

Doporučení pro vedení anestezie u **Treacher Collins syndrom**

Název nemoci: Treacher Collins syndrom

ICD 10: Q75.4

Synonyma: mandibulofaciální dysostóza, Franceschetti-Zwahlen-Klein syndrom

Treacher Collins (TCS) syndrom je vzácná porucha kraniofaciálního vývoje s incidencí přibližně 1:50000 živě narozených dětí vycházející z mutace TCOF1 genu (1). Přestože Thomson (2) a Berry (3) byli pravděpodobně prvními, kdo popsali znaky, které jsou nyní spojovány s tímto syndromem, Dr Edward Treacher Collins, anglický chirurg a oftalmolog, jako první charakterizoval celkově tento stav v roce 1900 (4,5). Syndrom se projevuje autozomálně dominantní dědičností s variabilní penetrancí. Okolo 60 % případů vzniká novou mutací v TCOF 1 genu bez předchozí rodinné anamnézy (1). Jedná se o poruchu buněčné proliferace nervové trubice postihující první a druhý žaberní oblouk. Z těchto důvodů je porucha vždy oboustranná a lokalizovaná striktně na oblast hlavy a krku. Klinické projevy a závažnost poruchy jsou variabilní.

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

Pro anestezii relevantní základní rysy onemocnění zahrnují kostní hypoplazii horní a dolní čelisti a lícní kosti, malý vstup do dutiny ústní, tzv. gotické patro a závažné abnormality temporomandibulárního kloubení. Mezi další nálezy patří hypoplazie měkkých tkání pozorovatelných přednostně na lícní kosti, spodní hraně očníce a tváři, antimongoloidní zakřivení očních štěrbin, kolobomy s rozštěpy vnější třetiny dolního víčka a absencí řas, abnormality ušního boltce včetně anocie s atrézií zevního zvukovodu a abnormality kostního aparátu středního ucha. Častá je také přítomnost retrognácie nebo mikrognácie. Rozštěpy patra jsou přítomny až u 35 % pacientů a dalších 30-40 % trpí vrozenou vadou palato-pharyngu. Dalšími charakteristikami jsou chronická respirační tíseň, obstrukční spánková apnoe (OSA) a náhlá smrt. Mezi vzácnější nálezy patří vady páteře nebo srdce. Lidé s TCS mají obvykle normální inteligenci.

Anestezie těchto pacientů s ohledem na náročnost ventilace obličejovou maskou a obtížnou intubaci běžnými nástroji je opravdovou výzvou (6,7). Jako první tuto skutečnost popsal Ross v roce 1963 (8).

Typické výkony

Zákroky na dýchacích cestách: distrakce dolní čelisti, tracheostomie

Kraniofaciální výkony: rozštěpové operace, operace orbity a jařmového oblouku (včetně kostního štěpu), orthognatické operace maxilly (např. Le Fort I osteotomie) a mandibuly (9).

ORL výkony: tympanostomie, otoplastika

Typ anestezie

Klíčové postavení v rozvaze nad anestezií TCS pacientů zaujímá předpoklad obtížné intubace (viz níže). Kromě očekávané obtížné intubace nejsou známy žádné další kontraindikace k užití anesteziologické medikace nebo technik u těchto pacientů.

U dospělých pacientů se zdá být rozumné zapojení regionálních technik anestezie s cílem vyvarování se postupů, kdy je nutné zajištění dýchacích cest. Regionální anestezie / analgezie může také redukovat pooperační riziko obstrukce dýchacích cest nižší potřebou opioidů.

Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

Může se vyskytovat souběžně syndrom spánkové apnoe (podstoupení vyšetření je možné indikovat v individuálních případech)

Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

Vždy je nutná důkladná příprava na obtížné zajištění dýchacích cest. Toto je nejčastější problém, se kterým je možné se setkat v průběhu anestezie.

Ventilace obličejovou maskou po úvodu do anestezie, ať už s ústním vzduchovodem nebo bez něj, byla popisována jako obtížná až u jedné třetiny populace pacientů s TCS (6). Značná část dětí s TCS vyžaduje intubaci jinou technikou než běžnou přímou laryngoskopií.

Přímá laryngoskopie se stává obtížnější s rostoucím věkem (6). Proto by měla být příprava na obtížnou intubaci vždy, a to i v případech, kdy předchozí intubace v mladším věku byla úspěšná a bez komplikací. Navíc, na rozdíl od Pierre Robin sekvencí, pacienti s TCS, kteří podstoupili korekční distrakci mandibuly, jsou stále obtížně intubovatelní (10).

Příprava na obtížnou intubaci zahrnuje:

- anamnéza předchozích celkových anestezí a obtížných intubací
- vyšetření dýchacích cest včetně zkoušky otevření úst a pohyblivosti temporomandibulárního kloubení a přítomnost zubních náhrad.
- Dostupnost vybavení pro obtížnou intubaci na operačním sále a zkušená asistence. Toto zahrnuje přípravu palety alternativních pomůcek k zajištění dýchacích cest a technik / plánů popsanych v algoritmu obtížné zajištění dýchacích cest (11,12) jako jsou: vodič, bužie, videolaryngoskop, fiberoptická intubace, technika dvou anesteziologů, paraglosální techniky (13). Laryngeální masky (LMA) nebo druhá generace supraglotických pomůcek jako např. i-gel (14) byly úspěšně použity k udržení průchodnosti dýchacích cest v situacích obtížné intubace. Vybavení a zkušený personál pro scénář situací „can't intubate, can't oxygenate“ (CICO) musí být dostupný připravený přímo na operačním sále (11,12,15).

Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

Není hlášeno

Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

Není hlášeno

Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

Měla by být zajištěna dostatečná ochrana očí, zejména během kraniofaciálních a ORL výkonů. – např. lubrikace a uzavření víček.

Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

Není hlášeno

Anesteziologický postup

Je třeba se vyhnout sedativní premedikaci, kdykoli je to možné. Pro riziko obstrukce dýchacích cest by nemělo být pooperačně podáváno nadměrné množství opioidů. Pokud je to možné, měly by být použity techniky regionální anestezie a „opioid-sparing“ analgetika.

Vždy je třeba předpokládat obtížné zajištění dýchacích cest (viz sekce „zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest“). Anesteziologické techniky v případě předpokládaného obtížného zajištění dýchacích cest zahrnují maximálně dlouhou spontánní ventilaci. Inhalační úvod do anestezie nebo infuze remifentanilu či dexmedetomidinu mohou zajistit vhodné podmínky pro intubaci při zachované spontánní ventilaci. Průchodnost dýchacích cest manuální ventilací obličejovou maskou by měla být potvrzena vždy před podáním svalového relaxans (výjimkou je vznik laryngospasmu).

Pacienti by měli být extubováni až při plném vědomí a za stále přítomnosti veškerého vybavení pro případ urgentní reintubace (16).

Zvláštní či doplňující monitorace

Úroveň monitorace vyplývá z povahy chirurgického výkonu.

Dbejte zvláštní péči o endotracheální rourku (dostatečná fixace s ohledem na operační pole). Byly popsány její peroperační dislokace (6). Monitorace EtCO₂ je nezbytná pro potvrzení správné polohy a pro kontrolu dislokace.

Pooperačně je důležité monitorovat všechny známky možné obstrukce dýchacích cest.

Možné komplikace

Manipulace v dýchacích cestách může v situacích obtížného zajištění dýchacích cest způsobit poranění zubů, laceraci rtu nebo dásní a post-extubační edém a stridor.

Byly popsány dislokace endotracheální rourky během operace (6).

Byla popsána ruptura žaludku u dítěte při scénáři CICO (17).

Pooperační péče

Pooperačně je nezbytná monitorace projevů obstrukce dýchacích cest (včetně stridoru), zejména u pacientů s OSA. CPAP může být v pooperačním období potřeba k zajištění adekvátní oxygenace.

Volba vhodné pooperační péče na oddělení vychází z povahy chirurgického zákroku a stavu dýchacích cest pacienta. Může být indikován pobyt na jednotce intenzivní péče nebo na oddělení s vyšší úrovní péče a monitorace. Pokud není pacient směřován na jednotku intenzivní péče, monitorace SpO₂ na dospívacím oddělení je naprosto zásadní k časnému zachytu respiračních obtíží.

Informace o akutních komplikacích spojených s nemocí / diferenciální diagnostika

Pravděpodobně nejzávažnější situací, která může vzniknout během anestezie pacientů s Treacher Collins syndromem je „can't intubate, can't oxygenate“ (CICO).

Ambulantní anestezie

Závisí případ od případu s ohledem na povahu výkonu a vliv anestezie na dýchací cesty pacienta.

Porodnická anestezie

Dříve zmíněná doporučení a regionální techniky jsou s výhodou, kdykoli je možné je použít.

Jsou dokumentovány urgentní situace selhané intubace, kdy laryngeální masky (LMA) nebo druhá generace supraglotických pomůcek (i-gel) zajistily adekvátní výměnu plynů včetně situací urgentního císařského řezu (18).

Reference:

1. Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: Etiology, pathogenesis and prevention. *Eur J Hum Genet* 2009;17:275-283
2. Thomson A. Notice of several cases of malformation of the external ear, together with experiments on the state of hearing in such persons. *Monthly J Med Sci* 1846;7:420
3. Berry GA. Note on a congenital defect (?coloboma) of the lower lid. *R Lond Oph- thal Hosp Rep* 1889;12:255-257
4. Collins T. Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol-Soc UK* 1900;20:190
5. Rogers BO. Berry-Treacher Collins syndrome: a review of 200 cases. *Br J Plast Surg* 1964;17:109-137
6. Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A, Costi D. Anesthesia for Treacher Collins syndrome: A review of airway management in 240 pediatric cases. *Paediatr Anaesth* 2012;22: 752-758
7. Sinkueakunkit A, Chowchuen B, Kantanabat C, et al. Outcome of anesthetic management for children with craniofacial deformities. *Pediatr Int* 2013;55:360-365
8. Ross ED. Treacher Collins syndrome. An anaesthetic hazard. *Anaesthesia* 1963;18: 350-354
9. Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: Protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg* 2009;20:2028-35
10. Frawley G, Espenell A, Howe P, Shand J, Heggie A. Anesthetic implications of infants with mandibular hypoplasia treated with mandibular distraction osteogenesis. *Ped Anesth* 2013;23:342-348
11. Weiss M, Engelhardt T. Proposal for the management of the unexpected difficult pediatric airway. *Ped Anesth* 2010;20:454-464
12. <http://www.das.uk.com/guidelines>
13. S Agrawal, V Asthana, J Sharma, U Sharma, R Meher. Alternative intubation technique in a case of Treacher Collins syndrome. *The Internet Journal of Anesthesiology*. 2005 Volume 11 Number 1
14. Soh J, Shin HW, Choi SU, Lim CH, Lee HW. Easy airway management using the igel™ supraglottic airway in a patient with Treacher Collins syndrome. *Korean J Anesthesiol* 2014 ;67(Suppl):S17-S18
15. Heard AM, Green RJ, Eakins P. The formulation and introduction of a 'can't intubate, can't ventilate' algorithm into clinical practice. *Anaesthesia* 2009;64:601-608
16. Difficult Airway Society Guidelines for the management of tracheal extubation. Membership of the Difficult Airway Society Extubation Guidelines Group: Popat M, Mitchell V, Dravid R, Patel A, Swampillai C, Higgs A. *Anaesthesia* 2012;67:318-340
17. Wołoszczuk-Gębicka B, Zawadzka-Głós L, Lenarczyk J, et al. Two cases of the "cannot ventilate, cannot intubate" scenario in children in view of recent recommendations. *Anesthesiology Intensive Therapy* 2014;46:88-91
18. Morillas P, Fornet I, De Miguel, et al. Airway management in a patient with Treacher Collins syndrome requiring emergent cesarean section. *Anesth Analg* 2007;105:294.

Datum poslední úpravy: říjen 2015 (překlad duben 2020)

Toto doporučení bylo připraveno:

David Costi, Anaesthesiologist, Children's Anaesthesia Department, Women's & Children's Hospital Campus, North Adelaide, Australia
David.Costi@sa.gov.au

Yasmin Endlich, Anaesthesiologist, Children's Anaesthesia Department, Women's & Children's Hospital Campus, North Adelaide, Australia
Yasmin.Endlich@sa.gov.au

Toto doporučení bylo recenzováno:

Recenzenti

Sanjay Agrawal, Anaesthesiologist, Himalayan Institute of Medical Sciences, Jollygrant, Dehradun, Uttaranchal, India
drumstix1972@yahoo.co.in

Marie-Paule Vazquez, Service de chirurgie maxillo-faciale et plastique, CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris
marie-paule.vazquez@nck.aphp.fr

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

Překladatel:

Martin Kutěj, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Ostrava a Lékařská fakulta Ostravské Univerzity, Ostrava, Česká republika a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika
martin.kutej@fno.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/>