

## SPECIÁLNÍ ČLÁNEK

Anesteziologická problematika u dětí  
s Williamsovým syndromem

Nosková P.

Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

*Anest intenziv Med. 2018;29:148–150*

## SOUHRN

Williamsův syndrom patří mezi geneticky podmíněné poruchy s výskytem významných vrozených vad srdce, velkých cév a obličeje. To představuje riziko pro zajištění dýchacích cest a vedení anestezie. Článek poukazuje na základní problematiku onemocnění a zdůrazňuje anesteziologický management pro praxi.

## KLÍČOVÁ SLOVA

Williamsův syndrom – vrozené vady srdce a velkých cév – obtížná intubace – náhlá smrt – anesteziologický management

## ABSTRACT

## Nosková P.: Anaesthetic management of patients with Williams syndrome

Williams syndrome is caused by a genetic abnormality. The most common symptoms are heart defects and unusual facial features. Patients are known to have increased risk of adverse events during anaesthesia and difficult airway. The article concerns risk assessment and practical anaesthetic management of patients with Williams syndrome.

## KEYWORDS

Williams syndrome – coronary artery disease – sudden death – difficult airway – anaesthetic management

## ÚVOD

Williamsův syndrom (někdy nazývaný i Williams-Beurenův) patří mezi autosomálně dominantní vrozené poruchy. Jeho podstatou je delece 7q11.23. Tento gen je zodpovědný za tvorbu elastinu a jeho redukce, zejména ve stěně arterií, a vede k významným klinickým projevům. Mezi nejzávažnější patří vrozené vady srdce (defekt komorového septa) a cév (stenózy aorty a plicnice, dilatace a deformace koronárních arterií). Jedná se o vzácné onemocnění diagnostikované po celém světě s prevalencí 1/7 500–1/20 000 narození. Vlastní genetická odchylka byla odhalena až v roce 1993 [1]. V České republice je tato diagnóza potvrzena asi u 100–150 dětí [2]. V minulosti nebyl tento syndrom mezi lékaři známý, což je příčinou toho, proč je u nás zejména v dospělé populaci poddiagnostikován.

## CHARAKTERISTIKA SYNDROMU

Pacienti s Williamsovým syndromem mají nezaměnitelný vzhled, tato porucha bývá také někdy nazývána syndromem „elfí tváře“. Jsou malého

vzrůstu, mají široká ústa, výrazné rty, drobný nos, špičaté uši a výrazné lícni kosti.

Nejzávažnějším problémem těchto pacientů jsou vrozené vady srdce a velkých cév (tab. 1), které se vyskytují až u 85 % jedinců a 40 % z nich vyžaduje operační řešení. Deformace pulsově vlny při snížené elastanci koronárních arterií a jejich stenóze mohou být substrátem vzniku srdeční ischemie. Další příčinou snížení koronární perfuze je prodloužený QT interval, který se vyskytuje u 14 % nemocných. Tyto patologie mohou vést k případům náhlého úmrtí během anestezie [3]. Často přítomná systémová hypertenze se vyskytuje v souvislosti se stenózou renální arterie.

Kromě kardiovaskulárního systému trpí postižení jedinci i patologiemi ostatních systémů (tab. 1), které přinášejí výrazné komplikace při podávání anestezie. Častá hypoplazie mandibuly, malokluze a zubní anomálie bývají spojeny s obtížemi při zajišťování dýchacích cest. Centrální hypotonie může zesílit účinek podaných benzodiazepinů v premedikaci. Úzkostná porucha s mentální retardací lehkého až středního stupně

mohou znesnadňovat spolupráci v průběhu perioperačního období (kanylace periferní žíly, úvod do anestezie maskou, etapa vyvedení z anestezie). Na druhou stranu jsou tyto děti velmi společenské a komunikativní.

**Tab. 1** Incidence rizikových faktorů u Williamsova syndromu z hlediska anestezie [4]

Systém	Patologie a výskyt v %
kardiovaskulární systém	supravalvulární stenóza aorty 75 % supravalvulární stenóza plicnice 25 % periferní stenóza plicnice 50 % stenóza renální arterie 45 % jiné arteriální stenózy 20 % anomálie koronárních arterií 45 % defekt komorového septa 10 % hypertenze 50 % prodloužený QT interval 14 %
muskuloskeletální a pojivový systém	kloubní hypermobilita 90 % kloubní kontraktury 50 % zvýšená poddajnost vaziva 90 %
smyslový systém	hyperakuzie 90 %
nervová soustava	centrální hypotonie 80 % hyperreflexie 75 %
stomatologická problematika	malokluze 85 % mikrodoncie 95 % abnormality tvaru a počtu zubů nadměrná tvorba zubního kazu
metabolismus a urogenitální systém	hyperkalcemie 15 % strukturální anomálie 20 % rekurentní infekce močových cest 30 %
kognitivně-behaviorální oblast	generalizovaná úzkostná porucha 80 % mentální retardace 75 %

Nečastějšími indikacemi pro analgosedaci nebo celkovou anestezii u dětí s Williamsovým syndromem jsou diagnostická radiologická vyšetření, srdeční katetrizace a operační výkony (kardiochirurgie, strabismus, hernie, vrozené vady v urologii).

Specifickou problematiku představuje stomatologické ošetření. Zuby dětí s Williamsovým syndromem mají často abnormální tvar, různý počet a chybné postavení. Z důvodu zvýšené přecitlivělosti v dutině ústní je obtížné dostatečně udržovat hygienu, což vede k nadměrné tvorbě zubního kazu. Vzhledem k hyperakuzi je zhoršená tolerance ke zvukovým podnětům (např. zvuk zubní vrtačky, odsávání apod.) a většinu ošetření chrupu je proto nutné provádět v celkové anestezii nebo analgosedaci.

### **PŘEDOPERAČNÍ A PŘEDANESTETICKÉ VYŠETŘENÍ**

Pacienti s Williamsovým syndromem by měli být vždy vyšetřeni kardiologem, z laboratorních

vyšetření je doporučována (kromě standardních vyšetření) kontrola hladin kalcia. Předanestetické vyšetření by mělo identifikovat existující abnormality orgánových funkcí a podle jejich výskytu modifikovat plán anesteziologické péče (např. použití postupů prevence aspirace u pacientů s gastroezofageálním refluxem apod.). Zcela zásadní je pečlivé posouzení dýchacích cest a identifikace známek případné obtížné ventilace a/nebo intubace. V rámci základního vyšetření je rovněž doporučeno oscilometrické neinvazivní měření krevního tlaku na obou horních končetinách. Stratifikaci rizik ve vztahu k anesteziologické péči ukazuje tab. 2.

**Tab. 2** Stratifikace anesteziologického rizika [3]

Anesteziologické riziko	Klinické vyšetření
nízké	normální EKG, ECHO, minimální extrakardiální abnormality věk nad 20 let
střední	mírná stenóza plicnice mírná nebo střední supravalvulární stenóza aorty ( $\leq 40$ mmHg) hypertenze ostatní mírné kardiální anomálie mírná hypertrofie levé komory prodloužení QT intervalu $\geq 450$ ms a $\leq 500$ ms na EKG mírná až střední izolovaná stenóza plicnice významné extrakardiální abnormality: obtížná intubace gastroezofageální reflux
vysoké	těžká supravalvulární stenóza aorty ( $\geq 40$ mmHg) symptomy nebo EKG známky ischemie patologie koronárních arterií prokázané koronarograficky, MRI těžká hypertrofie levé komory prodloužení QT intervalu $\geq 500$ ms na EKG arytmie obstrukční poruchy výtokových traktů srdečních komor anamnéza kardiovaskulární příhody věk pod 3 roky

### **ANESTEZIOLOGICKÝ POSTUP U NÍZKÉHO RIZIKA [5]**

Předanestetické vyšetření: anesteziologické vyšetření 1–2 týdny před plánovaným výkonem, plán zajištění dýchacích cest, kontinuita chronické terapie (nepřerušovat  $\beta$ -blokátory).

Úvod a vedení anestezie: důsledné dodržování zásad příjmu potravy a tekutin před výkonem, premedikace ketaminem nebo midazolamem (cave

## SPECIÁLNÍ ČLÁNEK

hypotonie), monitorace dle doporučení ČSARIM + 5svodové EKG, pomalá titrace hypnotik při úvodu (ketamin, etomidát, sevofluran, opioid), balancovaná anestezie, minimalizace kyslíkové spotřeby myokardem, minimalizace snížení systémové cévní rezistence, léčba ST změn na EKG vazopresory.

Pooperační péče: monitorace EKG minimálně dvě hodiny po výkonu, důraz na dostatečnou analgezii a tepelnou homeostázu (zabránit třesavce).

### ANESTEZIOLOGICKÝ POSTUP U STŘEDNÍHO RIZIKA [5]

Předanestetické vyšetření: jako u nízkého rizika + zajištění výkonu v centru s dětskou kardiologií a zkušenými dětskými anesteziology.

Úvod a vedení anestezie: jako u nízkého rizika.

Pooperační péče: monitorace EKG minimálně šest hodin po výkonu, monitorace EKG přes noc a před propuštěním, důraz na dostatečnou analgezii a tepelnou homeostázu (zabránit třesavce), lůžko na oddělení resuscitační péče.

### ANESTEZIOLOGICKÝ POSTUP U VYSOKÉHO RIZIKA [5]

Předanestetické vyšetření: jako nízké a střední riziko + centrum s dostupností ECMO (extrakorporální mimotělní oxygenace), ideálně zkušenost s pacienty s Williamsovým syndromem.

Úvod a vedení anestezie: premedikace ketamin nebo midazolam (cave hypotonie), zvážit intravenózní prehydrataci, titrační úvod (hypnomidát, ketamin, opioid), peroperační zajištění měření kontraktility myokardu, ECMO v režimu „stand-by“.

Pooperační péče: jako u středního rizika.

### ZÁVĚR

Williamsův syndrom je vzácné onemocnění, jehož genetický podklad byl zjištěn teprve na konci minulého století. Anesteziologická péče o pacienty s Williamsovým syndromem musí zohlednit existující abnormality různých orgánů/orgánových funkcí, vysoké riziko představují zejména nemocní s předpokladem obtížné ventilace/intubace a postižením srdce nebo velkých cév. Péče o pacienty by měla probíhat ve specializovaných centrech, kde je zajištěna mezioborová spolupráce a odpovídající

personální, materiální a technické vybavení k řešení závažných komplikací.

### Odkazy

[www.williams-syndrome.org](http://www.williams-syndrome.org)

[www.willik.tym.cz](http://www.willik.tym.cz) (občanské sdružení Willík v České republice)

[www.williams-syndrome.org.uk](http://www.williams-syndrome.org.uk)

### LITERATURA

1. Morris CA, Thomas IT, Greenberg F. Williams syndrome: autosomal dominant inheritance. *Am J Med Genet.* 1993;47:478–481.
2. Williamsův syndrom. Brožura občanského sdružení Willík. Praha, 2010.
3. Burch TM, Mc Gowan FX, Kuusmann BD, et al. Congenital supra-aortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: what's the mystery? *Anesth Analg.* 2008;107:1848–1854.
4. Committee on Genetics American Academy of Pediatrics health care supervision for children with Williams syndrome. *Pediatrics.* 2001;107:1192–1204.
5. Matisoff AJ, Olivieri L, Schwartz JM, et al. Risk assessment and anesthetic management of patients with Williams syndrome: a comprehensive review. *Pediatr anesth.* 2015;1–9.

Práce je původní, nebyla publikována ani není zaslána k recenznímu řízení do jiného média.

Autorka prohlašuje, že nemá střet zájmů v souvislosti s tématem práce.

Děkuji paní Haně Kubíkové, předsedkyni sdružení Willík (Spolek pro Williamsův syndrom v České republice), která mě inspirovala k napsání práce.

Do redakce došlo dne 12. 1. 2018.

Do tisku přijato dne 2. 5. 2018.

*Adresa pro korespondenci:*

**MUDr. Pavlína Nosková, Ph.D.**  
[pavlina.noskova@vfn.cz](mailto:pavlina.noskova@vfn.cz)