

Doporučení pro vedení anestezie u

Spinální svalová atrofie

Název nemoci: Spinální svalová atrofie

ICD 10: G.12.0 Infantilní spinální svalová atrofie typ I
G12.1 Spinální svalová atrofie forma dětská typ II
G12.1 Spinální svalová atrofie forma mladistvých typ III

Synonyma: Spinální svalová atrofie typ I: Werdnigova-Hoffmanova nemoc SMA I
Spinální svalová atrofie typ II: Dubowitzova nemoc SMA II
Spinální svalová atrofie typ III: Kugelbergova-Welanderové nemoc SMA III

Spinální svalová atrofie (SMA) je autozomálně recesivně dědičné onemocnění, charakterizované progresivní symetrickou svalovou slabostí. Klinická závažnost SMA se pohybuje od extrémně závažné, s počátkem prenatálně, po mírnou formu s počátkem v dospělosti. Klinická klasifikace SMA se opírá o věk, počátek manifestace a maximální motorickou schopnost postižených pacientů.

SMA se většinou dělí do tří typů: SMA I, II, III. Někdy se přidávají dvě další skupiny SMA 0 a IV pro věkové extrémy. Pacienti s časnou manifestací mají rychlou progresi.

SMA je nejčastější genetickou příčinou dětské mortality.

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza



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

Společné symptomy SMA:

Neurologie

- Progresivní svalová slabost: proximální > distální
- Dosažené motorické milníky mohou při progresi nemoci ztraceny

Kardiorespirační

- Respirační problémy a selhání je hlavní problém u pacientů s SMA I a II
- Skolióza, noční hypoventilace, aspirace, poruchy dýchání ve spánku a slabé svalstvo může přispět ke zhoršení respiračních i kardiálních funkcí.

Ortopedické

- Kyfoskolióza, kloubní kontraktury
- Osteopenie

Genetika a patofyziologický podklad:

Genetika:

- SMA je autozomálně recesivně dědičné onemocnění způsobené delecí na genu Survival Motor Neuron 1 (SMN1 gen). Produkt druhého genu SMN2 může částečně kompenzovat ztrátu SMN1.
- Zjednodušeně je nemoc způsobena mutací v genu SMN1 a její závažnost je inverzně spojena s expresí genu SMN2.

Patofyziologie:

- SMN1 protein je vyjádřen v mnoha buňkách, zejména v předních spinálních motoneuronech. Ztráta SMN proteinu vede k degeneraci předních míšních motoneuronů a v závažných případech k degeneraci jader mozkového kmene. Protein je zapojen do RNA zpracování. SMN1 protein je považován za důležitý pro integritu neuromuskulárního spojení.

SMA 0 "Prenatální SMA", Kongenitální SMA

- Bez okamžité umělé plicní ventilace je fatální po porodu

SMA I Werdnigova–Hoffmanova nemoc „nesedící“

- Věk při manifestaci onemocnění: narození až 6 měsíců
- Symptomy: Rychle se zhoršující svalová slabost. Časný počátek respiračního selhání, hypotonie, slabost. Snížené bulbární funkce.
- Doba přežití bez respirační podpory <2 roky

Neurologie

- „floppy“, děti se slabým pláčem
- Atrofický jazyk s fascikulacemi. Hluboké šlachové reflexy jsou vymizelé nebo slabé.

Dýchání

- Potřebují respirační podporu, aby přežili 12-24 měsíců věku.

Srdce a cirkulace

- Srdeční malformace, např. septální defekty a/nebo hypoplastické levé srdce jsou uváděny u dětí s neonatální SMA. Je popisována srdeční zástava a náhlé úmrtí dítěte.
- Autonomní dysfunkce se mohou objevit s pokročilou nemocí.

Výživa/gastrointestinální trakt

- Bulbární dysfunkce
- Regurgitace

Různé

- Osteopenie, fraktury, tenká žebra

Existují důkazy, že anticipační respirační management, včetně toalety dýchací cest s asistovaným kašlem, neinvazivní nebo invazivní ventilátorová podpora a adekvátní výživa vedou k delšímu přežití u SMA I.

SMA II Dubowitzova nemoc „sedící“

- Věk při manifestaci onemocnění: 6 až 12 měsíců
- Symptomy: Progresivní proximální slabost končetin v dětství, nohy více než ruce. Nikdy se nepostaví nebo nechodí. Schopnost sedu může být s progresí onemocnění ztracena.
- Časný počátek respiračního selhání, hypotonie, slabost. Snížené bulbární funkce
- Doba přežití bez terapie: 70 % se dožije dospělosti

Dýchání

- Pacienti se závažnými formami SMA II mohou potřebovat respirační podporu. Přežití do dospělosti zvyšuje riziko respiračních problémů.
- Respirační podpora může být nutná během akutního onemocnění nebo pooperačně.

Srdce a cirkulace

- Srdeční dysfunkce jsou vzácné.

Ortopedie

- Vyvine se kyfoskolióza, kontraktury kloubů

Výživa/gastrointestinální trakt

- Problémy s otevíráním úst, slabost žvýkacích svalů může přispět k problémům s jídlem.
- Podvýživa může být u závažných případů pacientů s problémy s jídlem
- Obezita z nedostatečné fyzické aktivity může být u méně závažných případů.

Různé

- Slabé abdominální svaly zvyšují riziko císařského řezu nebo instrumentálního porodu. Je uváděno trvalé poporodní zhoršení svalových funkcí.

SMA III Kugelbergova-Welanderové nemoc „chodící“

- Věk při manifestaci onemocnění: >18 měsíců
- Symptomy: Začátek proximální slabost končetin v dětství, nohy více než ruce, napětí Achillovy šlachy, skolióza, lumbární lordóza. Schopnost chůze může být ztracena kvůli progresi onemocnění.
- Doba přežití bez terapie: normální.

Dýchání

- Většinou normální
- Respirační podpora je zřídka nutná. Nicméně může být potřebná při akutním onemocnění a pooperačně.

Srdce a cirkulace

- Srdeční dysfunkce jsou vzácné. Je uvedeno několik případů převodních abnormalit a dilatační kardiomyopatie.

Ortopedie

- Může se vyvinout kyfoskolióza
- Osteopenie, zvýšené riziko fraktur.

Výživa/gastrointestinální trakt

- Obezita z nedostatečné fyzické aktivity je častým problémem.

Různé

- Slabé abdominální svaly zvyšují riziko císařského řezu nebo instrumentálního porodu. Je uváděno trvalé poporodní zhoršení svalových funkcí.

SMA IV Dospělá SMA

- Věk při manifestaci onemocnění: >5 let, většinou >30 let
- Symptomy: Začátek proximální slabosti končetin v dospělosti
- Doba přežití bez terapie: normální

Typické výkony

SMA I.

Časté výkony: gastrostomie, fundoplikace, tracheostomie, svalová biopsie

SMA II.

Časté výkony: výkony pro skoliózu, talipes equinovarus, uvolnění kloubních kontraktur, císařský řez a svalová biopsie

SMA III.

Časté výkony: výkony pro skoliózu a talipes equinovarus, uvolnění kloubních kontraktur, císařský řez a svalová biopsie

SMA IV.

Časté výkony: ortopedické, běžné operace dospělých.

Typ anestezie

Všechny typy anesteziologických technik mohou být použity u SMA pacientů. Žádná technika není vysloveně kontraindikována, žádná není perfektní. To stejné platí pro intubační techniky a pomůcky. Všechny metody byly použity s úspěchem i selháním.

Perioperační riziko může být značné a je často spojeno s respiračním systémem. Příklady komplikací jsou respirační selhání, prodloužená intubace, atelektázy, nozokomiální infekce, obstrukce horních cest dýchacích a obtížná intubace. Riziko perioperačních komplikací je vysoké zejména pro pacienty SMA I a II. Komplikace jsou nejčastěji v pooperačním období. Je důležité, aby měl anesteziologický tým dostatečné znalosti a zkušenosti. Perioperační péče musí být koncipována na základě patofyziologických a farmakologických vědomostí, případových studií a zdravého rozumu. Je nutné perioperační období obezřetně napláňovat.

Není žádný, na důkazech založený postup pro anestezii u SMA pacientů, neboť je tato nemoc vzácná, klinicky enormně variabilní a vyvstávají stále nové anesteziologické techniky.

Sedace (procedurální nebo při vědomí) u SMA pacientů:

Všeobecně není sedace u SMA pacientů doporučována. Riziko u (analgo)sedace je vyšší, než je běžné, zvláště u SMA I a II pacientů, ale i SMA III pacienti mohou být ohroženi z důvodů limitovaných respiračních rezerv.

Fibrooptická intubace je speciálním scénářem, kdy by mohla být sedace zvažena.

Anesteziolog musí vždy vést sedaci u SMA pacienta.

- SMA I pacienti: U spontánně ventilujících pacientů je sedace kontraindikována, kromě velmi specifických situací.
- SMA II pacienti: U spontánně ventilujících pacientů musí rozhodnutí o sedaci předcházet vyhodnocení a posouzení respiračních funkcí. Pečlivá monitorace a vysoká míra obezřetnosti je nutností. Tito pacienti jsou někdy velice obtížně intubovatelní a možností je neinvazivní ventilace, pokud je potřebná asistovaná ventilace. Dexmedetomidin je používán u dospělých a může být variantou.
- SMA III pacienti: Pokud není u SMA III pacientů zhoršení respiračních funkcí, pacienti mohou být sedováni. Nicméně je na místě provést pečlivé předoperační zhodnocení respiračních funkcí. Pokud je respirační zhoršení, přistupujeme k pacientovi jako k SMA II.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Předoperační klinické zhodnocení musí být adaptováno na klinický stav pacienta, jaký typ SMA to je a jak pokročilé je onemocnění.

SMA I: absolutně nutné je předoperační zhodnocení dýchání a konzilium. Posouzení respirační funkce by mělo zahrnovat fyzikální vyšetření, měření respiračních funkcí, a pokud je to možné i hodnocení efektivity kašle. Kardiální malformace jsou častější u závažných forem SMA I a předoperační konzilium s EKG a echokardiografií je silně doporučováno

SMA II: předoperační plicní konzilium je silně doporučováno. Pokud má pacient závažnou skoliózu, respirační nedostatečnost, nebo trpí spánkovou obstrukční apnoí, musí se myslet na to, že toto může přispět ke zhoršení kardiálních funkcí. Kardiologické vyšetření by mělo být provedeno liberálně na základě množství klinických indikací.

SMA III: Rutinní předoperační hodnocení včetně laboratorních testů by mělo být provedeno liberálně a založeno na klinických indikacích.

SMA II a III – plánování spinální/epidurální anestezie

Anatomie páteře by měla být zhodnocena před spinální nebo epidurální anestezí. Kromě klinického vyšetření může být nutná konzultace ortopeda a MR a/nebo CT vyšetření. Tato vyšetření mohou být nápomocná, avšak neposkytnou garanci úspěšné blokady. Pro zkušeného anesteziologa může být užitečná navigace pomocí ultrazvuku.

Etika

V léčbě pacientů s SMA se mohou vyskytnout etické otázky, které je třeba vzít v úvahu. Je důležité si uvědomit, že u dětí a adolescentů s SMA II a III je popisována dobrá kvalita života bez ohledu na jejich funkční stav.

SMA I pacienti: Péče o SMA I pacienty často vede k etickým otázkám. Kdy léčba pouze prodlužuje utrpení? S pokročilou léčbou může být život prodloužen do stavu, kdy nemoc pokročí do tzv. locked in stavu s intaktními emocemi a intelektem. Klinici a rodina mohou mít odlišné názory na kvalitu života dítěte.

SMAII a III pacienti: Přestože je vývoj onemocnění velmi odlišný, i zde mohou vyvstávat etické problémy. Jaká jsou anesteziologická rizika? Má primum non nocere (především neškodit) přednost před všemi ostatními argumenty?

Akutní situace nejsou časem pro diskuzi o eskalaci či limitaci nebo o úrovni poskytované péče. Rodiče – a pokud je to možné i pacienti – by měli být zahrnuti do diskuze a rozhodování. Rozhodnutí musí být vždy dokumentováno a dobře známé.

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Endotracheální intubace s přímou laryngoskopií je nejčastější technikou intubace u pacientů s SMA. Nicméně riziko obtížné intubace je u SMA pacientů vyšší. Byly popsány případy smrti následkem selhání intubace.

Je několik příčin obtížné intubace, např.:

- Omezená mobilita krční páteře kvůli kloubním kontrakturám a/nebo předchozí spinální operaci
- Omezené otevírání úst způsobené ankylozou mandibulárního kloubu. U pacientů se SMA se omezené otevření úst zvyšuje s věkem.

Anestezie

- Je nanejvýš důležité předoperačně zhodnotit pravděpodobné intubační podmínky.
- Tým zodpovědný za péči o pacienta se SMA by měl mít nutné dovednosti, znalosti a zkušenosti. Anestezie u SMA I dětí je náročná.
- Být připraven na obtížnou intubaci, i když není problematická intubace očekávána.
- Mít připravené všechny potřebné pomůcky pro obtížné zajištění dýchacích cest.
- Pokud je očekávána velmi obtížná intubace, měl by být na sále připraven lékař kompetentní k provedení tracheostomie/koniotomie.
- Přímá laryngoskopie se může stát obtížnou s progresí onemocnění.

Výběr zajištění dýchacích cest by měl být založen na klinické situaci s přihlédnutím k tomu, že téměř všichni SMA I a někteří SMA II pacienti potřebují pooperační respirační podporu. Všechny typy zajištění dýchacích cest, od klasické anesteziologické masky až pro tracheostomii, mohou být použity.

Neinvazivní ventilace je výborným přechodem od intubace ke spontánní ventilaci.

Pomůcky pro zajištění dýchacích cest:

- Endotracheální intubace přímou laryngoskopií je časným scénářem.
- Zavaděč může být nápomocný.
- Videolaryngoskopická intubace může být excelentní alternativou, je používána více a více.

- Anestezie s maskou může být použita pro krátké, povrchové výkony.
- Laryngeální maska (LMA) se používá a může být alternativou u krátkých výkonů. Tlakově podpůrná ventilace s LMA Proseal® může být vhodná pro pacienty SMA II a III, podstupující krátké zákroky.
- LMA je alternativou v případě tracheálních granulomů a tracheální stenózy.
- LMA může být rescue postup při selhání intubace.
- Flexibilní bronchoskopie. Fibrooptická intubace byla použita v případech obtížného zajištění dýchacích cest. Fibrooptická intubace může být také nemožná.
- Retrográdní intubace byla popisována.
- Tracheotomie nebo krikotyrotomie (koniotomie) jsou poslední alternativy.

SMA I: Mnoho pacientů již má respirační podporu např. NIV nebo tracheostomií. Všichni budou vyžadovat pooperační podpůrnou ventilaci.

SMA II: Několik málo pacientů již bude mít respirační podporu. Někteří budou vyžadovat podpůrnou ventilaci.

SMA III:

- Starší pacienti mohou potřebovat pooperační podpůrnou ventilaci.
- Tracheotomie
- Po tracheotomii pacienti SMA I a II ztratí schopnost spontánní ventilace a také schopnost mluvit. Pacienti, kteří podstoupili tracheotomii, často zmrárají na komplikace spojené s tracheostomickou kanylou.

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Neexistují žádná konkrétní doporučení ani rizika spojená s onemocněním.

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Koagulopatie není symptomem u SMA.

Někteří pacienti se SMA mají rizikové faktory pro tromboembolické pooperační komplikace, jako je imobilizace, nadváha a/nebo těhotenství. To musí být zohledněno v perioperačním plánu.

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Polohování: Skolióza, kontraktury kloubů a osteopatie jsou velmi časté u pacientů se SMA. Polohování během výkonů je důležité v rámci prevence dekubitů. Polohování by mělo být přizpůsobeno klinickému obrazu. Vulnerabilní oblasti by měly být podloženy a klouby a kontraktury by neměly být přetaženy.

Mobilizace: Pooperační mobilizace je nanejvýš důležitá. Intenzivní fyzioterapie s toaletou dýchacích cest může zabránit zadržování sekretů a předejít hypoventilaci. Techniky asistovaného kašle mohou být velmi užitečné.

Nemocniční a pozemní transport: Řádná monitorace klinického stavu. Pokud je in situ endotracheální kanylou nebo jiná pomůcka na zajištění dýchacích cest, měla by být bezpečně

fixována. Měl by být připraven plán a pomůcky pro případnou náhodnou extubaci. Anesteziolog by měl nést zodpovědnost a jet s pacientem.

Letecký transport: Letecký transport může být pro SMA pacienta s limitovanými respiračními rezervami nebezpečný. Úroveň kyslíku v kabině letounu je stejná, jako ve zhruba 3000 metrech nadmořské výšky. Nižší koncentrace kyslíku zvyšuje dechovou práci a může způsobit zjevnou respirační nedostatečnost. Toto riziko je zřejmě největší u dětských pacientů se SMA.

Cestování všeobecně: V dnešní době není vzácné, že děti se SMA cestují se svými rodiči do jiných zemí. Nehody a nemoci se mohou vyskytnout a dítě může potřebovat anestezii a/nebo intenzivní péči v zahraničí. Mohou se vyskytovat jazykové bariéry a péče o dítě může být suboptimální. Je doporučováno, aby rodiče u sebe měli informace ohledně problémů, které mohou vyvstat v rámci anestezie a intenzivní péče u jejich dítěte.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není specifické terapie pro léčbu SMA. Mnoho typů léků a další léčby je a bylo testováno pro terapii SMA. Není žádná na důkazech založená terapie SME. Probíhají mnohé studie a je možné, že účinná léčba bude nalezena.

Možné interakce mezi jakýmkoli „anti-SMA léčivem“ a anestetiky musí být vždy kontrolovány před anestezí. Pro mnoho experimentálních „anti-SMA léků“ však údaje o interakcích nejsou k dispozici. Probíhající studie lze nalézt na www.clinicaltrials.gov.

Anesteziologický postup

Anestezii u všech pacientů by měl vést zkušený tým, připravený na komplikace, zejména u pacientů se středně závažnou/závažnou SMA. Povinností by mělo být předoperační plánování. Pooperační podpurná ventilace má pro dobrý outcome u pacientů s respiračními příznaky zásadní význam.

Příslušný anesteziolog se musí osobně setkat s pacientem a zhodnotit dýchací cesty a problémy a překážky spojené s kyfokoliózou a kontrakturami.

Anesteziologická rizika se liší u různých typů SMA. Časný počátek symptomů a konečné stádium onemocnění sebou nesou vyšší riziko. Nejčastější rizika jsou spojena s respiračním systémem a bulbární dysfunkcí.

Je potřeba mít na mysli, že děti se SMA mají normální intelekt a emoční kapacity. Také často udávají dobrou kvalitu života.

Nejsou žádné zprávy o anestezii u pacientů se SMA 0, avšak byla by spojena s obrovským rizikem.

Dýchání

Komplikace spojené s respiračním systémem jsou dominantním perioperačním problémem, zejména u pacientů s SMA I a II. Obtížné zajištění dýchacích cest je častější než u běžné populace.

Při spolehlivém zajištění dýchacích cest nebývá ventilace během operace problém, nicméně pooperační respirační komplikace bývají častou příčinou morbidity a mortality.

Srdce a oběh

Perioperační kardiovaskulární komplikace jsou vzácné. Nicméně je třeba myslet na to, že srdeční malformace jsou někdy pozorovány u závažných neonatálních SMA pacientů.

Gastrointestinální trakt

Riziko gastroesofageálního refluxu a aspirace do plic by mělo být vyhodnoceno a měly by být podniknuty patřičné profylaktické kroky.

Výživa a metabolismus

Hypoglykemie bývá u pacientů s malou svalovou a velkou tukovou hmotou. Tito pacienti netolerují dobře dlouhodobé lačnění. Ostražitost pro hypoglykémii je důležitá. Hladina glukózy v krvi by měla být měřena během perioperačního období a při akutních onemocněních u pacientů s těžkou SMA.

Hyperglykemie může být problémem u imobilizovaných pacientů s nadváhou.

Anesteziologická farmaka

Nervosvalové blokátory

- Intubace bez relaxace je dobrou alternativou, kdykoliv to je možné.
- **Sukcynylcholin:** V literatuře je silně doporučováno vyhnout se podávání suxamethonia/sukcynylcholinu u jakýchkoliv pacientů s neuromuskulárním onemocněním, kvůli riziku hyperkalémie. SMA je neuromuskulární chorobou. Nicméně je třeba podotknout, že se v literatuře nenachází žádná zmínka o hyperkalémii po podání suxamethonia/sukcynylcholinu.
- **Nedepolarizující nervosvalové blokátory:** Senzitivita nedepolarizujících nervosvalových blokátorů se zdá být různá a může být prodloužena. Dávka by měla být titrována a efekt pozorně monitorován, a to jak klinicky, tak pomocí neuromuskulárního monitoru.
 - Neuromuskulární monitoring může být u SMA pacientů nespolehlivý. Svalová síla musí být zhodnocena klinicky před extubací. Nespoléhat se jen na měření train-of-four (TOF). Pooperační svalová slabost může být i při reverzi nervosvalové blokády a čtyřech stejných záškubech na TOF.
 - I když nebyla reverze sugammadexem (Bridion®) zkoumána specificky u SMA pacientů, zdá se být dobrou alternativou pro rychlou a spolehlivou reverzi relaxace rokuroniem nebo vekuroniem. Sugammadex může být také záchranným lékem při problematických situacích, jako je selhání intubace po rychlém úvodu do anestezie. Sugammadex nemusí být všude dostupný.

Inhalační anestetika

- Inhalační anestetika se zdají být dobrou volbou v mnoha situacích. Nejsou zprávy o maligní hypertermii (MH) ani reakcích napodobujících MH, rhabdomyolýze a neurologických komplikacích.

Opioidy

- Krátce působící opioidy jsou vhodné pro perioperační použití. Opatrná titrace a monitoring (SaO₂, EtCO₂ nebo TcCo₂) jsou nutné, zejména v pooperačním období u pacientů se SMA I a II, neboť útlum dechu může být katastrofální. Anestezie bez opioidů v kombinaci s kaudálním blokem se používá u gastrostomií a fundoplikací u SMA I pacientů.

Regionální anestezie

- Regionální anestezie může být dobrou alternativou, nicméně nikoli bez překážek.
- Infiltrace rány je doporučována, kdekoliv je to možné.
- Mnoho typů regionální anestezie bylo úspěšně použito.
- Abnormální anatomie páteře a pruty pro korekci skoliózy mohou znemožnit aplikaci spinální nebo epidurální anestezie. U kojenců byla úspěšně použita kaudální anestezie. Regionální bloky mohou být technicky obtížné a může se změnit distribuce lokálních anestetik. Jsou známy případy selhání epidurálního blokády.

Zvláštní či doplňující monitorace

Monitorace musí být přizpůsobená klinické situaci každého pacienta a typu výkonu.

Ve speciálních případech, jako je například operace kyfoskoliózy, může být potřeba neurofyziologického vyšetření během operace. Anesteziologická technika musí být přizpůsobena požadavkům neurofyziologických vyšetření.

Možné komplikace

Možné komplikace jsou mnohé a zasahují od dekubitů po smrt.

Příklady jsou:

- Pooperační respirační selhání
- Pooperační respirační infekce
- Obstrukce dýchacích cest
- Selhání intubace
- Tracheální granulomy, způsobené opakovanými intubacemi
- Dekubity
- Hypoglykémie

Pooperační péče

Pooperační péče je nesmírně důležitá. Pacienti, kteří potřebují noční ventilační podporu, ji budou vyžadovat i v době akutního onemocnění a pooperačně. Riziko pooperačních respiračních komplikací je spojeno s předoperačním respiračním stavem.

K pooperační léčbě hypoventilace a retence sekretů by měla být použita neinvazivní ventilace (NIV) a agresivní techniky toalety dýchacích cest. NIV je extrémně užitečná technika přechodu mezi intubací a spontánní ventilací. Je důležité informovat dítě a rodiče, pokud budou používány techniky NIV a toalety dýchacích cest.

Každé osobní zařízení pro neinvazivní ventilaci a „kašlací asistent“ by měl být, pokud je to možné, dopraven do nemocnice na pooperační období, neboť dostupnost těchto zařízení může být limitovaná.

SMA 0, I a II

- Všichni pacienti se SMA I a mnoho se SMA II budou potřebovat pooperační péči na JIP.
- SMA I pacienti vyžadují téměř vždy ventilační podporu. Potřebují delší pobyt v nemocnici i po menších operačních výkonech. Nicméně kratší doba pobytu v nemocnici byla popsána u standardizovaných výkonů, provedené jedním zkušeným chirurgem
- Někteří SMA II pacienti vyžadují pooperačně respirační podporu

SMA III

- Může vyvstát potřeba pooperační respirační podpory i u SMA III pacientů, kteří mají pokročilé onemocnění a/nebo vyšší věk.

Kyslík

- Excesivní podávání kyslíku není doporučeno. Příliš mnoho kyslíku může maskovat hypoventilaci, způsobenou svalovou slabostí.
- Cílit by se mělo na přijatelnou saturaci (94–95 %). Analýza krevních plynů, vydechovaný CO₂ (EtCO₂) a transkutánně měřený CO₂ (TcCO₂) mohou pomoci optimalizovat dodávku kyslíku a ventilaci.

Jsou zprávy o závažných pooperačních respiračních problémech navzdory dobře plánované pooperační péči s ventilační podporou na JIP.

Pooperační management bolesti musí být individualizovaný a multimodální:

- Infiltrace rány lokálními anestetiky je doporučena, kdykoliv je to možné.
- Opatrně titrované dávky opioidů, v kombinaci s pečlivou monitorací mohou být podávány. Je však nutné si zapamatovat, že opioidy navozený respirační útlum je nebezpečnější u pacientů se svalovou slabostí a nedovyvinutými plícemi.
- Podávání paracetamolu/acetaminofenu a ibuprofenu je s výhodou.
- Jsou používány techniky regionální anestezie.
- Pooperační bolest může zhoršovat respiraci.

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

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

Klinické spektrum onemocnění je velice široké, proto musí být anesteziologické procedury v akutních situacích přizpůsobeny klinickému stavu.

Akutní situace bývají spojeny zejména s respiračním systémem.

Diagnóza SME je téměř vždy známá předem. Nejsou hlášeny žádné problémy s předoperační diferencíální diagnostikou.

Ambulantní anestezie

SMA I: Je málokdy možná.

SMA II: Ambulantní anestezie může být možností po krátkých výkonech u pacientů bez respiračních problémů. Pooperační péče/observace by měla být delší než u zdravých dětí. Jakákoliv ambulantní anestezie by měla být prováděna v nemocnici s dostupností pomůcek pro obtížné zajištění dýchacích cest a pooperačním dšpávacím pokojem/ JIP péčí.

Jednodenní chirurgie může být vhodná pro minimálně invazivní chirurgické výkony.

SMA III: Rozhodnutí o ambulantní anestezii by mělo být přizpůsobeno na základě klinického obrazu.

Porodnická anestezie

Těhotenství nebývá vzácné u SMA II a III pacientů. Permanentní zhoršení neurologických symptomů po těhotenství je hlášeno asi u 30 % pacientů.

Slabá svalová síla a pánevní disproporce jsou časté, a proto je císařský řez u pacientů SMA častější než u běžné populace. Anestezie může být náročnou výzvou. Je důležité dobré plánování pro porod a akutní císařský řez.

Je preferována spinální a epidurální anestezie, nicméně nemusí být možná z důvodů skoliózy a prutům v blízkosti spinálního kanálu.

Celková anestezie je další možností. Je zvýšené riziko zajištění dýchacích cest. Jsou popisovány nekomplikované intubace, stejně jako akutní tracheostomie z důvodu selhání intubace.

Lokální infiltrační anestezie pro císařský řez se v dnešní době téměř nikdy nepoužívá, není popisována v moderních učebnicích, nicméně může být alternativou v extrémních situacích s kooperací pacientky a zkušeného porodníka.

Reference:

1. Alman KG, Wilson IA (eds) Oxford Handbook of Anaesthesia, 2nd edn. Oxford: Churchill Livingstone 2006;314.73
2. Bach JR. The use of mechanical ventilation is appropriate in children with genetically proven spinal muscular atrophy type 1: the motion for. *Paediatr Respir Rev.* 2008 Mar;9(1):45-50; quiz 50; discussion 55-6. doi: 10.1016/j.prrv.2007.11.003
3. Bach JR, Niranjana V, Weaver B. Spinal muscular atrophy type 1: A noninvasive respiratory management approach. *Chest.* 2000 Apr;117(4):1100-5
4. Bollag L1, Kent C, Richebé P, Landau R. Anesthetic management of spinal muscle atrophy type II in a parturient. *Local Reg Anesth.* 2011;4:15-20. doi: 10.2147/LRA.S17089
5. D'Amico A1, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Nov 2;6:71. doi: 10.1186/1750-1172-6-71
6. de Oliveira CM1, Araújo AP. Self-reported quality of life has no correlation with functional status in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Eur J Paediatr Neurol.* 2011 Jan;15(1):36-9. doi: 10.1016/j.ejpn.2010.07.003
7. Drake M, Cox P. Ethics: end-of-life decision-making in a pediatric patient with SMA type 2: the influence of the media. *Neurology.* 2012 Jun 5;78(23):e143-5. doi:10.1212/WNL.0b013e318258f835
8. Durkin ET, Schroth MK, Helin M, Shaaban AF. Early laparoscopic fundoplication and gastrostomy in infants with spinal muscular atrophy type I. *J Pediatr Surg.* 2008 Nov;43(11):2031-7. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2008.05.035
9. Graham RJ1, Athiraman U, Laubach AE, Sethna NF. Anesthesia and perioperative medical management of children with spinal muscular atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2009 Nov;19(11):1054-63. doi: 10.1111/j.1460-9592.2009.03055.x
10. Hachiya Y, Arai H, Hayashi M, et al. Autonomic dysfunction in cases of spinal muscular atrophy type 1 with long survival. *Brain Dev.* 2005 Dec;27(8):574-8
11. Kitson R, Williams V, Howell C. Caesarean section in a parturient with type III spinal muscular atrophy and pre-eclampsia. *Anaesthesia.* 2004 Jan;59(1):94-5
12. <http://apps.who.int/classifications/icd10/browse/2015/en#/G12.0> (downloaded June 15th 2016)
13. Iannaccone ST. Modern management of spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):974-8
14. Islander G. Anesthesia and spinal muscle atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2013 Sep;23(9):804-16. doi: 10.1111/pan.12159
15. Mahawar B, Baduni N, Bansal P. Cesarean section under local anesthesia: A step forward or backward? *J Anaesthesiol Clin Pharmacol.* 2014 Oct;30(4):578-9. doi: 10.4103/0970-9185.142878
16. Neumann MM, Davio MB, Macknet MR, Applegate RL 2nd. Dexmedetomidine for awake fiberoptic intubation in a parturient with spinal muscular atrophy type III for cesarean delivery. *Int J Obstet Anesth.* 2009 Oct;18(4):403-7. doi: 10.1016/j.ijoa.2009.05.002
17. Palladino A, Passamano L, Taglia A, D'Ambrosio P et al. Cardiac involvement in patients with spinal muscular atrophies. *Acta Myol.* 2011 Dec;30(3):175-8
18. Rudnik-Schöneborn S, Heller R, Berg C, Betzler C et al. Congenital heart disease is a feature of severe infantile spinal muscular atrophy. *J Med Genet.* 2008 Oct;45(10):635-8. doi: 10.1136/jmg.2008.057950
19. Sansone VA, Racca F, Ottonello G, Vianello A et al. 1st Italian SMA Family Association Consensus Meeting: Management and recommendations for respiratory involvement in spinal muscle atrophy (SMA) types I-III, Rome, Italy 30-31 January 2015. *Neuromuscul Disord.* 2015 Dec;25(12):979-89. doi: 10.1016/j.nmd.2015.09.009
20. Stewart PA, Phillips S, De Boer HD. Sugammadex reversal of rocuronium-induced neuromuscular blockade in two types of neuromuscular disorders: Myotonic dystrophy and spinal muscular atrophy. *Rev Esp Anesthesiol Reanim.* 2013 Apr;60(4):226-9. doi: 10.1016/j
21. Rudnik-Schöneborn S, Zerres K, Ignatius J, Rietschel M. Pregnancy and spinal muscular atrophy. *J Neurol.* 1992 Jan;239(1):26-30
22. Vaidla E, Talvik I, Kulla A, Sibul H et al. Neonatal spinal muscular atrophy type 1 with bone fractures and heart defect. *J Child Neurol.* 2007 Jan;22(1):67-70
23. Veen A, Molenbuur B, Richardson FJ. Epidural anaesthesia in a child with possible spinal muscular atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2002 Jul;12(6):556-8

24. von Gontard A, Zerres K, Backes M, Laifersweiler-Plass C. Intelligence and cognitive function in children and adolescents with spinal muscular atrophy. *Neuromuscul Disord.* 2002 Feb;12(2):130-6 www.orphananesthesia.eu
25. Wilton NC. Spinal muscular atrophy: the challenges of 'doing the right thing'. *Paediatr Anaesth.* 2009 Nov;19(11):1041-7. doi: 10.1111/j.1460-9592.2009.03135.x
26. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):1027-49
27. Veen A, Molenbuur B, Richardson FJ. Epidural anaesthesia in a child with possible spinal muscular atrophy. *Paediatr Anaesth.* 2002 Jul;12(6):556-8.

Datum poslední úpravy: červen 2016 (přeloženo duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

Autoři

Gunilla Islander, Anaesthesiologist, Skane University Hospital, Lund, Sweden
gunilla.islander@skane.se

Spoluautor

Anna Hellblom, Anaesthesiologist, Skane University Hospital, Lund, Sweden
anna.hellblom@skane.se

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

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Recenzent 1

W. David Arnold, Division of Neuromuscular Disorders, Department of Neurology, Wexner Medical Center at The Ohio State University, Columbus, Ohio, USA
William.arnold@osumc.edu

Recenzent 2

Renato Cutrera, Paediatrician, Direttore UOC Pneumologia Pediatrica - Centro sonno e ventilazione a lungo termine, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Rome, Italy
renato.cutrera@opbg.net

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

Toto doporučení nebylo recenzováno anesteziologem, ale dvěma experty na onemocnění.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

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