

Anaesthesia recommendations for patients suffering from

Malattia di Sanfilippo

Disease name: Mucopolisaccaridosi tipo III

ICD 10: E76.2

Synonyms: MPS III, Malattia di Sanfilippo, Mucopolisaccaridosi tipo III

La mucopolisaccaridosi tipo III (MPS III) è una malattia autosomica recessiva, appartenente al gruppo delle Mucopolisaccaridosi, caratterizzata da accumulo di eparinsolfato e caratterizzata da grave e rapido deterioramento mentale. Sono riconosciute quattro forme enzimaticamente distinte : tipo IIIA – IIIB – IIIC – IIID. Il disordine o sotto diagnosticato (a causa dei dimorfismi generalmente molto sfumati) ; è maggiormente presente nei Paesi Bassi e Australia con prevalenza rispettivamente di 1/530000 e 1/67000. La frequenza dei differenti sottotipi varia tra i paesi : il sottotipo A è più frequente in Inghilterra, Olanda e Australia, mentre il sottotipo B è maggiormente rappresentato in Grecia e Portogallo, invece i sottotipi IIIC e IIID sono molto meno comuni. I primi sintomi compaiono tra i 2 e i 4 anni, con disturbi del comportamento (iperinesia, aggressività) e deterioramento mentale, disturbi del sonno e dimorfismi molto lievi. Il coinvolgimento neurologico diviene più evidente intorno ai 10 anni, con perdita delle capacità motorie e problemi di comunicazione. Le convulsioni spesso insorgono dopo i 10 anni. Inoltre sono stati descritti alcuni pazienti con forme attenuate. Il deterioramento neurologico, accompagnato da altre complicanze, richiede un approccio multidisciplinare che consenta l'adeguato trattamento sintomatico. La prognosi è sfavorevole; la maggior parte dei casi con sottotipo IIIA muore alla fine della seconda decade di vita. Sono state osservate sopravvivenze più lunghe (30/40 anni) nei sottotipi B e D. Quando questi pazienti devono essere sottoposti a procedure chirurgiche al fine di migliorarne la qualità di vita, spesso vanno incontro a serie difficoltà anestesilogiche dovute alle malformazioni scheletriche e alle alterazioni cardiache e respiratorie concomitanti.

Medicine in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnostic is wrong



Find more information on the disease, its centres of reference and patient organisations on Orphanet: www.orpha.net

Typical surgery

La letteratura internazionale è molto scarsa circa questa tipologia di pazienti, ma è verosimile che ci possa essere la necessità di ogni tipo di intervento chirurgico, anche in situazioni di emergenza, come (adeno)tonsillectomia, timpanostomia, tunnel carpale, dito a scatto, fusioni vertebrali e protesi d'anca.

Type of anaesthesia

A seconda del tipo di intervento chirurgico possono essere praticate sia l'anestesia generale, sia i blocchi centrali o periferici in blanda sedazione (se i problemi comportamentali lo permettano).

Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

La valutazione della funzione cardiaca con ECG è indispensabile a causa della possibile presenza della sindrome del QT lungo o di altri disordini della conduzione (è stata descritta l'insorgenza di blocco atrioventricolare completo). E' anche importante un'accurata valutazione pneumologica a causa della frequenza di insufficienza cardio-polmonare, molto accentuata nei pazienti affetti da MPS III (spirometria e valutazione di uno pneumologo (pediatrico)). Un'accurata valutazione anestesiológica è necessaria per stabilire le condizioni cliniche e le alterazioni anatomiche concomitanti, in particolare della bocca, gola e colonna vertebrale.

Particular preparation for airway management

Le malformazioni scheletriche in particolare della bocca, gola e colonna cervicale, possono determinare difficoltà nella gestione delle vie aeree. L'accumulo di eparinsolfato nei tessuti che circondano il primo tratto respiratorio nel naso-faringe, orofaringe, ipofaringe e laringe, contribuisce alla difficoltà dell'approccio alle vie aeree, per cui è indispensabile avere a disposizione tutti i dispositivi per l'intubazione difficile compreso il videolaringoscopio. Dovrebbe essere privilegiata la possibilità di mantenere la respirazione spontanea per evitare l'evento "Non posso intubare, non posso ventilare"

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

I candidati al trapianto di cellule staminali richiedono componenti ematici speciali, come concentrati a bassa incidenza di leucociti, sieronegatività per citomegalovirus e/o componenti irradiati con raggi gamma.

Particular preparation for anticoagulation

Nessuna

Particular precautions for positioning, transport or mobilisation

Il posizionamento sul tavolo operatorio dovrebbe tener conto della possibilità di osteonecrosi della testa del femore, displasia dell'anca, scoliosi con cifosi dorso lombare e displasia o malformazioni dei corpi vertebrali. Se è presente un disturbo respiratorio e viene praticato un

blocco centrale, è opportuno posizionare il paziente in modo da consentirgli la migliore ventilazione spontanea o, se necessario, fornirgli un supplemento di ossigeno

Probable interaction between anaesthetic agents and patient's long-term medication

E' bene tener presente se questi pazienti assumano farmaci anticonvulsivanti che possano interferire con gli anestetici, gli oppioidi o gli ipnotici

Anaesthesiologic procedure

I pazienti con MPSIII dovrebbero essere sottoposti ad anestesia e chirurgia in centri con esperienza nella gestione perioperatoria di pazienti affetti da questa patologia. Ciò necessita di una pianificazione più dettagliata circa la scelta dell'anestesia, degli anestetici e dei dispositivi per la gestione delle vie aeree. Comunque non ci sono particolari accorgimenti nel praticare l'induzione e nel mantenimento di un'anestesia generale. Occorre cautela nella somministrazione di farmaci che possano aumentare l'intervallo Q-T, specie in quei pazienti che presentino la syndrome del Q-T lungo già prima dell'anestesia.

Particular or additional monitoring

Nessuna

Possible complications

Inpossibilità ad intubare/ventilare il paziente; ostruzione complete delle vie aeree; fallimento nel mantenere la pervietà delle vie aeree dopo l'estubazione, stridor e collasso delle vie aeree superiori o inferiori.

Postoperative care

Prevenzione delle infezioni delle vie aeree inferiori come la polmonite con il trattamento fisioterapico. Prevenire i rischi di insufficienza respiratoria e/o apnea dopo l'anestesia, in particolare l'anestesia generale, con un'osservazione medica che può essere opportuno prolungare fino a 24 ore dopo l'intervento, a causa del rischio di episodiche ostruzioni delle vie aeree e desaturazione.

Information about emergency-like situations / Differential diagnostics

caused by the illness to give a tool to distinguish between a side effect of the anaesthetic procedure and a manifestation of the diseases, e.g.:

Nessuna.

Ambulatory anaesthesia

Questo genere di pazienti sono sempre assistiti ed accompagnati da un tutore a causa del loro stato di insufficienza mentale e fisica, per cui anche in caso di una chirurgia ambulatoriale che necessitino di una blanda sedazione, essi sono già assistiti nella fase post operatoria.

Obstetrical anaesthesia

Questi pazienti raramente superano la seconda decade di vita e anche se accadesse, il loro stato neurologico e le loro condizioni mentali non rendono prevedibile una gravidanza. Nella puramente ipotetica eventualità ciò dovesse accadere, sarebbe preferibile una anestesia subaracnoidea standard.

Literature and internet links

1. Valstar MJ, Ruijter GJG, Diggelen OP van, et al. Sanfilippo syndrome: A mini-review. *J Inheri Metab Dis* 2008;31:240-252
2. Bodamer OA, Guigliani R, Wood T. The laboratory diagnosis of mucopolysaccharidosis III (Sanfilippo syndrome). A changing landscape. *Molecular genetics and metabolism* 2014;113: 34-41
3. White KK, Karol LA, White DR, Hale S. Musculoskeletal manifestations of Sanfilippo syndrome (Mucopolysaccharidosis type III). *J Pediatr Orthop* 2011;31(5):594-598
4. Walker R, Belani KG, Braunlin EZ, et al. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. *J Inheri Metab Dis* 2013;36:211-219
5. Frawley G, Fuenzalida D, Donath S, et al. A retrospective audit of anesthetic techniques and complications in children with mucopolysaccharidosis. *Ped Anesth* 2012;22:737-744
6. Leighton SEJ, Papsin B, Vellodi A, et al. Disordered breathing during sleep in patients with mucopolysaccharidosis. *Int J Ped Otorhinolaryngology* 2001;58:127-138.
7. Cleary MA, Wraith JE. Management of mucopolysaccharidosis type III. *Arch Dis in Childhood* 1993;69:403-406
8. Misumi I, Chikazawa S, Ishitsu T, et al. Atrioventricular block and diastolic dysfunction in a patient with Sanfilippo C. *Intern Med* 2010;49:2313-2316.

Last date of modification: June 2015

This guideline has been prepared by:

Author:

Marco Ingrosso, Anaesthesiologist, S. Maria della Speranza Hospital, Battaglia, Italy
marco.ingrosso@inwind.it

Peer revision 1

Hannie Megens, Anaesthesiologist, Wilhelmina Kinderziekenhuis, University Medical Centre
Utrecht, The Netherlands
j.h.a.m.megens@umcutrecht.nl

Peer revision 2

François Labarthe, Paediatrician, Clocheville Hospital, Tours, France
labarthe@med.univ-tours.fr

Italian Translation

Marco Ingrosso (Author)
