

LÉKAŘSKÁ FAKULTA  
MASARYKOVY UNIVERZITY  
A FAKULTNÍ NEMOCNICE BRNO



**KLINIKA DĚTSKÉ  
ANESTEZIOLOGIE  
A RESUSCITACE**

# Jak se MH vztahuje ke svalovým chorobám, anesteziologické přístupy

MUDr. Dagmar Štěpánková, Ph.D.



**FAKULTNÍ  
NEMOCNICE  
BRNO**

# Anestezie u pacienta s myopatií = velká výzva pro anesteziologa

## Úkol č 1.

**V předoperačním vyšetření zachytit potenciální pacienty se svalovou chorobou a/nebo rizikem MH.**

V horším případě je včas odhalit v průběhu anestezie

## Úkol č 2.

**U diagnostikovaných myopatií kvantifikovat stupeň progresu onemocnění, dopad na orgánové systémy.**

## Úkol č 3.

Rozlišit myopatie asociované s MH a ty ostatní.

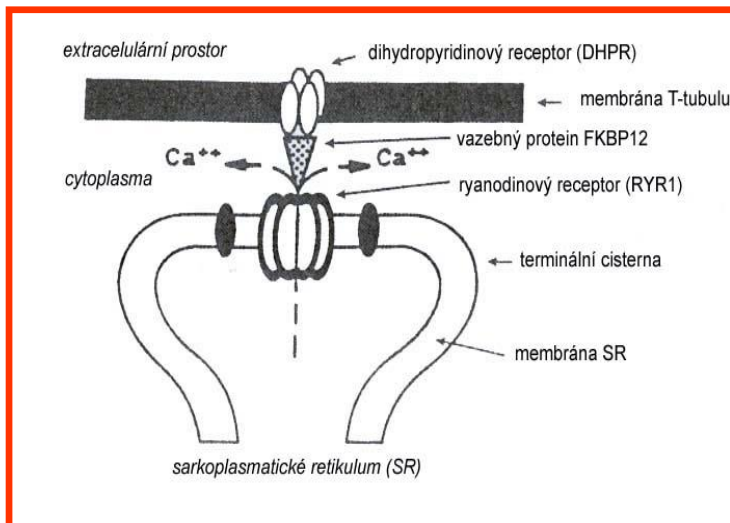
## Úkol č. 4

Zvolit adekvátní anesteziologický management.

# Maligní hypertermie a svalové choroby

Pacienti se svalovými chorobami mohou vykazovat během anestezie podobné příznaky - horečka, tachykardie, arytmie, hyperkapnie, hyperkalémie, svalová rigidita, rhabdomyolýza - na jiném patofyziologickém podkladě. **Nutno odlišit od MH !**

**Skupina chorob a syndromů**, která má **kauzální** genetickou a patofyziologickou **souvislost s MH**.



**E-C coupling ( ECC cycle):**

**Ryanodinový receptor**  
**RYR1 gen, 19q13.1**

**Dihydropyridinový receptor**  
**CACNA1S gen, 1q31-q32**

# Kdy řešíme vztah k MH ?

- **Muskulární dystrofie** (dystrofické myopatie)
- **Kongenitální myopatie** („**core myopathies**“)
- **Myotonické syndromy**
- **Kanálopatie** (**poruchy iontových kanálů**)
- **Metabolické vady** (mitochondriální myopatie)

# Kdy řešíme vztah k MH ? *Styčné body s MH*

## 1. **Muskulární dystrofie** (dystrofické myopatie)

*Hyperkalémie až zástava srdeční, teplota, rigidita, rabdomyolýza*

- **Kongenitální myopatie** („core myopathies“)
- **Myotonické syndromy**
- **Kanálopatie** (poruchy iontových kanálů)
- **Metabolické vady** (mitochondriální myopatie)

# Muskulární dystrofie

1. **Duchennova muskulární dystrofie (DMD)**  
*deficit dystrofinu v sarkolemě ( pod 3%)*
2. **Beckerova muskulární dystrofie (BMD)**  
*porucha funkce dystrofinu různého stupně, mírnější projevy*
3. **Myotonická dystrofie = dystrofia myotonica (DM)**
4. **Pletencové myopatie (LGMD = Limb-Girdle MD)**
5. **Facioskapulohumerální dystrofie**
6. Jiné: **Distální myopatie,**  
**Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie,**  
**Okulofaryngeální svalová dystrofie**

- **progredující svalová slabost**

- atrofie, nekróza svalových vláken, náhrada fibrózní a tukovou tkání

-definovaná genetická porucha **bez vazby na ECC cycle**

# Kdy řešíme vztah k MH ? *Styčné body s MH*

## 1. Muskulární dystrofie (dystrofické myopatie)

*Hyperkalémie až zástava srdeční, teplota, rigidita, rabdomyolýza*

## 2. Kongenitální myopatie („core myopathies“)

*Možná vazba na RYR gen, kauzální souvislost !!!*

- **Myotonické syndromy**
- **Kanálopatie** (poruchy iontových kanálů)
- **Metabolické vady** (mitochondriální myopatie)

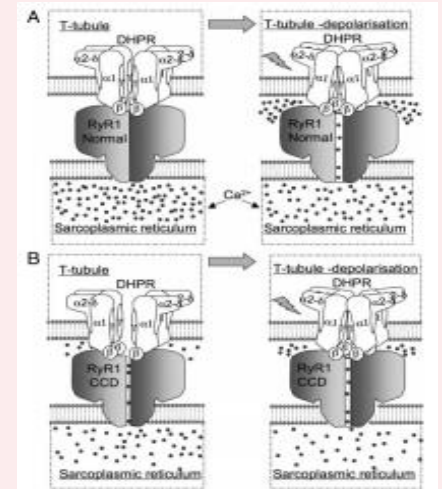
# Kongenitální myopatie

- Společná histopatologická identita - **cores**  
*okrsky redukované aktivity oxidativních enzymů  
centrálně či excentricky uložené v myocytech.*
- **Klinicky:** hypotonie a svalová slabost od narození,  
možný i pozdější nástup, pomalá progrese
- Mírná elevace **CK**, max. 10x
- **Geneticky:** heterogenní  
**často vazba na RYR1 = riziko MH**
- **Diagnostika:**
  1. klinický obraz
  2. **genetika !!!**
  3. MRI (*postižení typických svalových skupin*) - **CA**
  4. histopatologie – **biopsie v CA**



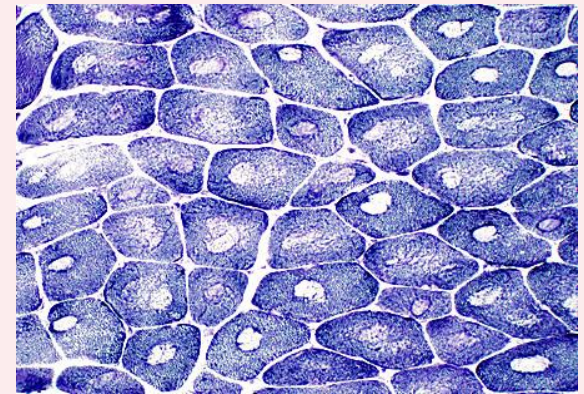
# Central Core Disease vs. MH

- Některé **mutace na C - terminálním konci RYR1** vedou k rozpojení ECC cyklu.
- **Trvalý únik kalcia** do cytoplasmy, destrukce mitochondrií
- Svalová slabost, **nedostatečný peak Ca** iontů při depolarizaci potřebný ke kontrakci svalu.



Překryv genotypů a fenotypů:

- Stejná mutace se projeví jako MHS nebo jako CCD v rámci jedné rodiny.
- **IVCT** může být **falešně negativní** !
- Některé MHS osoby mají ve svalech „cores“ bez projevů svalové slabosti.



# King – Denborough syndrom

## KLINIKA

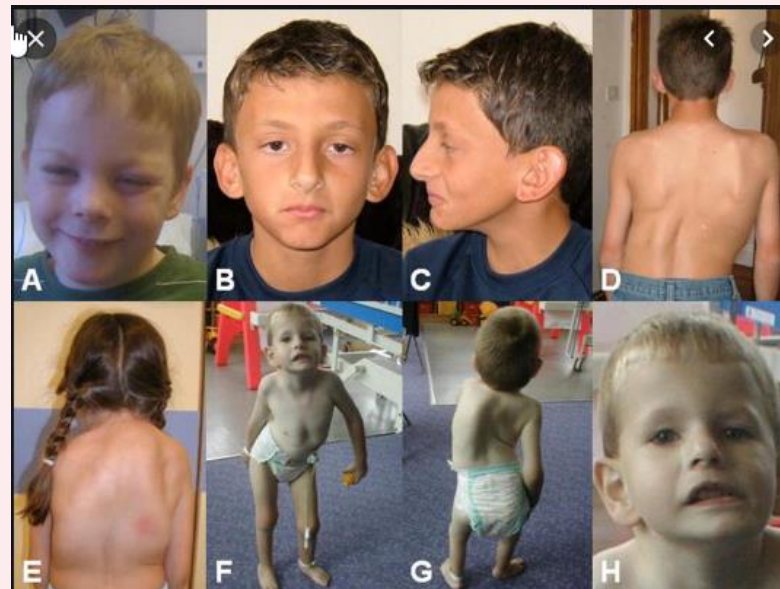
- hypotonie, opoždění motorického vývoje, proximální slabost, hypermobilita kloubů, skolióza, lordóza, scapular winging (lopatky ve tvaru křídel, pectus excavatum)
- **kraniofaciální dysmorfie**: mikrognacie, gotické patro, epikanty, hypertelorismus, ptóza, nízko posazené boltce

## GENETIKA

- vazba na **RYR1 gen**

## HISTOPATOLOGIE

- není typická
- **mohou být „cores“**



# Congenital (RYR1 related) myopathies

Pathology	Clinical signs	Inheritance	Age at onset	Histochemistry	Serum CK
Central Core Disease, CCD	delayed motor development, hypotrophy and hypotonia, non-progressive weakness typically proximal	autosomal dominant*	infancy (adult onset also reported)	central cores of reduced oxidative activity, sarcomere disorganization, mitochondria depletion in type 1 fibers	usually normal
King-Denborough syndrome, KDS	hypotonia, delayed motor development, proximal weakness, short stature, cryptorchidism, skeletal abnormalities, dysmorphisms	autosomal dominant*	infancy	fiber size variation, few, small, or atrophic type 1 fibers, severe paucity of type 2 fibers	normal or moderately elevated
Core-rod myopathy	delayed motor development, lordosis, walking difficulties, weakness, Achilles' tendon contractures	autosomal dominant	infancy	central or eccentrically cores of reduced oxidative activity, multiple rods located in different areas of the cores	normal
Axial myopathy	slowly progressive, predominant axial muscle involvement, variable degrees of lumbar hyperlordosis, scapular winging and/or camptocormia, myalgia	autosomal dominant	adulthood (20-60 years)	fiber size variation, increased central nuclei, unevenness of oxidative enzyme staining or central and eccentric cores	normal or moderately elevated (3-6 fold)
Fetal akinesia	decreased fetal movement, arthrogryposis, congenital dislocation of the hips, severe hypotonia	autosomal dominant / recessive	fetuses / infants	central cores, type 1 fiber predominance (dominant RYR1 SVs), histologic heterogeneity (recessive RYR1 SVs)	normal
Multiminicore disease, MmD	neonatal muscle hypotonia, delayed motor development, generalized muscle weakness, amyotrophy, external ophthalmoplegia	autosomal recessive	infancy or childhood	multicores of reduced oxidative activity, sarcomere disorganization, mitochondria depletion in most muscle fibers (type 1 and type 2)	normal
Centronuclear myopathy, CNM	neonatal hypotonia, reduced fetal movements, feeding difficulties, extraocular muscle involvement	autosomal recessive	birth, childhood,	centrally located nuclei, predominance and hypotrophy of type 1 fibers	normal or slightly elevated
Congenital fiber type disproportion, CFTD	hypotonia, mild-to-severe generalized muscle weakness, ophthalmoplegia, ptosis, facial and/or bulbar weakness, limb/respiratory weakness	autosomal recessive	birth, childhood	relative hypotrophy of type 1 muscle fibers compared to type 2 fibers	normal or mildly elevated

\* cases with recessive inheritance have been described

# Cores Myopathies - Genetics

	Gene	Protein
CCD	<b>RYR1 (19q13.1)</b> (AD,AR)	<b>Skeletal muscle ryanodine receptor</b>
MmD	SEPN1 (1p35) (AR) <b>RYR1 (19q13.1)</b> (AR,AD) MYH7 (14q11) (AR,AD)	Selenoprotein N <b>Skeletal muscle ryanodine receptor</b> Myosin heavy chain 7
NM	NEB (2q21) (AR) ACTA1 (1q42) (AD,AR) TMP3 (1q22) (AD,AR) TMP2 (9p13,2) (AR) TNNT1 (19q13.4) (AR) CFL2 (14q12) (AD) KBTBD13 (15q22) (AD) KLHL40 (3p22) (AR) KLH41 (2g31) (AR)	Nebulin Skeletal muscle alpha-actin Slow alpha-tropomyosin Beta-tropomyosin Troponin T Cofilin -2 BTB/Kelch protein Kelch-like protein 40 Kelch-like protein 41
Core-Rod Myopathy	<b>RYR1 (19q13.1)</b> (AR,AD) NEB (2q21) (AR)	<b>Skeletal muscle ryanodine receptor</b> Nebulin
CNM	MTM1 (Xq28) (XL) DNM2 (19p13.2) (AD) <b>RYR1 (19q13.1)</b> (AD) BIN1 (2q14) (AR) TTN (2q31) (AR)	Myotubularin Dynamin 2 <b>Skeletal muscle ryanodine receptor</b> Amphiphysin 2 Titin

# Kdy řešíme vztah k MH ? *Styčné body s MH*

## 1. Muskulární dystrofie (dystrofické myopatie)

*Hyperkalémie až zástava srdce, teplota, zvýš. metabol., rabdomyolýza*

## 2. Kongenitální myopatie („core myopathies“)

*Možná vazba na RYR gen, kauzální souvislost !!!*

## 3. Myotonické syndromy

*Rigidita svalů, paradoxní reakce na relaxaci , MD1 = chromozom 19q13*

- **Kanálopatie** (poruchy iontových kanálů)
- **Metabolické vady** (mitochondriální myopatie)

# Myotonické syndromy

**Myotonie** = nemožná ( opožděná ) relaxace kosterního svalstva po volní (dobrovolné) nebo mimovolní ( stimulované – elektricky, poklepem, léky) kontrakci. **CAVE !** Vznik po infusi propofolu do periferní žíly.

## Dystrofické myotonie

### Myotonická dystrofie I. a II. typu (MD1 a MD2)

klasifikovány jako svalové choroby s podílem myotonie, **systemová onemocnění** – postihují CNS, oči, srdce, endokrinní systém, GIT ....

## Nondystrofické myotonie

### 1. **Myotonia congenita Thomsen (AD), Becker (AR)**

- mutace v genu pro **chloridový kanál CLCN1**
- v raném dětství, obličej a HKK, „warm up fenomén“

### 2. **Paramyotonia congenita**

- porucha **natriového kanálu SCN4A** svalových vláken
- myotonii vyvolá cvičení, chlad, hladovění, hyperkalémie, hyperthyreóza, těhotenství - obličej, krk, HKK, DKK.

### 3. **Draslíkem indukované myotonie** - AD mutace **SCN4A**

- projevy posiluje podání draslíku a chlad

# „Myotonia like“ syndromy

Svalové projevy chybně interpretovány jako myotonie, na EMG se nepotvrdí. **Bez vztahu k MH.**

## 1. Schwartz- Jampel syndrom

- osteochondromuskulární dystrofie, chondrodysplastická myotonie
- chybí protein perlecan 1p34-p36.1 v extracelulární matrix, zvýšená dráždivost svalů (deficit AChE), deficitní růst chrupavek
- blepharophimosis, mikrostomie, generaliz. ztuhlost, meta + epiph. dysplasia

## 2. Rippling muscle disease (RMD)

- mutace v genu pro caveolin CAV3, 1q24 ( také LGMD2 a elevace CK) či jiném
- bolestivá svalová ztuhlost, poklepem indukované kontrakce a vlnění svalů bez odezvy na EMG. Časný vznik, chůze po špičkách, velká lýtka.

## 3. Brody disease

- mutace v genu pro ATP-ázu SR, velmi pomalý příjem ionizovaného kalcia do SR
- cvičením indukovaný pokles svalové relaxace , křeče, myalgie, intolerance chladu
- není reference i pozitivním IVCT

**CAVE!** Vzhledem k mechanismu doporučeno **VYVAROVAT SE MH SPOUČTĚČŮ!**

# Kdy řešíme vztah k MH ? *Styčné body s MH*

## 1. Muskulární dystrofie (dystrofické myopatie)

*Hyperkalémie až zástava srdce, teplota, zvýš. metabol., rabdomyolýza*

## 2. Kongenitální myopatie („core myopathies“)

*Možná vazba na RYR gen, kauzální souvislost !!!*

## 3. Myotonické syndromy

*Rigidita svalů, paradoxní reakce na relaxaci, MD1 = chromozom 19q13*

## 4. Kanálopatie (poruchy iontových kanálů)

*Týká se i kalciových kanálů vč. DHPR, zde kauzální souvislost !!!*

## - Metabolické vady (mitochondriální myopatie)



# Kanálopatie

## Myotonia congenita

---

## Paramyotonia congenita

### Hyperkalemická Periodická Paralýza

- AD, epizody svalové slabosti při vzestupu kalémie, manifestace v dětství
  - Spouští hyperkalémie, chlad, hlad, lačnění, hypoglykémie, emocionální stres
- 

### Hypokalemická Periodická Paralýza

- **CACNA1S gen, 1q31-q32 , kauzální pro MH !**
- epizody asymetrické paralýzy při hypokalémii, zavzato proximální svalstvo, **bránice !** , svaly hlavových nervů
- Paralýzu spouští hyperglykémie, alkalóza, chlad

### Thyreotoxická paralýza, TTP

- Ataky svalové slabosti s projevy tyreotoxikózy, současně vzestup T3, fT4, suprese TSH, hypokalémie

Chloridový  
kanál, CLCN1

Natriový  
kanál,  
SCN4A

Calciový  
kanál,  
alfa podjednotka  
DHPR

# Kdy řešíme vztah k MH ? *Styčné body s MH*

## 1. Muskulární dystrofie (dystrofické myopatie)

*Hyperkalémie až zástava srdce, teplota, zvýš. metabol., rabdomyolýza*

## 2. Kongenitální myopatie („core myopathies“)

*Možná vazba na RYR gen, kauzální souvislost !!!*

## 3. Myotonické syndromy

*Rigidita svalů, paradoxní reakce na relaxaci, MD1 = chromozom 19q13*

## 4. Kanálopatie (poruchy iontových kanálů)

*Týká se i kalciových kanálů vč. DHPR, zde kauzální souvislost !!!*

## 5. Metabolické vady (mitochondriál. myopatie)

*Možné křeče, rigidita, acidosa, metabolický rozvrat ...*

# Svalové choroby u dětí a anestezie

-**vzácné**, vrozené (dědičné) dispozice

-Manifestace v před narozením, v kojeneckém, dětském či adolescentním věku, variabilní projevy. **CAVE ! anestezie u dětí před klinickou manifestací**

-Anestezie vyžadována u dětí, které vykazují MH rizikové faktory či symptomy suspektní ze svalového onemocnění, ale **nemají uzavřenou diagnózu**.

## Anesteziolog zpravidla řeší 2 situace:

1. Možnost svalového onemocnění a/nebo MH rizika u pacienta zdánlivě zdravého
2. Anesteziologická péče o dítě s vyjádřeným svalovým onemocněním

# Předanestetické zhodnocení rizika – krok 1

## Varovné klinické známky a symptomy

**RA:** svalové onemocnění v rodině

komplikace při CA, nejasná úmrtí v souvislosti s operací

**OA:** neonatální hypotonie, „floppy baby“

atrogrypóza

opožděný motorický vývoj ( chůze od více než 2 let)

bolestivé svalové křeče

tmavá moč (cola-like) po cvičení či CA

trnutí čelisti (m. masseter) po kofeinu, čokoládě

**KLINIKA:** hypertrofie lýtek, kontraktury, amyotrofie, bezvýrazový obličej (carp mouth), kachní chůze, tachykardie v klidu

**VYŠETŘENÍ:** **asymptomatická elevace CK či AST**

**EKG:** porucha A-V vedení bez předchozí anamnézy kardiologického výkonu

# Předanestetické zhodnocení rizika – krok 2

## Asymptomatická elevace CK či AST

**Vyloučit:** trauma, fyzickou zátěž, i.m. injekci, recentní chirurgický zákrok, drogy

**Dystrofinopatie:** m.Duchenne, m. Becker

**Core myopathies:** CCD, MmD, ND, CNM

**Myotonické dystrofie** 1, 2

**AR pletencové muskulární dystrofie** (LGMD 2)

**Caveolinopatie** (LGMD 1)

**Některé metabolické myopatie**

**Polymyositis**

**Maligní hypertermie** (30% MHS osob má chronicky mírnou CK elevaci v klidu)

# Předanestetické zhodnocení rizika – krok 3

## Perianestetické příhody a komplikace

**Náhlá srdeční zástava** – hyperkalémie nebo long QT

**Srdeční arytmie** (po vyloučení obvyklých příčin jako hypoxie, hyperkapnie, iontová dysbalance) – myslet na hyperkalémii

**Abnormálně prolongovaná kurarizace** či svalová slabost  
abnormální hypoventilace či hyperkapnie

**Otoky, bolesti svalů** po operaci

**Tmavá moč** po operaci ( po vyloučení hematurie vyšetřit  
myoglobin, CK )

**Hyperpyrexie**

# „Společná“ rizika anestezie u svalově postižených pacientů

- Slabost dýchacích svalů, snížená schopnost kašle, poruchy polykání – *riziko aspirace, nutnost UPV po CA*
- Rozvoj kyfaskoliózy – *restriktivní plicní porucha, difficult airway management*
  - **důsledné zhodnocení habitu a ventilace před i po CA**
- Postižení myokardu vč. převodního systému – *možné srdeční selhání, maligní arytmie, kardiální smrt*
  - **předoperační MRI srdce, EKG nestačí**
- **Zvýšená citlivost k nedepolariz. relaxanciím, SCCH nikdy !!!**
- **Vulnerabilní (hyperexcitabilní) sarkolema** – *riziko rabdomyolýzy a hyperkalémie*
- **Vztah k maligní hypertermii**
  - **vždy před- i pooperační hladiny CK, genetika !!!**

# RYR1 (CACNA1S) related disorders

## Congenital myopathies

### CORE MYOPATHIES

- Central Core Disease, CCD
- Multi-minicore Disease, MmD
- Nemaline Myopathy, NM  
varianta Core-Rod myopathy
- Centronuclear Myopathy, CNM

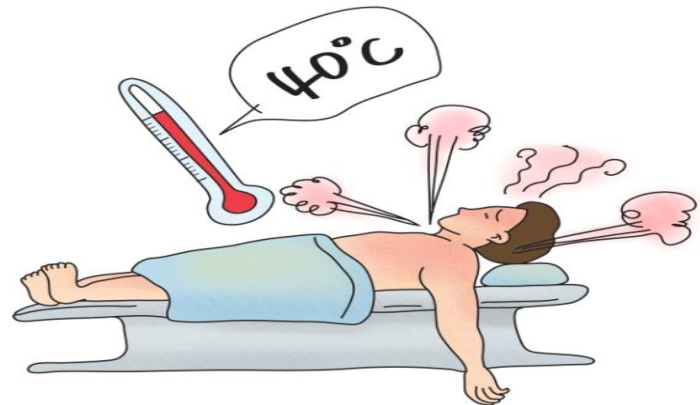
### JINÉ KONGENITÁLNÍ MYOPATIE

- King-Denborough Syndrome
- CFTD
- Fetal akinesia
- Late-onset axial myopathy

## Channelopathies

- Hypokalemic periodic paralysis, HypoPP

## Exertional rhabdomyolysis/ myalgia





# Muskulární dystrofie

## Anesteziologický management

**Difficult airway management** (obezita, velký jazyk, limitovaný pohyb krku, skolióza)

**Obtížný i.v. vstup** (obezita, kontraktury...)

**Riziko náhlé srdeční zástavy** v důsledku **hyperkalémie** při destrukci sarkolemy ( cave SCCH !!!)

**Riziko respiračního selhání**, možná potřeba pooperační ventilace (kritický pokles VC pod 30%)

**Riziko kardiálního selhání** - stres, kardiodeprese anestetik, pronační poloha, velké krevní ztráty demaskují kardiální dysfunkci !

**Rabdomyolýza** – spíše po CA, v důsledku spíše mechanické destrukce, třesu, napětí svalů ...

## ORIGINAL ARTICLE

### **Anesthesia and Duchenne or Becker muscular dystrophy: review of 117 anesthetic exposures**

Leal G. Segura<sup>1</sup>, Jessica D. Lorenz<sup>2</sup>, Toby N. Weingarten<sup>1</sup>, Federica Scavonetto<sup>1</sup>, Katarina Bojanić<sup>3</sup>, Duygu Selcen<sup>4</sup> & Juraj Sprung<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of Anesthesiology, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA

<sup>2</sup> Medical Center Anesthesiologists, Des Moines, IA, USA

<sup>3</sup> Department of Pediatric and Neonatology, University Hospital Merkur, Zagreb, Croatia

<sup>4</sup> Department of Neurology, Division of Child and Adolescent Neurology, Mayo Clinic, Rochester, MN, USA

#### Summary

**Background:** Duchenne muscular dystrophy (DMD) and Becker muscular dystrophy (BMD) are associated with life-threatening perioperative complications, including rhabdomyolysis, hyperkalemia, and hyperthermia. Current recommendations contraindicate use of succinylcholine and volatile anesthetics; however, the latter recommendation remains controversial.

**Objective:** To review the perioperative outcomes of patients with DMD and BMD.

**Methods:** We reviewed records of patients with DMD or BMD who underwent anesthetic management at our institution from January 1990 through December 2011.

**Results:** We identified 47 patients (DMD, 37; BMD, 10) who underwent 117 anesthetic exposures (DMD, 101; BMD, 16). Volatile anesthetic agents were used 66 times (DMD, 59; BMD, 7). One patient with undiagnosed BMD received succinylcholine and developed acute rhabdomyolysis and hyperkalemic cardiac arrest. All other major complications were attributed to the procedure (i.e., large bleeding), to preexisting comorbidities (i.e., respiratory failure, cardiac disease), or to both.

**Conclusions:** Use of succinylcholine in children with dystrophinopathy is contraindicated. These patients have significant comorbidities and are frequently undergoing extensive operations; complications related to these factors can develop, as evidenced by our series. These complications may occur with use of volatile and nonvolatile anesthetics. However, because most of our patients were older than 8 years at the time of surgery, our observation cannot be generalized to younger dystrophin-deficient children.

- **NE sukcinylcholin** - hyperkalemická srdeční zástava, hypertermická reakce podobná MH
- **Volatilní anestetika nedoporučena ?**  
Potence rhabdomyolýzy je **kontroverzní**,  
Timing – svalový rozpad opakovaně se zpožděním po CA, spouštěč spíše třes, agitace, rigidita, hypotermie ...
- rhabdomyolýza popsána i po TIVA
- limitace studie věkem 8 let, mladší děti mají více svaloviny, větší riziko ...

# Kongenitální myopatie

## Anesteziologický management

**Předvídatelné riziko:** respirační + bulbární slabost, kardiální rezerva, anatomie DC

„Nepředvídatelná“ individuální odpověď: rabdomyolýza, metabolická stimulace

**Přesné stanovení diagnózy před CA (asociace s MH)**  
genetika; histopatologie; klinika (nespecifická), MR svalů

## **Rutinní stanovení hladiny CK a kalia**

**Pokud není vyloučena kauzální souvislost s MH,**  
je indikována **beztriggerová anestezie !!!**

**Nikdy SCCH!** Možná zvýšená senzitivita k NMBA.s.

Nutná pooperační observace

# Myotonie

## Anesteziologický management

Nikdy SCCH – abnormální odpověď, myotonie

**Nedepolarizující relaxancia** – paradoxně mohou vyvolat generalizovaný **spasmus** včetně trismu ! Pokud nutná relaxace, krátce působící přípravky ... **rocuronium**

**Cave inhibitory AChE** ... v krajním případě **sugammadex**

## Perioperační myotonické kontrakce

- vyvarovat se **hypotermie**, pooperačního třesu
- infiltrace svalů v operačním poli LA

## Souvislost s MH

- svalová rigidita = vystupňované myotonie
- u pac. s mytonií není znám pozitivní IVCT

# Kanálopatie

## Anesteziologický management

- » Zaměřen na prevenci atak
- » Důkladná **EKG monitorace**, detekce známek hypo- a hyperkalémie, následných arytmí
- » Intraoperativní **stanovení kalémie** opakovaně, cíl **normokalémie**
- » Udržování **normokapnie**, pozor na respir. alkalózu s hypokalémií
- » **Infuse s glukosou**: NE u hypokalemické PP  
ANO u hyperkalemické PP
- » Nepředvídatelná **reakce na NMBAs** (prodloužený účinek zejména u HypoPP), **inhibitory AChE** riziko u HyperPP
- » **Cave SCCH** (riziko u HyperPP!)
- » **Udržování tělesné teploty**. CAVE podchlazení a třes!
- » **Beztriggerová anestezie !!!** pokud je není vyloučena kauzální souvislost s MH.

# Mitochondriální myopatie

Respirační selhání - svalová slabost, prolongovaná NM blokáda

Srdeční postižení - dilatační KMP, převodní poruchy

Encefalopatie, křeče – často dominantní

Plicní patologie v důsledku myopatie, aspirací

Postižení ledvin, jater, očí, kostní dřeně, endokrinní dysfunkce ...

**Anesteziologický management** individuální

**Riziko epileptických statů**

*NE infuse s laktátem, ANO kontrola glykémie*

POZOR na *barbituráty, propofol, benzodiazepiny* -  
možná deprese mitochondrií, **propofolový infusní sy**

**S výhodou volatilní anestetika** (není asociace s MH)

# Závěrem ...

Pacient má **přesnou diagnózu** – příslušný management

Elektivní výkon bez jasné diagnózy – odložit do výsledku **genetického vyšetření**

Akutní výkon bez jasné diagnózy - beztriggerová anestezie

**Vazba na RYR1 či DHPR** potvrzena nebo nevykloučena – beztriggerová anestezie

**... děkuji za pozornost** 😊