

ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA Z POHL'ADU ANESTÉZIOLÓGA

Anesthetic management of children with arthrogryposis multiplex congenita

¹Barbora NEDOMOVÁ, ¹Jana BUDÁČOVÁ, ²Martina FRIŠTÁKOVÁ, ¹Tibor ŠAGÁT

¹Detská klinika anestéziológie a intenzívnej medicíny LF SZU a DFNSP, Bratislava, prednosta MUDr. R. Riedel, PhD., ²Ortopedická klinika LF UK a DFNSP, Bratislava, prednosta prof. MUDr. M. Kokavec, PhD.

Obrázky v miniatlase, s. 361 – 362.

Súhrn

Artrogrypóza, arthrogryphosis multiplex congenita (AMC) je etiologicky heterogénna skupina ochorení charakterizovaná mnohopočetnými perzistujúcimi kongenitálnymi kontraktúrami končatín s často pridruženými anomáliami iných systémov. Pacienti s artrogrypózou často vyžadujú opakované operačné korekcie deformít alebo pridružených malformácií v celkovej anestézii. Perioperačná starostlivosť o pacientov s artrogrypózou nie je podmienená len klinickou manifestáciou ochorenia, ale aj možným nervovosvalovým ochorením, či pridruženými anomáliami. Anestéziológ sa na operačnej sále stretáva u detí s artrogrypózou s problémami pri zabezpečení dýchacích ciest, pri zabezpečení periférneho cievného prístupu, s rizikom vzniku malígnej hypertermie pri myopatii, kardiopulmonálnymi problémami, s problémami pri regionálnej anestézii a pri polohovaní pacienta.

Kľúčové slová: artrogrypóza, deti, anestézia, problematické zabezpečenie dýchacích ciest.

Lek Obzor (Med Horizon), 65, 2016, č. 12, s. 354 – 359.

Summary

Arthrogryphosis multiplex congenita (AMC) is a spectrum syndrome of multiple persistent limb contractures often accompanied by associated anomalies of other different systems. Patients with AMC frequently present for multiple surgeries requiring general endotracheal anesthesia. The perioperative care of patients with AMC should consider not only the physical manifestations of the disease process, but also the implications of the underlying neuromuscular disease and associated anomalies. Anesthetic issues include difficult intravenous access, difficult airway management, the risk of myopathy in malignant hyperthermia, cardio-respiratory problems, problems in regional anesthesia and together with the pre-existing contractures, positioning patients for surgery becomes more difficult.

Key words: arthrogryposis, children, anaesthesia, difficult airway management.

Lek Obzor (Med Horizon), 2016, 65(12), p. 354-359.

Úvod

Artrogrypóza, arthrogryphosis multiplex congenita (AMC) predstavuje heterogénnu skupinu anomálií svalov, spojivového tkaniva a nervového systému, ktoré sa prejavujú už pri narodení kontraktúrami dvoch alebo viacerých kĺbov a svalovou slabosťou. „Vrodená kontraktúra“ znamená obmedzenie rozsahu pasívneho a aktívneho pohybu v jednom alebo viacerých kĺboch pre abnormálnu kontrakciu svalových vlákien s pridruženými štruktúrnymi a/alebo funkčnými abnormalitami mäkkých tkanív a periartikulárnych štruktúr. Artrogrypóza nie je špecifická diagnóza, predstavuje skôr opisný termín a bežne sa používa len na všeobecné vyjadrenie typických prejavov rôznej etiológie, komplexných klinických obrazov, ktoré sú súčasťou viac ako 300 – 400 ochorení. I keď deti s artrogrypózou majú mnoho problémov (príjem potravy a i.) v práci sa sústreďujeme na tie, ktoré môžu komplikovať postupy pri celkovej anestézii.

Incidencia artrogrypózy sa udáva v pomere 1 prípad na 5000 – 10 000 pôrodov s rovnakým postihnutím oboch pohlaví.

Etiológia artrogrypózy nie je známa. Pravdepodobným mechanizmom, ktorý sa podieľa na vzniku kongenitálnych kontraktúr kĺbov, je zníženie pohyblivosti plodu v období organogenézy, tzv. **fetálna akinéza**. Objavuje sa spravidla v 8. týždni fetálneho života a pri trvaní > 3 týždne môže ovplyvniť vývoj šliach a svalstva postihnutého kĺbu a spôsobiť zníženie poddajnosti jeho puzdra a periartikulárnych ligamentov, čo vedie k fibróze a vzniku kontraktúry. Priame etiologické faktory, ktoré spôsobujú akinéziu plodu, nepoznáme. Spolupôsobiace faktory možno rozdeliť na endogénne a exogénne.

Endogénne príčiny sa týkajú priamo plodu a patria k nim funkčné a štruktúrne zmeny, ktoré vedú k hypomobilite:

- neurogénne faktory (ochorenia periférnych nervov, nervovosvalového spojenia),

- myogénne faktory (mitochondriové ochorenia, svalová dystrofia),
- ochorenia príľahlých tkanív a/alebo kĺbových štruktúr (diastrofická dysplázia).

K **exogénnym príčinám** patria ochorenia zo strany matky (myasthenia gravis, sclerosis multiplex, diabetes mellitus), mechanické faktory (anatomické odchýlky maternice, insuficiencia placenty, oligohydramnion), alebo ochorenia ciev či poruchy výživy.

Genetické aspekty. Artrogrypózu pozorujeme pri rôznych genetických syndrómoch, ktoré môžu byť výsledkom sporadických jednogénových mutácií (autozómovo dominantných, autozómovo recesívnych, ako aj dedičností viazaných na X-chromozóm), komplexných chromozómových ochorení (napr. trizómia 18), ale aj delécií, translokácií, duplikácií alebo mitochondriovej dedičnosti (14). Artrogrypóza ako súčasť chromozómových aberácií sa vyskytuje spoločne so psychomotorickou retardáciou.

Klasifikácia artrogrypózy

Artrogryposis multiplex congenita sa delí na podskupiny s rôznymi príznakmi a príčinami. Najbežnejšími podskupinami, ktoré postihujú primárne končatiny, sú amyoplázia a distálna artrogrypóza.

Amyoplázia, „klasická“ artrogrypóza

Je to sporadické primárne svalové ochorenie, ktoré postihuje všetky štyri končatiny, spravidla symetricky (60 – 92 %). Izolované postihnutie dolných končatín sa vyskytuje u 7 – 24 % pacientov, horných končatín u 1 – 13 % pacientov (14). Kontraktúry a deformity sťažujú pôrod, deti sa rodia s fraktúrami končatín. V okolí kĺbov sú jamky vtiahnutej kože, ktorá adheruje k podkožiu, je napätá, lesklá a neelastická. Výsledkom svalovej hypotrofie a atrofie je zmenšenie svalovej hmoty, ktorá je nahradená tukovým a fibróznym tkanivom. Fibrózne tkanivo je aj v podkožnom tuku a v periartikulárnych mäkkých tkanivách. Takto zmenené končatiny a kĺby sa nemôžu po narodení primerane vyvíjať. Končatiny sú kratšie, kĺby stuhnuté, kontraktúry sú nebolestivé. Pacienti s amyopláziou majú normálnu inteligenciu a očakávané 20-ročné prežívanie je 94 %, no bez adekvátnej chirurgickej liečby a rehabilitácie je ich schopnosť chôdze a každodenných aktivít obmedzená. Kvalita života závisí primárne od funkčnosti horných končatín, ktoré sú „nástrojmi“ sebestačnosti a nezávislosti od iných (7). Z uvedeného vyplýva, že okrem rehabilitačného programu deti podstupujú i veľké množstvo korekčných operačných výkonov v celkovej anestézii.

Medzi príznaky amyoplázie, ktoré nesmú ujsť pozornosti anestéziológa, patrí aj **postihnutie tvárovej a krčnej oblasti** (nízko postavené uši, ptóza, obmedzený pohyb bulbov do strán a dohora, sploštený nos, čelový kapilárny hemangióm, mikrognácia), **postihnutie kostí** (skolióza, luxácia bedrových kĺbov, rotácia a addukcia ramien, fixovaná extenzia v laktoch, deformity zápästia, syndaktília, kamptodaktília, chýbanie prstov), **postihnutie gastrointestinálneho systému** (gastroschí-

za, pylorická stenóza), **postihnutie pľúcneho parenchýmu** (hypoplázia pľúc, diafragmatická hernia, hydrotorax) (6) (**obr. 1**). Vzhľadom na množstvo pridružených diagnóz veľký dôraz kladieme na predoperačné vyšetrenia a prípravu dieťaťa. Nevyhnutné je vyšetrenie respiračného systému (zobrazovacie vyšetrenia, funkčné vyšetrenie). U detí s diagnózou amyoplázie sa môžeme v priebehu operačného výkonu stretnúť s hyperpyrexiou a hypermetabolizmom. Tieto prípady boli opísané v spojitosti s použitím inhalačných anestetík.

Obrázok 1. Dieťa s diagnózou amyoplázie. Autor: Israel Alfonso, Miami Children hospital, USA

Figure 1. Child with amyoplasia



Distálna artrogrypóza

Druhá najčastejšia forma artrogrypózy postihuje najmä distálne časti končatín, drobné kĺby nôh a rúk, veľké kĺby zostávajú neporušené. Ide o skupinu autozómovo dominantne podmienených dedičných ochorení. V súlade s klasifikáciou z roku 2009 podľa Bamshada a spol. rozlišujeme desať typov distálnej artrogrypózy hlavne na základe genetického nálezu a somatického postihnutia (2).

Pterygiový syndróm

Ide o zvláštnu skupinu geneticky podmienených ochorení s kongenitálnymi kontraktúrami, ktoré charakterizuje prítomnosťou pterygií. Pojem pterygium pochádza z gréčtiny a znamená „malé krídla“. Ťažké formy pterygiového syndrómu bývajú letálne už v novorodeneckom veku. Letálna forma mnohopočetného pterygiového syndrómu je autozómovo recesívne ochorenie charakterizované prítomnosťou závažných kontraktúr, hypertelorizmom, krčnými pterygiami, úzkym hrudníkom a hypopláziou pľúc. Mnohopočetný pterygiový syndróm (**Escobarov syndróm**) charakterizuje pterygium nad flekčnou oblasťou veľkého kĺbu, najmä vo fossa poplitea, na lakti a v axille. Ďalšie dva príznaky, ktoré okrem pterygia odlišujú tento syndróm od klasickej artrogrypózy, sú talus verticalis a typická lordoskolióza. Pterygium vo fossa poplitea je prítomné bilaterálne, prebieha od členka proximálne (ako musculus calcaneo-ischiadicus) a obmedzuje extenziu kolenného kĺbu. Prognózu ovplyvňuje najmä závažnosť skoliózy a pterygia križujúceho koleno. Torakálna vertebrálna dysplázia, torakálna lordóza a pľúcne abnormality sú častou príči-

nou smrti hlavne pri mnohopočetnom pterýgiom syndróme. Pri prežívaní pacientov je algoritmus liečby deformity chrbtice zhodný s algoritmom liečby idiopatických skolióz. V oblasti kolena sú indikované skoré uvoľňujúce výkony na pterýgiu, ešte pred vývojom kostných adaptačných zmien, ktoré možno v neskoršom veku ovplyvniť osteotómiou alebo skrátením femuru s horšou prognózou. Zvláštnou formou mnohopočetného pterýgiového syndrómu je **syndróm s malígnou hypertermiou**. Ide o autozómovo recesívny pterýgiový syndróm charakterizovaný palatoschízou, skoliózou a vznikom malígnej hypertermie počas celkovej anestézie.

Všeobecné zásady liečby

Cieľom liečby artrogrypózy je hlavne zlepšenie kvality života: možnosť samostatne vykonávať činnosti dennej potreby, samostatná chôdza a v konečnom dôsledku postupná sebestačnosť pacienta. V súlade s uvedenými cieľmi je nevyhnutné začať s liečbou čo najskôr, najlepšie už u novorodencov a dojsť k zlepšovaniu pohybu vo všetkých postihnutých kĺboch a zvyšovaním aktívnej sily posilňovaním funkčných svalov. Komplexný prístup je založený na troch dôležitých liečebných opatreniach:

- správna **rehabilitácia**, vrátane fyzioterapie, manipulácia s kontraktúrami, v neskoršom štádiu liečby sociálna a pracovná rehabilitácia,
- široké spektrum **korekčných operačných výkonov**,
- optimálne **ortopedické pomôcky** na udržanie pohyblivosti končatín (7).

Pre dosiahnutie nezávislosti a samostatnosti je najdôležitejšia dostatočná hybnosť horných končatín, aby sa dieťa dokázalo obliecť, umyť a pod. (7). Rodičia detí s artrogrypózou však často považujú za najdôležitejší cieľ liečby možnosť samostatnej chôdze a sústredia sa na liečebné programy, ktoré to ich dieťaťu umožnia (6). Riešením tohto problému je dôkladné poučenie rodičov o rehabilitačnom protokole so získaním ich spolupráce pri jeho každodennej realizácii. Liečebné protokoly vyžadujú multidisciplinárnu spoluprácu pediatra, ortopéda, anesteziológa, genetika, fyzioterapeuta a psychológa.

Anestézia u detí s artrogrypózou

Pacienti s artrogrypózou často vyžadujú opakovanú chirurgickú liečbu v celkovej anestézii, a to nielen pre korekčné operácie končatín, chrbtice, ale aj operačné výkony pre mnohopočetné malformácie orgánov. Z hľadiska anestézie ide o rizikovú skupinu pacientov, ktorí vyžadujú zvýšenú pozornosť anesteziológa nielen pri rozhodovaní o najvhodnejšom spôsobe premedikácie a anestézie, ale aj počas chirurgickej liečby a v pooperačnom období. Najčastejšie komplikácie v priebehu celkovej anestézie u detí s artrogrypózou súvisia s problematickým zabezpečením dýchacích ciest, problémami pri zabezpečovaní cievného prístupu a vznikom pooperačnej hypertermie (1, 24). Z hľadiska bezpečnosti má preto svoje významné miesto regionálna anestézia, či už ako samostatná anesteziologická technika, alebo

v kombinácii s celkovou anestéziou. Doterajšie štúdie potvrdili u detí s artrogrypózou vysokú úspešnosť periférnych blokáde na horných a dolných končatinách pri ultrasonografickej kontrole (11, 17, 25). Nepopierateľný význam z hľadiska pooperačnej analgézie a skorej mobilizácie pacienta majú kontinuálne regionálne techniky. V dôsledku mnohopočetných kontraktúr však zavedenie katétra môže byť problematické a často neúspešné (25), ako aj použitie neuroaxiálnych blokáde pre spinálne deformity (11). Ak sa rozhodneme pre epidurálnu anestéziu, odporúča sa podobne ako pri periférnych blokádoch použitie ultrasonografie. Realizácia neuroaxiálnej blokády pod ultrasonografickou kontrolou je bezpečnou technikou, pretože umožní nielen vizualizáciu neuroaxiálnych štruktúr, ale aj verifikáciu polohy hrotu epidurálneho katétra. Najbezpečnejším a najčastejšie používaným typom epidurálnej analgézie u týchto detí je kaudálna anestézia, či už jednorazovou alebo kontinuálnou technikou (13, 17).

Predoperačné vyšetrenia. V dôsledku mnohotvárnej charakteristiky a príčin AMC je nevyhnutné pred anestéziou určiť stupeň závažnosti ochorenia, zhodnotenie kontraktúr, deformít hlavy, tváre a spinálnych deformít. Je mimoriadne dôležité, aby anesteziológ pátral a doplnil anamnestické údaje o priebehu a anesteziologických komplikáciách pri predchádzajúcej chirurgickej liečbe.

Pri menších operačných výkonoch bez anamnestických zvláštností sa snažíme vyhnúť predoperačným vyšetreniam z krvi, pretože odber krvi je často problematický. Ak anesteziológ predsa len potrebuje vyšetrenie laboratórnych parametrov, odber krvi možno zrealizovať po úvode do celkovej anestézie. V závislosti od závažnosti pridruženej skoliózy, pľúcnej hypoplázie, hrudnej deformity, či myopatie a charakteru operačného výkonu je vhodné zvážiť v predoperačnej príprave rtg vyšetrenie hrudníka, spirometrické vyšetrenie (možná reštrikčná porucha) a vyšetrenie acidobázickej rovnováhy (21). K ďalším dôležitým anamnestickým údajom patria: opakované príhody aspirácie, pneumónie, gastroezofágového refluxu a klinických príznakov krčnej instability, keď je nevyhnutné neuroradiologické vyšetrenie kraniocervikálneho spojenia a vylúčenie atlantoaxiálnej subluxácie (16). Približne 10 – 24 % detí s AMC má postihnutý urogenitálny systém – anatomické anomálie (ren duplex a i.) a funkčné poškodenie obličiek podobné Fanconiho syndrómu (9, 12). AMC sa nespája s niektorou špecifickou vrodenou chybou srdca, dostupná literatúra uvádza výskyt perzistujúceho ductus arteriosus, koarktácie aorty a aortálnej stenózy (17, 20).

Zabezpečenie dýchacích ciest. U detí s AMC možno predpokladať problematickú, až takmer nemožnú orotracheálnu intubáciu v priamej laryngoskopii (17, 21). K typickému nálezu u detí patrí mikrostómia, mandibulárna hypoplázia, gotické podnebie, krátky krk. V prípade problematickej intubácie je v mnohých prípadoch možná ventilácia cez laryngovú masku alebo tvárovú masku, pri rozsiahlych anatomických deformitách však môže dôjsť k zlyhaniu ventilácie i týmto spôsobom (17, 18, 21).

Podávanie krvných derivátov. U pacientov s AMC nepozorujeme v priebehu operačného výkonu v porovnaní so zdravou populáciou zvýšenú krvácanosť v mieste operačnej rany. Zvýšenú pozornosť vyžadujú deti s anamnézou zvýšenej tvorby hematómov, pohotovosti ku krvácaným stavom a s liečbou kyselinou valproovou.

Profylaxia trombóz. Pacienti s AMC nemajú zvýšenú incidenciu trombóz alebo zvýšenú potrebu podávania antikoagulancií v dôsledku ich základného ochorenia. Dôležitý je však anamnestický údaj rodinného výskytu trombózy. Na tromboprofylaxiu by sme nemali zabúdať u pacientov s AMC v pooperačnom období, obzvlášť po operácii chrbtice a dolných končatín, a to v období od začatia puberty.

Perioperačné polohovanie pacienta. Deti s AMC sú útlie nielen v dôsledku úbytku podkožného tkaniva, svalov, ale aj pre nutričné problémy, ktoré sú spojené s neurogénou formou AMC (reflux, dysfágia, aspirácie) (15, 17, 21). Vzhľadom na uvedené faktory a početné kontraktúry je správne napolohovanie pacienta pred operačným výkonom mimoriadne náročné. Za účelom prevencie dekubitov je nevyhnutné vypodloženie miest útlaku mäkkými podložkami a predilekčné miesta vzniku dekubitov chrániť tak, aby mali minimálny kontakt s tvrdou podložkou (bedrové kosti, krížová kosť). Zároveň nesmieme zabudnúť na zabezpečenie tepelného komfortu pacienta, obzvlášť u najmenších detí. V dôsledku zníženej pohyblivosti kĺbov u novorodencov a dojčiat vzniká osteopénia. Navyše sa u pacientov s AMC stretávame s osteoporózou, manipulácia s dieťaťom musí byť preto pre hroziaci vznik zlomenín mimoriadne opatrná (19, 25).

Celková anestézia. V predoperačnom období u detí starších ako jeden rok je dôležitá anxiolytická príprava podaním premedikácie. S veľkou obľubou u detí podávame perorálne midazolam v dávke 0,4 – 0,5 mg/kg. Vzhľadom na problematické zabezpečenie cievného prístupu u detí s AMC volíme úvod do celkovej anestézie inhalačnými anestetikami – sevofluran v kombinácii O₂. Pri problémoch so zabezpečením periférneho cievného prístupu volíme zavedenie centrálného venózneho katétra pod usg kontrolou. Ak sa nám podarí zabezpečiť cievy prístup ešte pred úvodom do celkovej anestézie, v úvode do anestézie používame intravenózne anestetikum propofol. V dôsledku zníženej svalovej hmoty a neurogénnych a myogénnych zmien pacienti s AMC sú citlivejší v porovnaní so zdravou populáciou na inhalačné aj intravenózne anestetiká, na nedepolarizujúce myorelaxanciá a opiody (10, 21, 25). Z uvedených skupín anestetík sa preto prikláňame k použitiu liekov s krátkym trvaním účinku, čím predídeme možným komplikáciám v bezprostrednom pooperačnom období (17, 22, 23). Nie sú známe presné kontraindikácie použitia určitých inhalačných alebo intravenózných anestetík. S veľkou opatrnosťou pristupujeme pri úvahe o podaní sukcinylcholínu, najmä u pacientov s myogénnou zložkou AMC pre možný vznik malígnej hypertermie (10, 17). Výhodná je kombinácia opioidov s regionálnou anestéziou. Kombinovaný typ anestézie

napomáha udržaniu hemodynamickej stability pacienta a prevencii stresu, regionálna anestézia zároveň zabezpečí dostatočnú perioperačnú analgéziu (23, 24, 25).

Perioperačné monitorovanie. Výber monitorovaných parametrov závisí od charakteru a rozsahu operačného výkonu. Zvláštny dôraz kladíme na sledovanie telesnej teploty, káliémie, acidobázickej rovnováhy a monitorovanie EtCO₂ pre relatívny častý výskyt nešpecifickej intraoperačnej hypermetabolickej reakcie, pri ktorej dochádza k hypertermii, rozvoju metabolickej acidózy a hyperkáliémie (1, 10, 17). Pri použití myorelaxancií je dôležité monitorovanie nervovosvalového prenosu, aby sme predišli pooperačnej reziduálnej kurarizácii (17, 21, 25).

Pooperačná starostlivosť. V pooperačnom období majú deti s AMC predispozíciu k vývoju respiračných ťažkostí: po problematickej intubácii vo forme inspiračného stridoru (17), pri reštrikčných poruchách funkcie pľúc (závažná skolióza, pľúcna hypoplázia, myopatia) k hypoventilácii a vzniku atelektáz aj s prispením prolongovaného podávania kyslíka (21, 23, 24).

Perioperačná analgézia. Pre liečbu pooperačnej bolesti sú vypracované protokoly, ktoré anestéziológovia využívajú v každodennej praxi. Tam, kde sa nepodarí zaviesť regionálna anestézia, alebo pracovisko nedisponuje dostatočnými skúsenosťami pre jej použitie u malých detí, sa niektoré protokoly prikláňajú k systémovej farmakológii intravenóznou aplikáciou neopioidových analgetík. U detí starších ako 6 rokov možno využiť analgéziu riadenú pacientom (patient-controlled analgesia, PCA) (23). Pri diferenciálnej diagnostike bolesti nezabudnúť na neuropatický komponent bolesti. V literatúre je spomenuté podávanie gabapentínu u novorodenca s AMC s dobrým efektom (4).

Malígna hypertermia. Častým predmetom diskusie u pacientov s AMC je predispozícia k vzniku malígnej hypertermie (5). Roku 1984 boli síce v literatúre opísané 2 prípady malígnej hypertermie u pacientov s AMC, ktorú potvrdili laboratórne vyšetrenia, odborníci však už roku 2009 vydali vyhlásenie, podľa ktorého existuje len slabá spojitosť medzi artrogrypózou a vznikom malígnej hypertermie (3, 5). U pacientov s AMC však môže dôjsť v priebehu operačného výkonu v celkovej anestézii k vzostupu telesnej teploty až na 38,8 °C, k vzostupu ETCO₂ a súčasnému rozvoju metabolickej acidózy. Ide o tzv. **intraoperačnú hypermetabolickú reakciu**, pri ktorej nemáme presne definované rizikové faktory, ktoré by spúšťali jej vznik. Diagnóza intraoperačnej hypermetabolickej reakcie pozorovaná u pacientov s AMC sa líši od diagnózy malígnej hypertermie. A v rámci diagnostiky predispozície k vzniku malígnej hypertermie výsledky svalovej biopsie u týchto pacientov sú nepreukazné (1, 8, 17). Pri hypermetabolickej reakcii nie je potrebná žiadna špecifická terapia, postačuje aktívne chladenie pacienta.

Je však dôležité si uvedomiť, že každý pacient, ktorý nepodstúpil testy na malígna hypertermiu, je potenciálne rizikový z hľadiska vzniku tejto závažnej komplikácie.

Zhrnutie

Perioperačný manažment pacientov s AMC nepodmieňuje len klinická manifestácia základného ochorenia, ale aj možné pridružené nervovosvalové choroby. U pacientov s uvedenou diagnózou sa anesteziológ stretáva s týmito možnými komplikáciami:

- **sťažené zabezpečenie dýchacích ciest** pre kraniofaciálne deformity – mikrognácia, mikrostómia, mandibulárna hypoplázia, ankylóza temporomandibulárneho kĺbu, deformity v cervikospinálnej oblasti, skolióza. Približne u 25 % pacientov s AMC je orotracheálna intubácia v priamej laryngoskopii vzhľadom na orofaciálnu stigmatizáciu sťažená, až nemožná, a to aj s použitím videolaryngoskopu (17, 21). Orotacheálna intubácia je možná pomocou flexibilného fibroskopu. Naopak predýchanie pacienta tvárovou maskou a zavedenie laryngovej masky je často bezproblémové,
- **zabezpečenie intravenózneho prístupu** – kanylácia periférnej cievy je sťažená z dôvodu početných deformít končatín, redukcie podkožného tkaniva. Najčastejším miestom úspešnej kanylácie je hlavička dieťaťa, vena jugularis externa a priame zabezpečenie centrálného venózneho katétra (17),
- **malígna hypertermia** – zväziť použitie anestetík, ktoré sú spúšťačom vzniku malígnej hypertermie – inhalačné anestetiká, sukcinylcholíň,
- **myopatia** – zvýšená citlivosť pacientov s AMC na vplyv neuromuskulárnych blokátorov,
- **obťažné napolohovanie pacienta** – svalové kontrakтуры, redukcia svalovej hmoty,
- **sťažená realizácia centrálnych i periférnych regionálnych techník** – anatomické odchýlky chrbtice, zlý prístup k nervovým štruktúram v dôsledku kontrakтур,
- **časté respiračné komplikácie** v pooperačnom období – postextubačný stridor, hlavne po sťaženej intubácii, sklon k hypoventilácii a k tvorbe atelektáz, reštrikčná porucha ventilácie pri deformitách hrudníka, skolióze.

Odporúčania k anesteziologickému manažmentu:

- **adekvátna premedikácia** – deti s AMC sú často bez mentálneho postihnutia,
- **intravenózný úvod** (propofol) do celkovej anestézie, vzhľadom na redukciu svalovej hmoty, pridružené neurologické a svalové postihnutia zväziť redukciu dávky anestetík, opiatov, starostlivo zväziť použitie nedepolarizujúcich myorelaxancií. Používať anestetiká s krátkodobým účinkom,
- **regionálna anestézia** – realizácia periférnych blokad pod usg kontrolou je sťažená pre flekčné kontrakтуры, bezpečná je spinálna i epidurálna anestézia.

Záver

Artrógrypóza je neprogresívny kongenitálny syndróm charakterizovaný mnohopočetnými kontrakтурami kĺbov. Vzhľadom na početné deformity sú deti s AMC

opakovane hospitalizované v nemocniciach, vystavované korekčným operačným výkonom a vplyvu celkovej anestézie. Celkovú anestéziu u týchto detí by mal podávať len skúsený detský anesteziológ, ktorý dôkladne ovláda problematiku tejto diagnózy a úskalí jednotlivých jej podtypov.

Literatúra

1. BAINES, D.B., DOUGLAS, I.D., OVERTON, J.H.: Anaesthesia for patients with arthrogryposis multiplex congenita: What is the risk of malignant hyperthermia? *Anaesthesia Intensive Care*, 14, 1986, č. 4, s. 370 – 372.
2. BAMSHAD, M., van HEEST, A.E., PLEASURE, D.: Arthrogryposis: A review and update. *J Bone Joint Surg Am*, 91, 2009, č. 4, s. 40 – 46.
3. BAUDENDISTEL, L., et al.: End-tidal CO₂ monitoring. *Anaesthesia*, 39, 1984, č. 10, s. 1000 – 1003.
4. BEHM, M.O., KEARNS, G.L.: Treatment of pain with gabapentin in a neonate. *Pediatrics*, 108, 2001, č. 2, s. 482 – 484.
5. BENCA, J., HOGAN, K.: Malignant hyperthermia, coexisting disorders, and enzymopathies: Risks and management options. *Anesthesia Analgesia*, 109, 2009, č. 4, s. 1049 – 1053.
6. BERNSTEIN, R.M.: Arthrogryposis and amyoplasia. *J Am Acad Orthopaed Surg*, 10, 2002, č. 6, s. 417 – 424.
7. FASSIER, A., et al.: Arthrogryposis multiplex congenita. Long-term follow-up from birth until skeletal maturity. *J Child Orthopaed*, 3, 2009, č. 5, s. 383 – 390.
8. FERRI, P.E.: Intraoperative convulsions in a child with arthrogryposis. *Anaesthesia Intensive Care*, 25, 1997, č. 5, s. 546 – 549.
9. GILL, I.B.S., GUPTA, N.P., OBEROI, G.S.: Genito-urinary anomalies in arthrogryposis multiplex congenita. *Brit J Urol*, 60, 1987, č. 3, s. 276 – 278.
10. HOPKINS, P.M., ELLIS, F.R., HALSALL, P.J.: Hypermetabolism in arthrogryposis multiplex congenita. *Anaesthesia*, 46, 1991, č. 5, s. 374 – 375.
11. ION, T., et al.: Fascia iliaca block for an infant with arthrogryposis multiplex congenita undergoing muscle biopsy. *Anesthesia Analgesia*, 100, 2005, č. 1, s. 82 – 84.
12. JANG, J.Y., et al.: Clinical characteristics and VPS33B mutations in patients with ARC syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 48, 2009, č. 3, s. 348 – 354.
13. JENSE, H.G., GLASS, P.S.A., FITCH, R.D.: Continuous caudal block in an infant with arthrogryposis multiplex congenita. *Region Anesthesia Pain Med*, 12, 1987, č. 1, s. 18 – 21.
14. KOWALCZYK, B., FELUŠ, J.: Arthrogryposis: An update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci*, 12, 2016, č. 1, s. 10 – 24.
15. LAUREANO, A.N., RYBAK, L.P.: Severe otolaryngologic manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 99, 1990, 2 Pt 1, s. 94 – 97.
16. LUEDEMANN, W.O., et al.: Congenital arthrogryposis associated with atlantoaxial subluxation and dysraphic abnormalities: Case report. *J Neurosurg Spine*, 93, 2000, č. 1, s. 130 – 132.
17. MARTIN, S., TOBIAS, J.D.: Perioperative care of the child with arthrogryposis. *Pediatr Anesthesia*, 16, 2006, č. 1, s. 31 – 37.
18. MENTZELOPOULOS, S.D., et al.: MRI of the upper airway and McCoy-balloon laryngoscopy with left molar approach in a patient with arthrogryposis multiplex congenita and previous unsuccessful endotracheal intubation. *Anesthesia Analgesia*, 99, 2004, č. 6, s. 1879 – 1880.

19. MURPHY, J.C., et al.: Hypoechogenicity of fetal long bones: A new ultrasound marker for arthrogryposis. *Prenatal Diagn*, 22, 2002, č. 13, s. 1219 – 1222.
20. OBARSKI, T.P., et al.: Stenotic aortic and mitral valves in three adult brothers with arthrogryposis multiplex congenita. *Am J Cardiol*, 96, 2005, č. 3, s. 464 – 466.
21. OBEROI, G.S., et al.: Anaesthesia in arthrogryposis multiplex congenita: Case report. *Can J Anaesthes*, 34, 1987, č. 3, s. 288 – 290.
22. PUJARI, V.S., et al.: Arthrogryposis multiplex congenita: An anesthetic challenge. *Anesthesia Essays Res*, 6, 2012, č. 1, s. 78.
23. REDL, G.: Anaesthesia in handicapped children. *Anaesthesia*, 53, 1998, č. 52, s. 78 – 80.
24. REDL, G.: The pediatric high-risk patient in orthopedic surgery. *Acta Anaesthesiol Scand*, 111, 1997, Suppl., s. 211 – 214.
25. SREEVASTAVA, D., et al.: Interscalene brachial plexus block for shoulder surgery in a patient with arthrogryposis multiplex congenita. *Anaesthesia Intens Care*, 30, 2002, č. 4, s. 495 – 498.

Do redakcie došlo 11. 12. 2016.

Adresa autorky:

MUDr. Barbora Nedomová, PhD.
DKAIM LF SZU DFNSP
Limbová 1
833 40 Bratislava
e-mail: nedomova@yahoo.fr

LIEČBA EOZINOFILNEJ EZOFAGITÍDY PROTILÁTKOU VYPADÁ SĽUBNÁ

McNAMARA, D.: Eosinophilic esophagitis antibody therapy shows promise. *Am College Gastroenterol (ACG)*, 2016 *Annu Sci Meeting Medscape Med News > Conference News*, dostupné od 20.10.2016 na <http://www.medscape.com/viewarticle/870721#vp>.

Prvá fáza dvojito zaslepanej, placebom kontrolovanej štúdie **HEROES** zistila, že **RPC4046**, nová monoklonálna protilátka proti **interleukínu-13 (IL-13)** má pri eozinofilnej ezofagitíde v porovnaní s placebom po 16-týždňovej terapii zreteľný terapeutický účinok. Účastníci štúdie boli belosi, tridsiatnici s biopsicky potvrdenou diagnózou. Choroba trvala minimálne 4 roky a liečba inhibítormi protónovej pumpy bola u chorých zaradených do štúdie neúspešná. RPC4046 efektívne znižuje počet eozinofilov, príznaky dysfágie a celkovú aktivitu choroby. Protilátka inhibuje väzbu IL-13 na jeho receptory. IL-13 je cytokín stimulujúci alergickú zápalovú fibrózu, ktorá imunitne sprostredkuje mechanizmy eozinofilnej ezofagitídy. Terapia bola úspešná aj u chorých rezistentných na terapiu kortikoidmi.

Šašinka