

FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO
A LÉKAŘSKÁ FAKULTA
MASARYKOVY UNIVERZITY



**KLINIKA DĚTSKÉ
ANESTEZIOLOGIE
A RESUSCITACE**

Slabé svaly, silní lidé... Malignant hyperthermia-like diseases

Martina Klincová



ACMH

**M U N I
M E D**

F **FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO**



sekce mladých
anesteziologů
a intenzivistů

Konflikt zájmů

- Reálně ne, ale ...

orphan^anesthesia

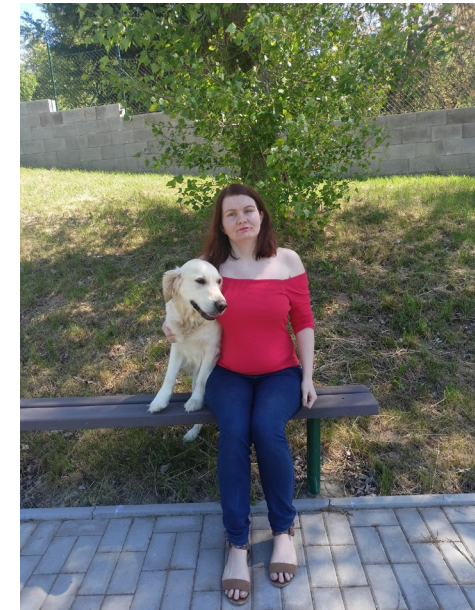


O čem mluvit nebudu...

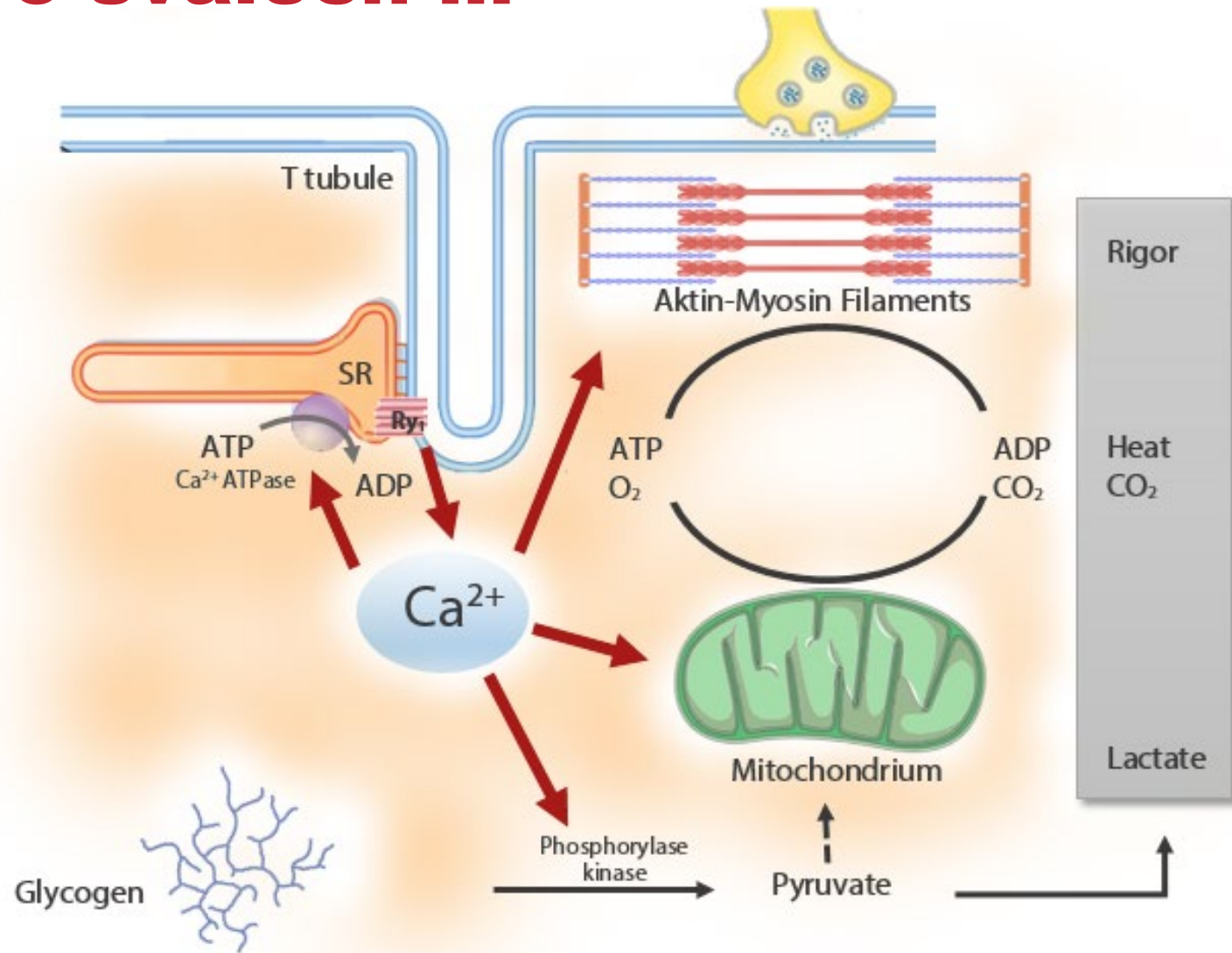
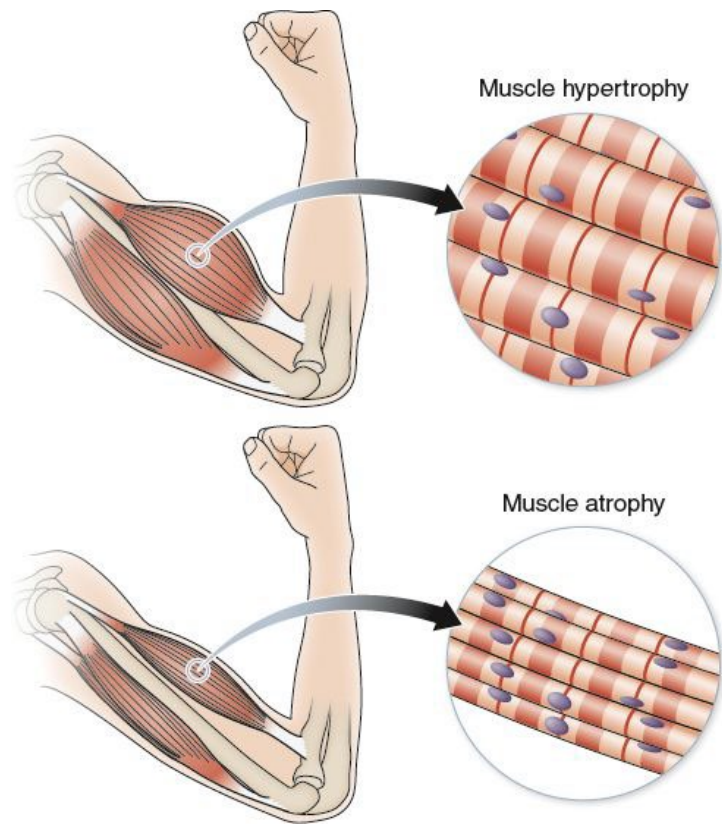
- Obecná diff. Dg. MH kromě myopatií
- Neuroleptický maligní syndrom a Serotonínový syndrom

Souhlas pacientů

- Oba pacienti souhlasili se sdílením jejich příběhů



Všechno je to o svalech ...



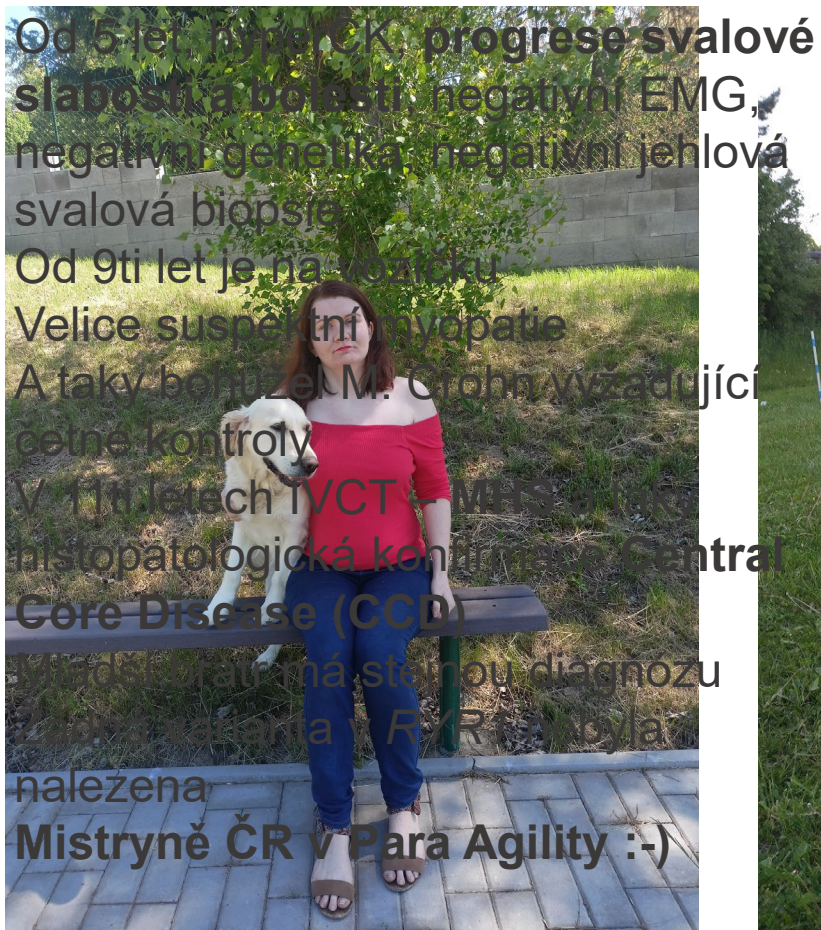
Pacient 1



- Mladý seminprofesionální cyklista
- Ve 14 letech měl poprvé epizodu těžké myalgie po cyklistických závodech
- V 16ti letech opět závažná epizoda hyperCKemie vyžadující příchod na ICU
- Další krize v 17ti...
- Pro rekurentní rhabdomyolýzy provedeno genetické vyšetření – 2 patogenní varianty v *RYR1*
- IVCT – MHS
- V 17ti ukončil cyklistickou kariéru



Pacient 2



- Od 5 let narušen CK, progresivní svalové slabosti a bolesti, negativní EMG, negativní genetikou, negativní jehlová svalová biopsie
- Od 9ti let je na vozičku
- Velice suspektní myopatie
- A taky bohužel M. Crohn vyžadující četné kontroly
- V 11ti letech IVCT, MHS a další histopatologická kontrola s Central Core Disease (CCD)
- Mladší sestra má stejnou diagnózu
- Zdravotní stav v R.R. byla nalezena
- Mistryně ČR v Para Agility :-)



Více než 800 různých neuromuskulárních chorob

Jsou velice vzácné, ale kumulativní prevalence je cca 1:1500

Vrozené:

- Dystrofinopatie
- Myotonie a kanálopatie
- Kongenitální myopatie
- Mitochondriální myopatie
- Primární metabolické myopatie

Získané:

- Inflamatorní
- Endokrinologické
- Toxické a drug-induced
- Asociované so systémovými onemocněními

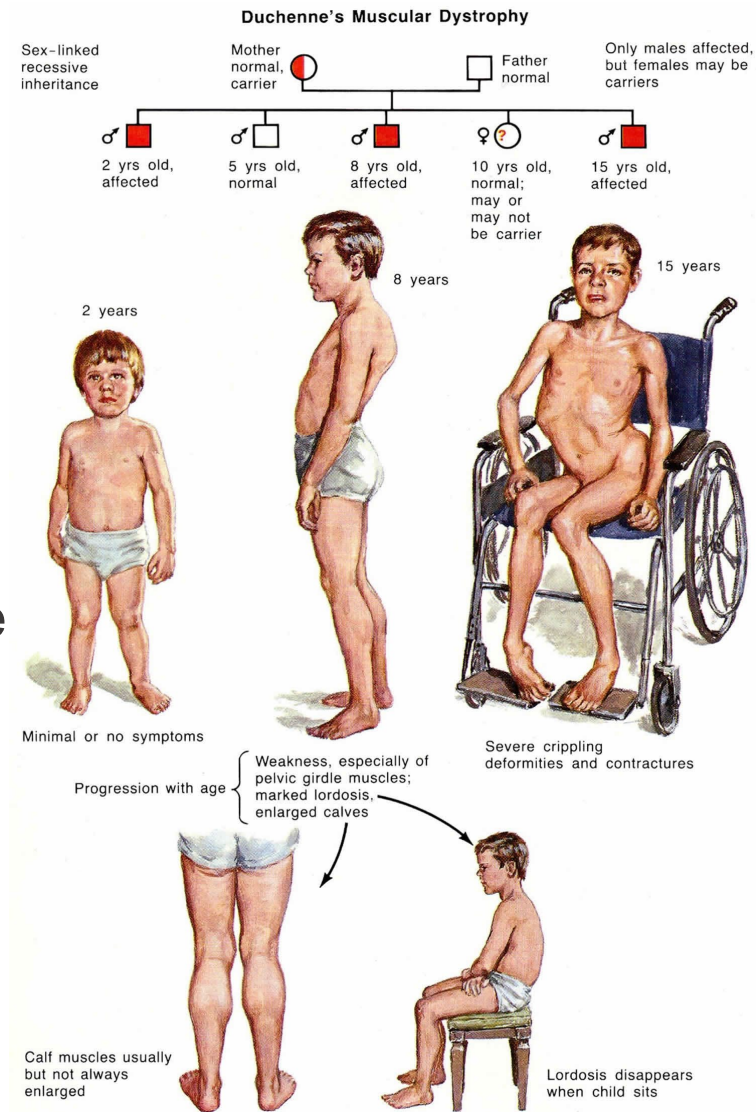
Ne každá myopatie je asociovaná s MH !

Více než 800 různých neuromuskulárních chorob

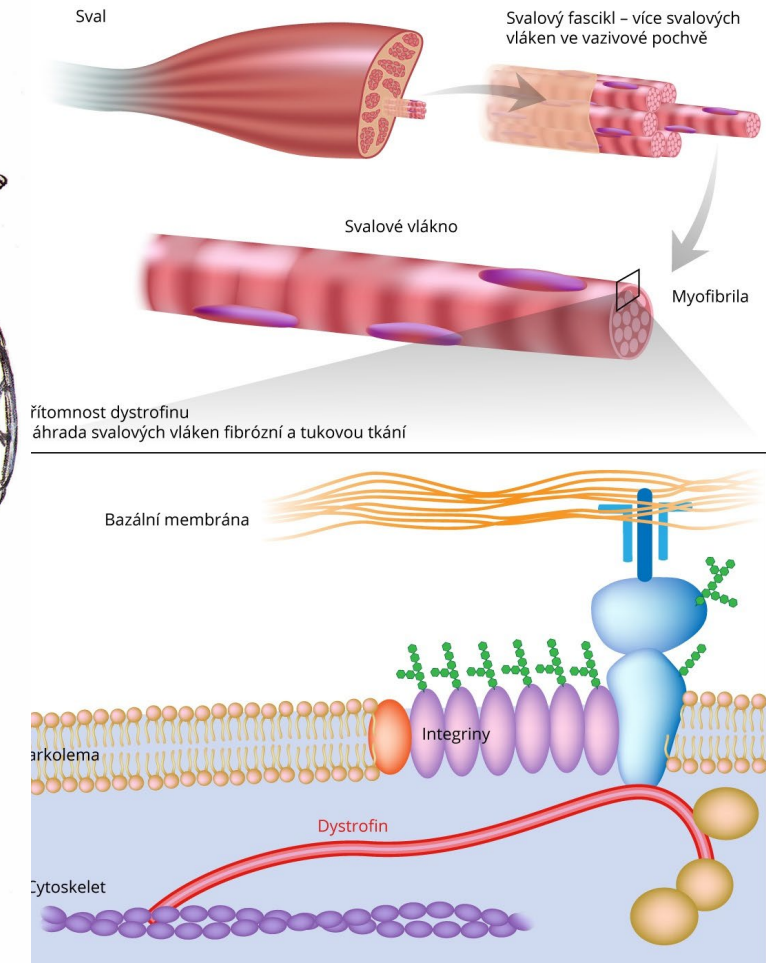
Vrozené:

- Dystrofinopatie
- Myotonie a kanálopatie
- Kongenitální myopatie
- Mitochondriální myopatie
- Primární metabolické myopatie

| Muscular dystrophies (MD) |
|---------------------------|
| Duchenne's MD |
| Becker's MD |
| Emery-Dreifuss (EDMD) |
| Congenital MD |
| Distal MD |
| Fascioscapulohumeral MD |
| Limb-girdle MD |
| Oculopharyngeal MD |
| Scapuloperoneal MD |



Struktura svalu u svalové dystrofie

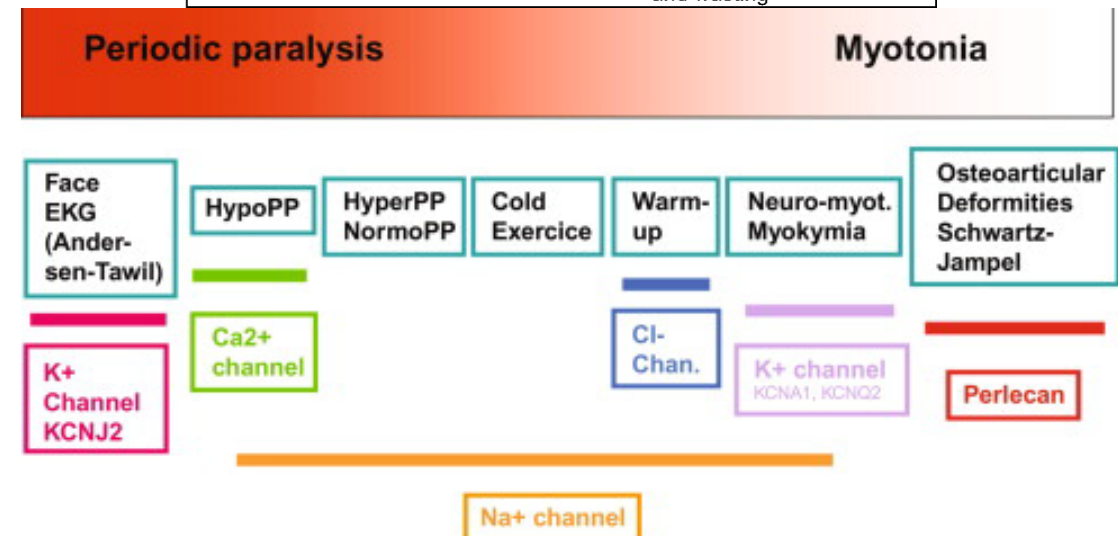
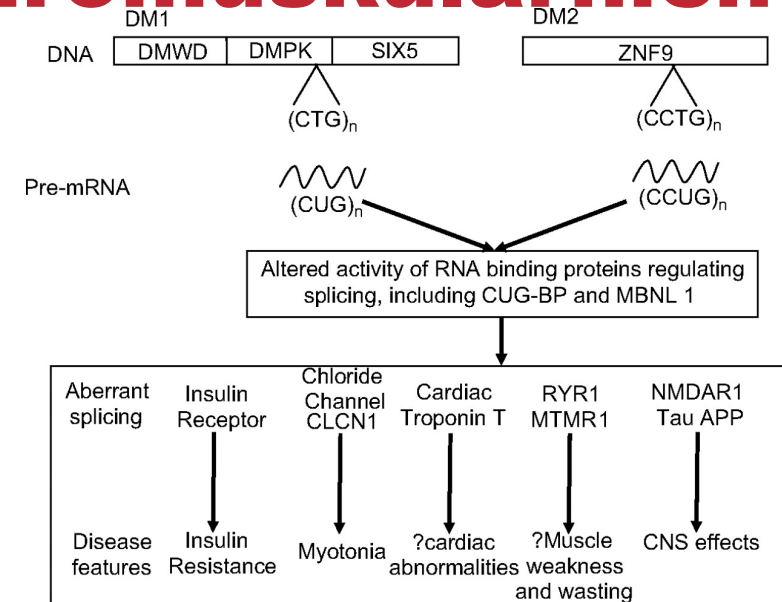


Více než 800 různých neuromuskulárních chorob

Vrozené:

- Dystrofinopatie
- **Myotonie a kanálopatie**
- Kongenitální myopatie
- Mitochondriální myopatie
- Primární metabolické myopatie

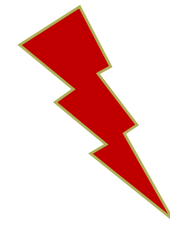
| Myotonic syndromes |
|--|
| Dystrophia myotonica (Steinert) |
| Chondrodystrophic myotonia |
| Myotonia congenita (Thomson) |
| Myotonia congenita (Becker) |
| Neuromyotonia (Isaacs-Mertens syndrome) |
| Paramyotonia congenita (von Eulenburg's) |



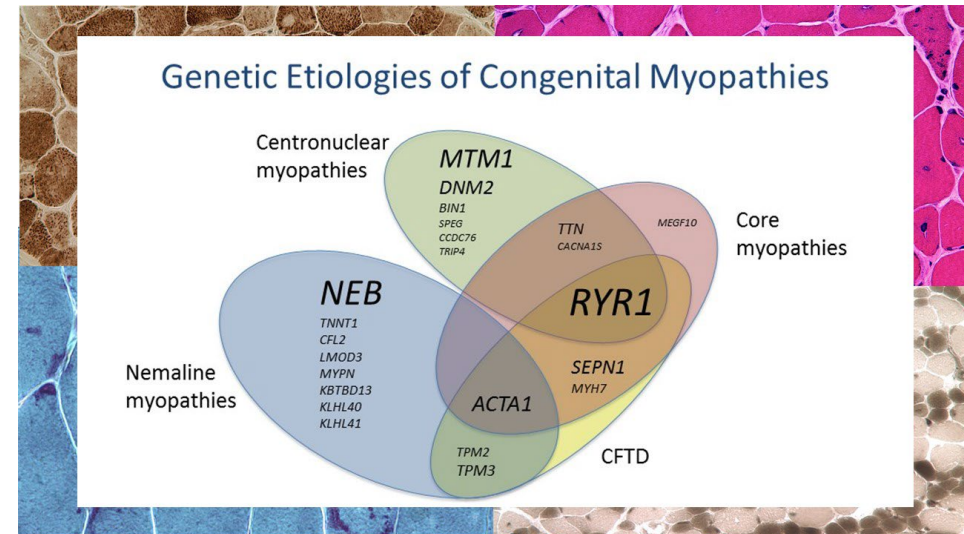
Více než 800 různých neuromuskulárních chorob

Vrozené:

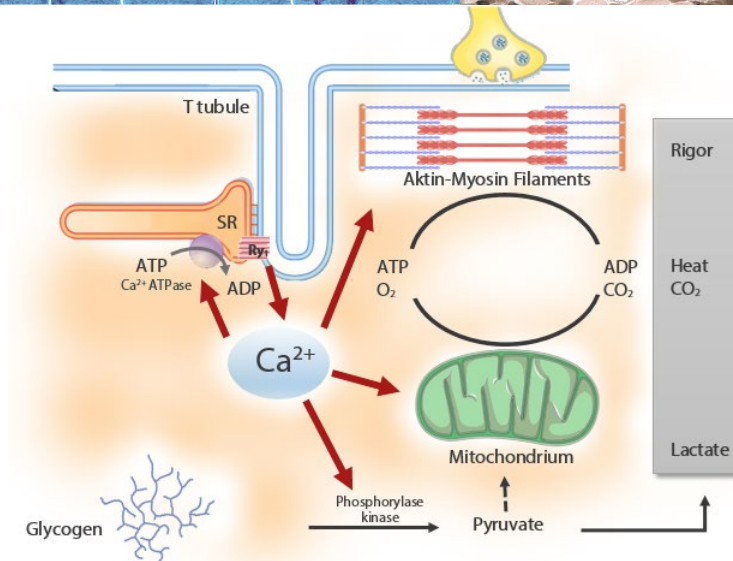
- Dystrofinopatie
- Myotonie a kanálopatie
- **Kongenitální myopatie**
- Mitochondriální myopatie
- Primární metabolické myopatie



MH riziko!



| Congenital myopathies |
|-------------------------------------|
| Central core disease |
| Multi-/ Minicore disease |
| Myotubular (centronuclear) myopathy |
| Nemaline myopathy |
| Fiber-type disproportion |
| Evans syndrome |
| King-Denborough syndrome |



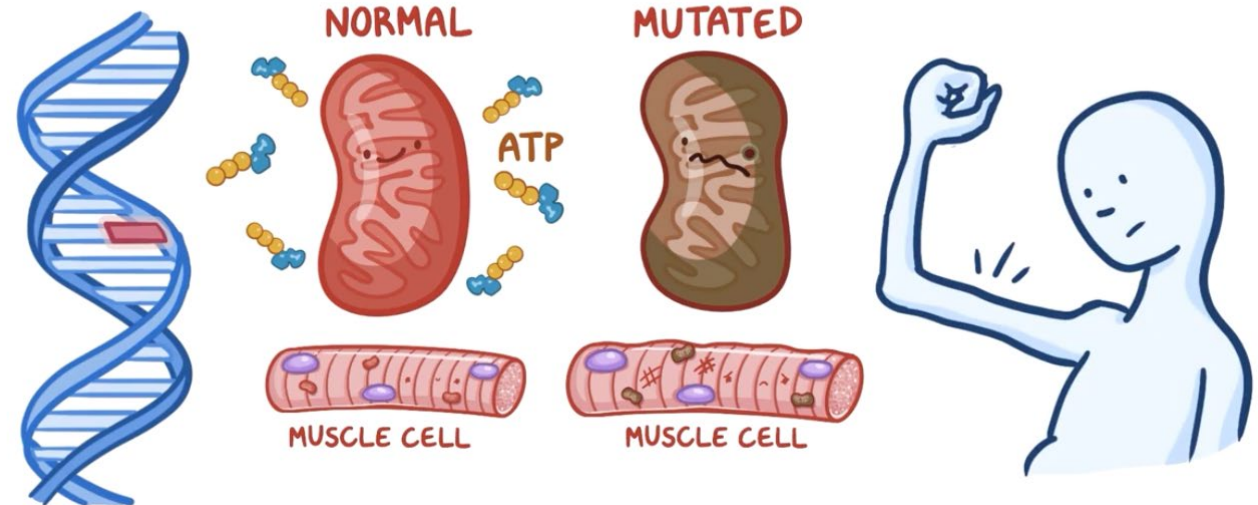
Více než 800 různých neuromuskulárních chorob

Vrozené:

- Dystrofinopatie
- Myotonie a kanálopatie
- Kongenitální myopatie
- Mitochondriální myopatie
- Primární metabolické myopatie

| Mitochondrial myopathies |
|--|
| Kearns-Sayre syndrome |
| Leber's disease |
| Leigh's encephalopathy (MILS) |
| Mitochondrial DNA depletion syndrome (MDS) |
| Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, stroke-like episodes (MELAS) |
| Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy (MNGIE) |
| Myoclonus epilepsy with ragged red fibers (MERRF) |
| Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa (NARP) |
| Pearson syndrome |
| Progressive external ophthalmoplegia (PEO) |

PRIMARY MITOCHONDRIAL MYOPATHY

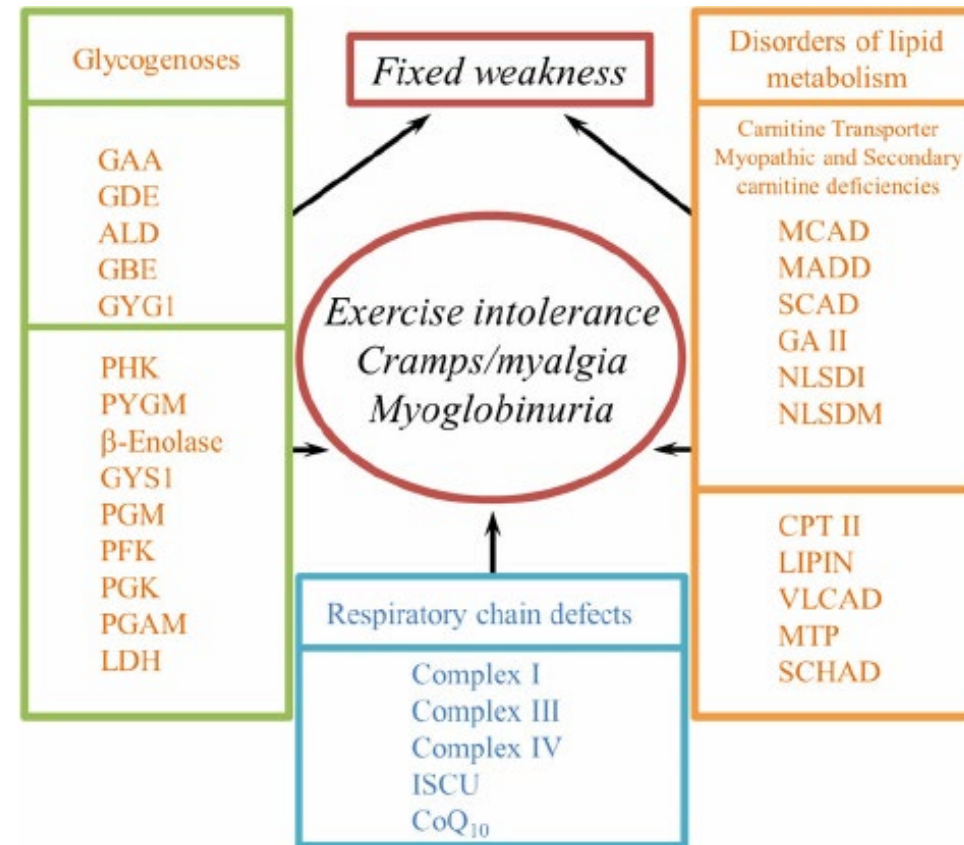


Více než 800 různých neuromuskulárních chorob

Vrozené:

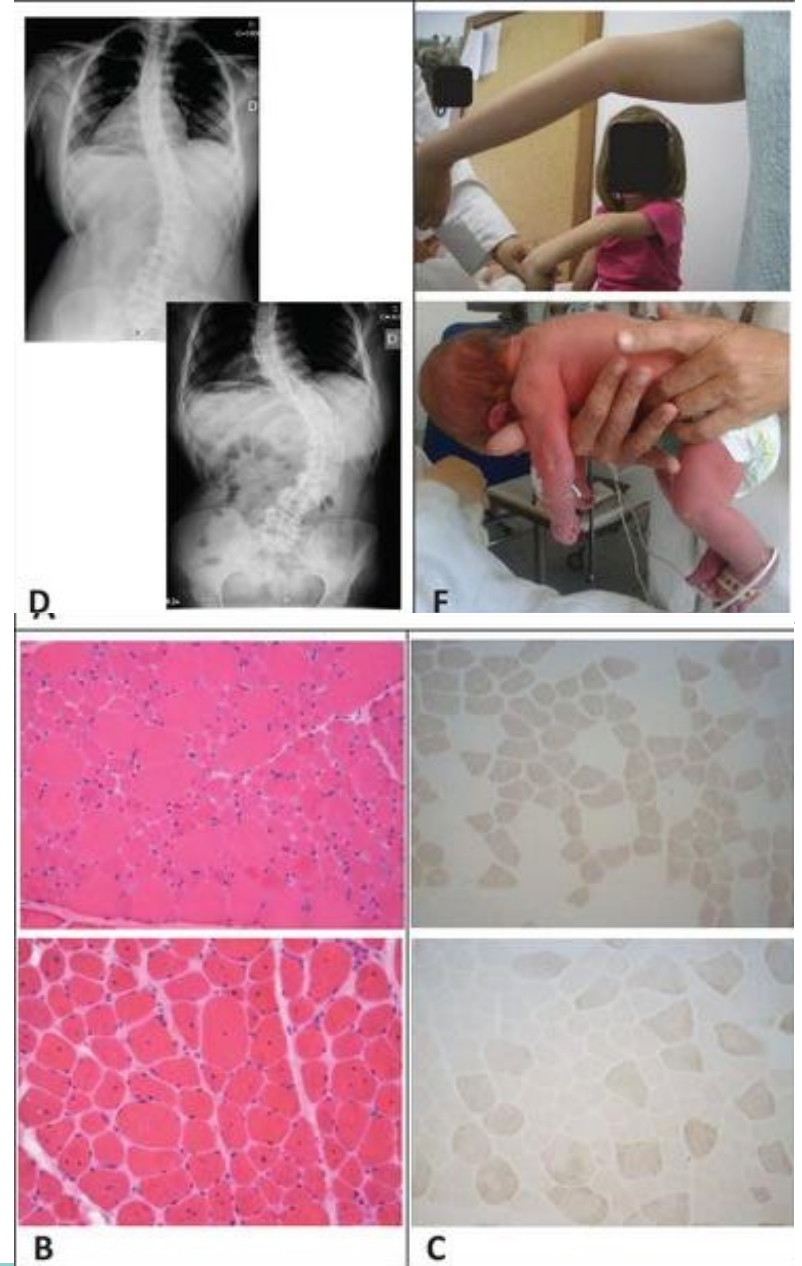
- Dystrofinopatie
- Myotonie a kanálopatie
- Kongenitální myopatie
- Mitochondriální myopatie
- **Primární metabolické myopatie**

Phosphorylase deficiency
Phosphofructokinase deficiency
Phosphoglycerate kinase deficiency
Phosphoglycerate mutase deficiency
Lactate dehydrogenase deficiency
Acid maltase deficiency (GSDII)
Phosphorylase *b*-kinase deficiency
Phosphoglucomutase deficiency
Muscle glycogen storage disease O
Primary carnitine deficiency
CPT II deficiency
Very long chain acyl CoA dehydrogenase deficiency
Multiple acyl CoA dehydrogenase deficiency
Mitochondrial trifunctional protein deficiency
Mitochondrial myopathies



MH-asociované myopatie

- CCD = Central Core Disease
- MmD = Multiminicore Disease
- NM = Nemaline Myopathy or Core – Rod Myopathy
- CNM = Centro Nuclear Myopathy
- CFTD = Congenital Fibre Type Dysproportion
- KDS = King Denborough syndrome
- Native American myopathy
- Axial myopathy – late onset
- Recurrent or idiopathic rhabdomyolysis
- Idiopathic hyperCKemia
- Fetal Akinesia
- Hypokalemic Periodic paralysis
- ...



MH rizikové faktory nesouvisející s anestezií

- Myopatie
 - Svalová slabost
 - Svalová bolest
 - Svalové křeče / ztuhlost
 - Hypotonie
 - Vyčerpání
- Varianty v genech *RYR1*, *CACNA1S*, *STAC3*
- Rekurentní rhabdomyolýza
- HyperCKaemie
- Exhertional Heat Stroke



Ne každá myopatie je asociovaná s MH !



UpToDate®

UpToDate durchsuchen



Jakákoliv myopatie?

Was spricht für UpToDate? Produkt Redaktion Abonnements

< Zurück

Conditions associated with malignant hyperthermia or rhabdomyolysis

| Condition | Clinical features | Problems with anesthetics | Inheritance | Recommendations | |
|---|--|--|--|--|--|
| | | | | Volatile anesthetics | Succinylcholine |
| Myopathies | | | | | |
| Normal phenotype | No apparent muscle symptoms. | Unexpected MH reactions have <i>RYR1</i> or <i>CACNA1S</i> mutations on diagnostic testing. | Dominant <i>RYR1</i> or (dominant and recessive) <i>CACNA1S</i> variants. | Contraindicated | Contraindicated |
| Central core myopathy ^[1-5] | Hypotonia in infancy, delayed motor development, proximal lower-limb muscle weakness, associated musculoskeletal abnormalities. | <i>RYR1</i> receptor abnormality; high incidence of MHS. | Autosomal dominant with variable penetrance. | Contraindicated | Contraindicated |
| Multiminicore myopathy ^[6] | Similar to central core myopathy. | <i>RYR1</i> receptor abnormalities; high incidence of MHS. | Autosomal recessive. | Contraindicated | Contraindicated |
| King-Denborough syndrome ^[7,8] | Hypotonia at birth, mild proximal muscle weakness, delayed motor development, dysmorphic facial features (ptosis, low-set ears, malar hypoplasia, micrognathia, and a high-arched palate), pectus excavatum, winged scapulae, lumbar lordosis, and thoracic scoliosis. | <i>RYR1</i> receptor abnormality; high incidence of MHS. | Autosomal recessive. | Contraindicated | Contraindicated |
| Native American myopathy ^[9] | Affects Lumbee Indians of North Carolina; congenital weakness, arthrogryposis, cleft palate, ptosis, short stature, kyphoscoliosis. | <i>STAC3</i> receptor abnormality; high incidence of MHS. | Autosomal recessive. | Contraindicated | Contraindicated |
| Congenital myopathy with cores and rods | Varying degrees of severity of hypotonia during infancy. | One report of a compound heterozygosity (triplet of <i>RYR1</i> variants in one allele and fourth <i>RYR1</i> variant on the other | Most typically dominant de novo <i>RYR1</i> variants, as well as variants in | Contraindicated with <i>RYR1</i> mutations | Contraindicated with <i>RYR1</i> mutations |
| | | cores) and not in other subtypes. ^[11] There are no reports of MH in patients with CNM but precautions advisable because of | <i>RYR1</i> . | | |

Succinylcholin NE!

Varianty v MH genech?

Inhalační anestetika NE!

EMHG Anaesthesia & Myopathy Guidelines budou brzo !

- <https://www.uptodate.com/contents/image?imageKey=ANEST%2F65645>

| Myopathy | Risks | | Cardiac | Lungs | Neurology | Ocular | Other | Musculoskeletal | | | | | | | | | | | |
|--|-------------------|-------------------------|----------------|-----------|----------------------|----------------------|---------------------|-----------------|--------|------------|------------|-----------------|--------|--------------------------|-----------------------|----------------------|-----------------|-----------------|--------------------|
| | MH-Susceptibility | Risk for rhabdomyolysis | Cardiomyopathy | Arythmias | Sudden cardiac death | Respiratory weakness | Recurrent pneumonia | Epilepsy | Ataxia | Dysarthria | Neuropathy | Ophthalmoplegia | Prosis | Kidney/ Liver impairment | Difficulty swallowing | Exercise intolerance | Muscle weakness | Myotonia/-spasm | Spinal deformities |
| Legend: ■ = common, ■ = occasional, □ = not reported K = kidney, L = liver | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Muscular dystrophies (MD) | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Duchenne's MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Becker's MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Emery-Dreifuss (EDMD) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Congenital MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Distal MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Fascioscapulohumeral MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Limb-girdle MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Oculopharyngeal MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Scapuloperoneal MD | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Myotonic syndromes | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Dystrophia myotonica (Steinert) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Chondrodystrophic myotonia | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Myotonia congenita (Thomson) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Myotonia congenita (Becker) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Neuromyotonia (Isaacs-Mertens syndrome) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Paramyotonia congenita (von Eulenburg's) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Congenital myopathies | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Central core disease | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Multi-/ Minicore disease | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Myotubular (centronuclear) myopathy | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Nemaline myopathy | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Fiber-type disproportion | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Evans syndrome | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| King-Denborough syndrome | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Mitochondrial myopathies | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Kearns-Sayre syndrome | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Leber's disease | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Leigh's encephalopathy (MILS) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Mitochondrial DNA depletion syndrome (MDS) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, strokelike episodes (MELAS) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy (MNGIE) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Myoclonus epilepsy with ragged red fibers (MERRF) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa (NARP) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Pearson syndrome | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |
| Progressive external ophthalmoplegia (PEO) | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ | ■ |



REVIEW ARTICLE

Anaesthetic management of patients with myopathies

Schieren, Mark; Defosse, Jerome; Böhmer, Andreas; Wappler, Frank; Gerbershagen, Mark U.

Author Information

European Journal of Anaesthesiology: October 2017 - Volume 34 - Issue 10 - p 641-649
doi: 10.1097/EJA.0000000000000672

- Nejenom svaly bývají postižené
- Důraz na náležité předoperační vyšetření – EKG, kardiologie, spirometrie, neurologie, odběry
- Specifika jednotlivých syndromů
- Riziko MH? – pokud ano, náležitá příprava pracoviště
- Být nachystaný na komplikace

Kde hledat relevantní informace?



The screenshot shows the OrphanAnesthesia website interface. At the top, there are flags for Spain, Germany, and the UK, followed by a search bar and the DGAI logo. The main navigation menu includes: The Project, The Team, Links, Patient Safety Card, Contributors, Rare Diseases (highlighted), and News. Below the navigation, there are two main sections: 'Rare diseases' with a sub-section 'Recommendations published in A&I' and a graphic of a hand, and 'Recommendations online' with a list of diseases: CADASIL syndrome, Campomelic dysplasia, Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia, Central core disease, and Cerebrotendinous xanthomatosis. On the right, there is a preview of an article from AKUTNĚ.CZ titled 'ANESTEZIE U VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ' (Anesthesia in Rare Diseases), with a brief description of the project's goal and a list of letters A through X and 0-9.

- <https://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines.html>

Virtuální pacienti

Maligní hypertermie - 2020



Vítejte v algoritmu **Maligní hypertermie!** Na úvod si, prosím, vyberte situaci, kterou byste chtěli řešit.

Management pacienta s podezřením na maligní hypertermie.

Management akutní krize maligní hypertermie.

DF

není k dispozici

TF

není k dispozici

SpO₂

není k dispozici

TK

není k dispozici

EKG

není k dispozici

Gly

není k dispozici

ABR

není k dispozici

KO

není k dispozici

iontogram



Virtuální pacienti



Anestezie u myotonia congenita Becker



Pacient přichází do vaší ordinace k předoperačnímu vyšetření pro plánovanou artroskopii kolene. Z osobní anamnézy se dozvíte, že trpí onemocněním myotonia congenita Becker a hiátovou hernií. Jaký bude váš další postup a na co se případně zaměříte?

Provedeme běžné předoperační vyšetření.

Součástí předoperačního vyšetření bude doporučení ošetřujícího neurologa.

K předoperačnímu vyšetření si přizveme na konzultaci gastroenterologa.



13/min



72/min



98 %



129/77 mmHg



rytmus sinusový, akce pravidelná

Vyšetření:

věk: 45, výška: 182 cm, váha: 87 kg, koagulační vyšetření: aPTT: 27 s, PT: 12,5 s, TT: 19 s



výsledky



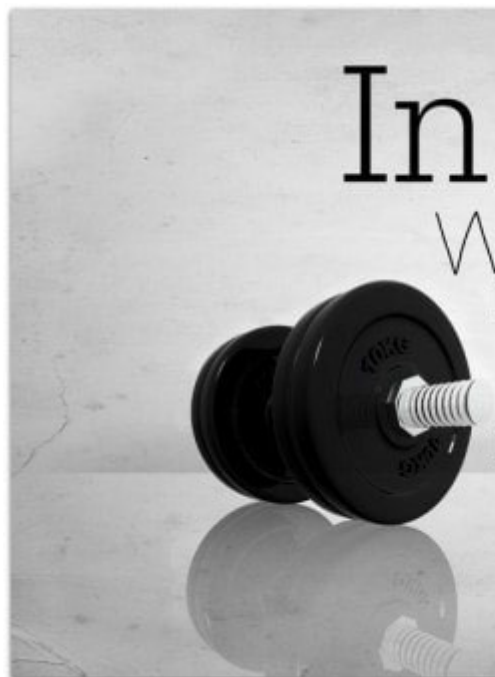
není k dispozici



výsledky



Protože je to hlavně o pacientech...



Děkuji za pozornost!

ONG
se I've
WEAK.

VeryBestQuotes.com



XIV. KONFERENCE AKUTNĚ.CZ

19. 11. 2022

MASARYKOVA UNIVERZITA, BRNO
UNIVERZITNÍ KAMPUS BOHUNICE