

Choroby nerwowo-mięśniowe oraz hipertermia złośliwa

Najważniejsze zagadnienia

1. Dystrofina razem z glikoproteinami związanymi z dystrofiną odpowiadają za stabilność sarkolemy. Jej defekty są odpowiedzialne za dystrofię mięśniową Duchenne'a (DMD, *Duchenne's muscular dystrophy*) oraz dystrofię mięśniową Beckera (BMD, *Becker's muscular dystrophy*).
2. Chociaż u pacjentów z DMD/BMD ryzyko mutacji związanej z hipertermią złośliwą (MH, *malignant hyperthermia*) jest porównywalne z populacją ogólną, częstość anestezyjologicznych epizodów MH określa się na 0,002 u pacjentów z DMD oraz 0,00036 u pacjentów z BMD.
3. Sukcynylocholina jest przeciwwskazana u pacjentów z DMD/BMD ze względu na ryzyko rhabdomyolizy i hiperkaliemii, będących wynikiem niestabilności błony sarkolemy.
4. U pacjentów z dystrofią miotoniczną (MD, *myotonic dystrophy*) większość powikłań związana jest z układem oddechowym. Płucne powikłania MD są wynikiem hipotonii, przewlekłej aspiracji oraz ośrodkowej i obwodowej hipowentylacji.
5. Chociaż pacjentów z nieprawidłowościami w kanale sodowym często uważa się za podatnych na MH, nie ma u nich zwiększonego ryzyka MH.
6. MH jest zaburzeniem związanym ze znieczuleniem, polegającym na zwiększonym metabolizmie mięśni szkieletowych. Jest schorzeniem dziedzicznym i występuje u świń oraz ludzi.
7. Mięśnie szkieletowe stanowią ok. 40% masy ciała, dlatego ich zwiększony metabolizm ma ogromny wpływ na metabolizm całego ustroju.
8. Objawy MH, takie jak tachykardia, zwiększone wydechowe stężenie CO₂, sztywność mięśni oraz wzrost temperatury są związane ze zwiększonym metabolizmem.
9. W przypadku braku narażenia na czynniki wyzwalające nieprawidłowa czynność receptora rianodiny w mięśniach szkieletowych w MH powoduje zaburzenia kontroli stężenia jonów wapnia w komórkach.
10. Po ekspozycji na czynniki wyzwalające lub stres cieplny dochodzi do utraty kontroli nad wewnątrzkomórkowym stężeniem wapnia i znacznej stymulacji metabolicznej w komórce, aby dostarczyć dodatkowy trifosforan adenozyliny do pomp wapniowych, które transportują jony wapnia z powrotem do ich rezerwuarów (np. retikulum sarkoplazmatycznego, mitochondrium, płynu pozakomórkowego).
11. Dantrolen znacznie obniża stężenie mioplazmatycznego Ca²⁺ i tym samym przywraca prawidłowy metabolizm, odwracając objawy stymulacji metabolicznej.
12. MH jest zaburzeniem dziedzicznym; jedna mutacja odpowiada za świńską MH, podczas gdy ponad 130 mutacji odpowiada za ludzką MH.
13. Ocena pacjentów podatnych na MH obejmuje ocenę skurczu preparatu z biopsji mięśnia szkieletowego z halotanem oraz kofeina, jak również ocenę DNA celem identyfikacji mutacji. Do oceny świńskiej MH konieczne jest tylko badanie DNA.
14. Przyszłe cele badań nad MH obejmują zaawansowane analizy genetyczne północnoamerykańskich i europejskich programów badawczych oraz zwiększone finansowanie badań genetycznych, identyfikację sposobu działania dantrolenu, rozpoznanie natychmiastowej przyczyny wyzwalania MH oraz rozwój efektywnych, nieinwazyjnych testów w przypadku podejrzenia MH.

Schorzenia nerwowo-mięśniowe, chociaż nieczęste w codziennej praktyce anestezyjologicznej, są grupą chorób będącą wyzwaniem w opiece okołoperacyjnej oraz w intensywnej terapii.

W tym rozdziale opisane są zaburzenia prawidłowego funkcjonowania nerwów obwodowych, złącza nerwowo-mięśniowego oraz mięśni. Choć choroby te wydają się rzadkie, liczba dotkniętych nimi pacjentów corocznie wzrasta w związku z lepszą opieką medyczną, dłuższym czasem przeżycia oraz prawdopodobnie innymi, jeszcze niezidentyfikowanymi czynnikami. Zasadniczo zaburzenia nerwowo-mięśniowe mogą znacząco wpływać na przebieg znieczulenia, a wszyscy dotknięci nimi pacjenci wymagają specjalnej uwagi w trakcie postępowania anestezyjologicznego.

W tej dziedzinie nadal rozwijane są środki inwazyjnej i nieinwazyjnej diagnostyki, szczególnie z zakresu genetyki. Rozdział ten opisuje także hipertermię złośliwą (MH). Ten piorunująco przebiegający zespół jest wywołany przez podanie wyzwalających środków anestetycznych, takich jak anestetyki wziewne lub depolaryzujące leki zwiotczające mięśnie. MH była i nadal jest zagrażającym życiu powikłaniem znieczulenia, jeśli nie jest rozpoznana natychmiast, a leczenie nie jest rozpoczęte odpowiednio szybko. W przeciwieństwie do innych zaburzeń opisanych w tym rozdziale, MH nie ma żadnych charakterystycznych cech fenotypowych przed ekspozycją na środek wyzwalający i jest prawdziwym przykładem interakcji genów i środowiska.