Rare Disorders: <https://rarediseases.org/rare-diseases/schwartz-jampel-syndrome/>

Datum poslední úpravy: březen 2018 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Kohei Godai, Department of Anesthesiology and Critical Care Medicine, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima University, Kagoshima, Japan
kxg179@icloud.com

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1:

Tino Münster, Professor of anaesthesiology, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Recenzent 2:

Solaf Mohamed Elsayed, Professor of medical genetics, Ain Shams University, Cairo, Egypt
elsayed683@yahoo.com

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@smai.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

Záštitá překladu do českého jazyka:

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