

FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO
A LÉKAŘSKÁ FAKULTA
MASARYKOVY UNIVERZITY



**KLINIKA DĚTSKÉ
ANESTEZIOLOGIE
A RESUSCITACE**

(Ne)typický MH pacient dnes

Natálie Havránková

Klinika dětské anesteziologie a resuscitace FN Brno a LF MU
Akademické centrum maligní hypertermie

F FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO

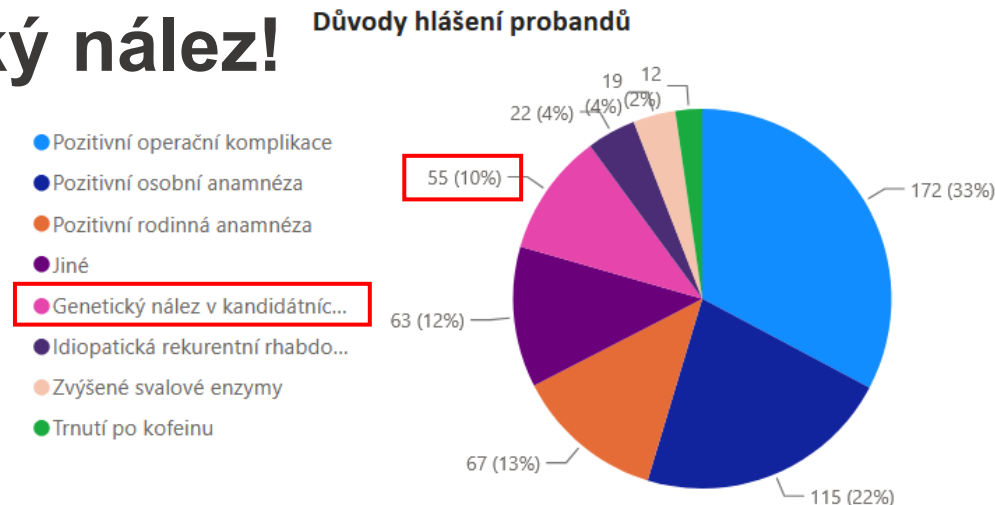
**M U N I
M E D**

ACMH Akademické centrum
maligní hypertermie

<https://mh.registry.cz/>

Typický MH pacient

- epizoda během celkové anestezie
- klinické symptomy mimo celkovou anestezii
- zvýšené laboratorní hodnoty svalových enzymů
- myopatie spojené s rizikem maligní hypertermie
- **genetický nález!**



Důvod hlášení	Počet pro: Důvod hlášení
Pozitivní operační komplikace	172
Pozitivní osobní anamnéza	115
Pozitivní rodinná anamnéza	67
Jiné	63
Genetický nález v kandidátních genech MH (náhodný)	55
Idiopatická rekurentní rhabdomyolýza	22
Zvýšené svalové enzymy	19
Trnutí po kofeinu	12

Netypický MH pacient?

Kazuistika č. 1

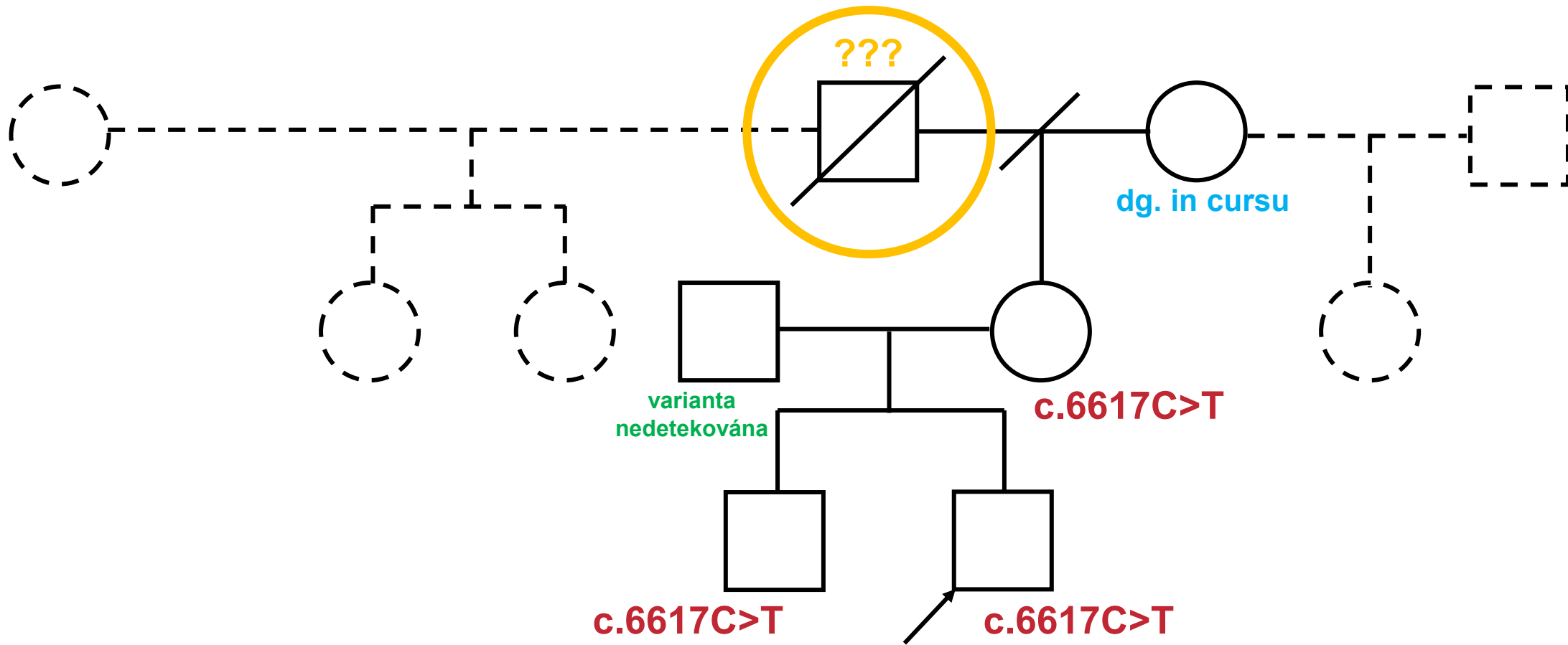
Z. K. (*2019)

- **atypický stereotyp chůze** (intermitentní digitigrádní chůze, neobratnost), **tužší AŠ bilat.**, **hyporeflexie povšechně** (max. na DKK)
- **po zátěži či infektu svalová slabost, bolesti dolních končetin, lehká elevace CK** (maximum 31 μ kat/l), **rhabdomyolýza** (myoglobin obvykle v normě, ale maximum 649 μ g/l), **zvýšená tělesná teplota!**
- **dispenzarizace:** gastroenterologie (GERD), alergologie (asthma bronchiale), ORL (opakované respirační infekty), **neurologie (porucha chůze, recidivující parainfekční myositidy)**
- celková anestezie celkem 4x (AT, orchidopexie, 2x GFS) – po AT celotělová urtika, erythroderma → prokázána **alergie na atropin, sufentanil, midazolam, metamizol! → úvod do celkové anestezie opakovaně inhalační...**

Z. K. (*2019)

- EMG, MR míchy, RTG kyčlí, UZ břicha, kyčlí a lýtek negativní → indikováno genetické vyšetření – neuromuskulární panel (metoda NGS)
- **patogenní sekvenční varianta: gen *RYR1* (40 NM_000540.3): c.6617C>T p.(Thr2206Met) v heterozygotním stavu! → MHS (Malignant Hyperthermia Susceptible)**
- sekvenční varianta nejasného významu: gen *COL6A2* (NM_001849.3): c.2008A>G p.(Thr670Ala) v heterozygotním stavu

Z. K. (*2019) – rodokmen



Z. K. (*2019) – pozitivní rodinná anamnéza?

- otec matky zemřel pod obrazem septického šoku a multiorgánového selhání
- iniciálně AKI při susp. urosepsi (vstupně CRP > 300, vysoké renální parametry, minerálový rozvrat, hypotenze)
- záhy nutnost OTI, na trojkombinaci katecholaminů hospitalizace na ARO
→ úmrtí ještě týž den
- **ALE?!**
- **primárně vysoké hodnoty myoglobinu (8300 µg/l), CK (50 µkat/l) a AST (3,5 µkat/l)!**
- **možný MH fenotyp?**
- genetické vyšetření neprovedeno

Kazuistika č. 2

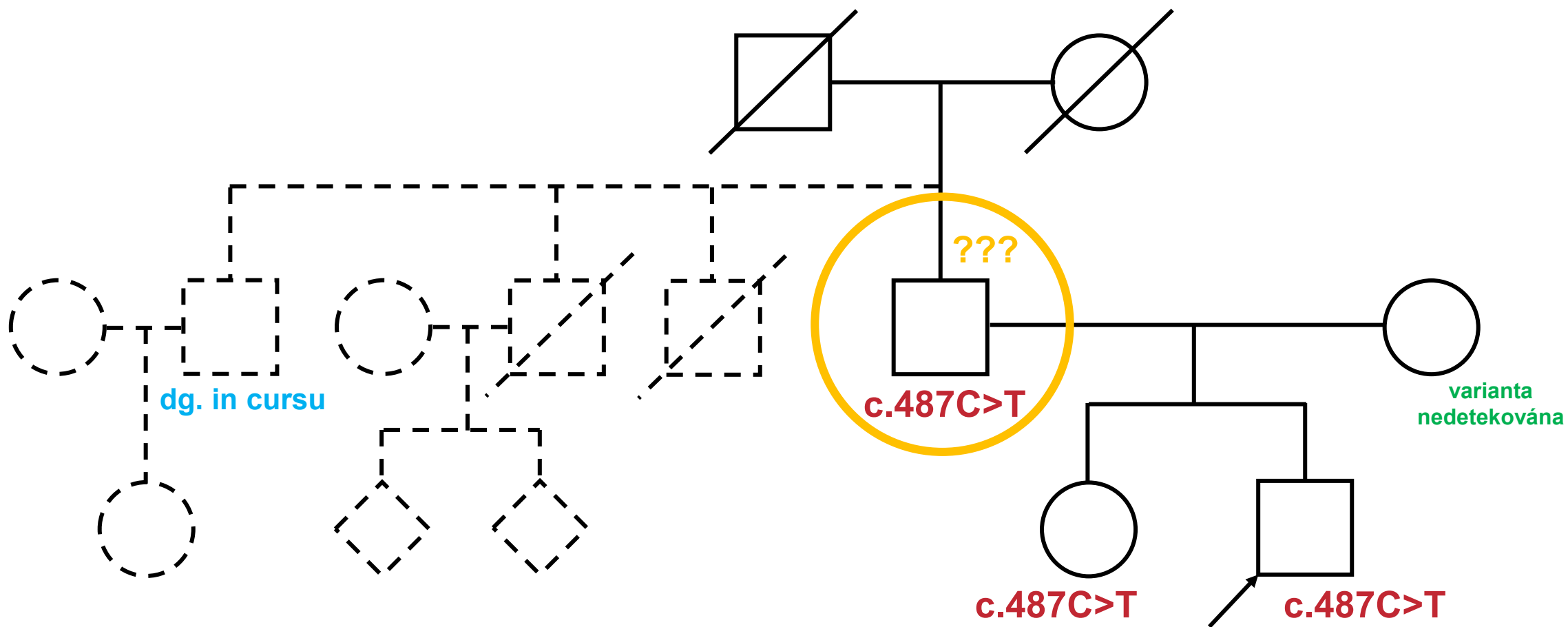
J. D. (*2007)

- **opakované myositidy v návaznosti na febrilie či infekť** (otoky, bolesti svalů), **opakovaný klidový vzestup CK** (řádově max. desetinásobně)
- subj. bez potíží, neurologický náález v normě, kardiologické vyšetření v normě, základní genetika (karyotyp, FISH) v normě, m. Pompe vyloučen
- **dispenzarizace:** endokrinologie (nízký vzrůst, susp. thyreoiditis), **neurologie (hyperCKemie, recidivující myositidy)**
- dosud bez celkové anestezie

J. D. (*2007)

- opakovaně EMG – 1x hraniční nález (lehký myogenní vzorec), dále normální nález
- kontrolní odběry po 3denním klidu: CK 35 μ kat/l, AST 2,6 μ kat/l → **indikováno genetické vyšetření – neuromuskulární panel (metoda NGS)**
- **patogenní sekvenční varianta: gen *RYR1* (6 NM_000540.3): c.487C>T p.(Arg163Cys) v heterozygotním stavu → MHS (Malignant Hyperthermia Susceptible)**
- následně **beztriggerová celková anestezie pro ortopedický výkon – bez komplikací**
 - předoperační klidové odběry: CK 12 μ kat/l, myoglobin 59,5 μ g/l, LDH 3,58 μ kat/l
 - odběry 8 hodin po výkonu: CK 9,57 μ kat/l, myoglobin 121 μ g/l

J. D. (*2007) – rodokmen



J. D. (*2007) – pozitivní rodinná anamnéza?

- u otce rozvoj sepse na podkladě endokarditidy (zdrojem stomatologický fokus), následně srdeční zástava → 30 min KPR → rozvoj MOF, 14 dní komatosní stav, nutnost několikaměsíční RRT
- navzdory nepříznivým prognózám postupná normalizace všech orgánových, mentálních a kognitivních funkcí, pouze s přetrvávající hypofunkcí nadledvin
- **ALE?!**
- **kritický stav komplikován extrémními hyperpyrexiami (až 42 °C), s nimiž si lékaři „nevěděli rady“**
- **možný MH fenotyp?**
- **genetické vyšetření s průkazem patogenní sekvenční varianty**

Take home messages

- s rozvojem genetického testování nárůst pacientů s nálezem patogenních variant v kauzálních genech pro maligní hypertermii při absenci typických klinických příznaků
- na možnou diagnózu maligní hypertermie a podání dantrolenu myslet nejen v anesteziologii, ale i v intenzivní medicíně!

FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO
A LÉKAŘSKÁ FAKULTA
MASARYKOVY UNIVERZITY



KLINIKA DĚTSKÉ
ANESTEZIOLOGIE
A RESUSCITACE

Děkuji za pozornost.

F FAKULTNÍ
NEMOCNICE
BRNO

MUNI
MED

ACMH Akademické centrum
maligní hypertermie
<https://mh.registry.cz/>