

Maligní hypertermie

Noční můra anesteziologů

Natália Hodoňová ,Tomáš Handrla, Jan Gregorovič, Martin Komínek



Podklad onemocnění

- ▶ Hereditární subklinická myopatie se zvýšenou excitabilitou RyR1 na sarkoplazmatickém retikulu
- ▶ Mutace genu pro RyR1 receptor
- ▶ Kofein, inhalační anestetika a depolarizující myorelaxancia zvyšují afinitu RyR1 pro vápník → zvýšená aktivita RyR1
- ▶ Defekt ovlivňuje vrátkování RyR1 rec. → circulus vitiosus



Klinické projevy onemocnění

- ▶ Při celkové anestezii
- ▶ Nekontrolovatelné svalové kontrakce
- ▶ Zvýšená teplota
- ▶ Tachypnoe
- ▶ Tachykardie
- ▶ Hyperkalémie
- ▶ Cyanóza
- ▶ Hypermetabolická reakce organismu (vzestup CO₂, laktátu → acidóza)
- ▶ Riziko rhabdomyolýzy
- ▶ Variabilní projevy – běžný průběh anestezie až fatální komplikace (multiorgánové selhání)



Dědičnost maligní hypertermie

- Autosomálně dominantní
- Monogenní
- Defekt na 19q(13.1)
- 30+ známých mutací genu
- Různá penetrance **mutovaného** genu
 - Prevalence 1 : 2000
 - Incidence 1 : 100000 z podaných celkových anestezií




Možnosti diagnostiky

- ▶ Na základě OA nebo RA
- ▶ Při nevysvětlitelných komplikacích CA
- ▶ Z biopsie m. quadriceps femoris
 - ▶ Kontrakční kofeinový-halotanový test
- ▶ Genetické vyšetření
 - ▶ **Genetická konzultace**
 - ▶ DNA diagnostika
 - ▶ RNA diagnostika



Možnosti léčby

- ▶ Dantrolen (anesteziologické protokoly)
 - ▶ Specifické vedení anestezie
 - ▶ Circulus vitiosus nelze farmakologicky ovlivnit
- 



Děkujeme za pozornost

pozn RG