

## Zespół Guillaina-Barrégo

Zespół Guillaina-Barrégo (GBS, *Guillain-Barré syndrome*) jest ostrą, zapalną polineuropatią spowodowaną reakcją immunologiczną. Chociaż etiologia pozostaje nieznana, w wielu przypadkach udaje się ustalić korelację czasową z infekcją wirusową (grypopodobną), bakteryjną lub nawet chłoniakiem [5]. Objawy to symetryczne porażenie wiotkie oraz utrata czucia. Najpierw zajęte zostają kończyny dolne, po czym choroba postępuje do kończyn górnych, a w niektórych przypadkach do mięśni unerwionych przez nerwy czaszkowe. Co ważne, może także dojść do zajęcia układu autonomicznego, co może doprowadzić do nagłego załamania układu krążenia lub oddechowego. Rozpoznanie stawia się na podstawie dokładnego badania neurologicznego, badania elektrofizjologicznego oraz analizy PMR. Badanie PMR może wykazywać zwiększoną ilość białka w połączeniu z prawidłową ilością komórek, co jest charakterystyczną cechą tej choroby. Leczenie koncentruje się na wspomaganiu wentylacji, prawidłowym odżywieniu oraz wczesnym rozpoczęciu plazmaferezy.

**ZAGADNIENIA ANESTEZJOLOGICZNE.** Nie należy stosować sukcynylocholiny ze względu na ryzyko hiperkaliemii. Niedepolaryzujące leki zwiotczające nie są przeciwwskazane, ale powinno się ich unikać, gdyż może wystąpić zwiększona wrażliwość na te środki, co niesie ryzyko przedłużonego porażenia mięśni w okresie pooperacyjnym. Ze względu na możliwość wystąpienia zaburzeń czynności autonomicznych, niewydolności oddechowej oraz zachłyśnięcia, pacjenci mogą wymagać wspomaganej lub mechanicznej wentylacji, także po zabiegu operacyjnym. Szczegółnej uwagi wymaga utrzymywanie stabilności układu krążenia, w tym odpowiedniego obciążenia wstępnego i następczego. Dlatego też u tych pacjentów istotne jest uważne monitorowanie hemodynamiczne. Znieczulenie ogólne może być bezpiecznie stosowane; kontrowersyjne jest natomiast łączenie znieczulenia ogólnego i zewnątrzoponowego [6]. Chociaż znieczulenie regionalne nie jest przeciwwskazane, opisywane są związki pomiędzy wystąpieniem GBS i znieczuleniem zewnątrzoponowym [7].

## Dziedziczne neuropatie ruchowo-czuciowe, w tym choroba Charcota-Mariego-Tootha

Dziedziczne neuropatie ruchowo-czuciowe obejmują szereg zaburzeń nerwów obwodowych, spośród których często wymieniana jest choroba Charcota-Mariego-Tootha (CMT, *Charcot-Marie-Tooth disease*). Schorzenia te są spowodowane przez określone mutacje w jednym z kilku genów mieliny, które powodują defekty w budowie mieliny, jej utrzymaniu oraz tworzeniu. Dziedziczne neuropatie ruchowo-czuciowe zostały podzielone na siedem typów i wiele podtypów, w zależności od wieku wystąpienia objawów, sposobu dziedziczenia, zajętej głównej grupy mięśniowej oraz genotypu [8, 9]. CMT typu 1 i 2 są najczęstszymi dziedzicznymi neuropatiami obwodowymi, z szacunkową prevalencją 40 na 100 000 osób [9]. Pacjenci z CMT prezentują powolne i postępujące osłabienie dystalnych mięśni oraz ich zanik. Uszkodzenie aksonów czuciowych może także prowadzić do utraty czucia i następujących częstych potknięć oraz upadków. U niektórych pacjentów może się rozwinąć ból neuropatyczny. Długość życia pacjentów z CMT jest prawidłowa. Typ 3 CMT, zwany także chorobą Déjerine'a-Sottasa, jest bardzo ciężkim

stanem, z wczesnym występowaniem hipotonii we okresie niemowlęcym. Szybkość przewodzenia nerwowego jest bardzo obniżona poniżej 10 ms [9]. CMT jest dziedziczona w sposób heterogenny.

**ZAGADNIENIA ANESTEZJOLOGICZNE.** Doświadczenie anestezjologiczne z pacjentami z CMT jest ograniczone w związku z niewielką liczbą przypadków. Główne problemy obejmują stosowanie środków nasennych, leków zwiotczających mięśnie, anestetyków wziewnych oraz technik znieczulenia przewodowego. Pacjenci z CMT typu 1 mają opisywaną zwiększoną wrażliwość na tiopental w trakcie wprowadzenia do znieczulenia, która koreluje z ciężkością upośledzenia funkcji ruchowej i czuciowej. Mimo to całkowite znieczulenie dożylnie (TIVA, *total intravenous anesthesia*) było skutecznie wykonywane w wielu przypadkach, bez zgłaszanych powikłań [10–12].

Ze względu na zmniejszoną ilość receptorów dla acetylocholiny wrażliwość na niedepolaryzujące leki zwiotczające jest zwiększona, a odpowiedź na sukcynylocholiny osłabiona [13]. Chociaż sukcynylocholiny stosowano bez obserwowania skutków ubocznych [14, 15], ryzyko wystąpienia nadmiernej hiperkaliemii może być wystarczające do wykluczenia jej z użytku u pacjentów z podejrzanym odnerwieniem mięśni [15]. Ze względu na dużą rozpiętość stopnia niepełnosprawności w tej grupie pacjentów przed podaniem niedepolaryzującego środka zwiotczającego mięśni powinno się przeprowadzić uważną ocenę stanu nerwowo-mięśniowego. Po podaniu wekuronium opisywano przedłużoną blokadę nerwowo-mięśniową [16]. Reakcja na podanie atrakurium oraz miwakurium jest prawidłowa [17, 18]. W wielu badaniach wykazano bezpieczeństwo stosowania zarówno TIVA, jak i anestetyków wziewnych u pacjentów z CMT [14]. Techniki znieczulenia przewodowego do zabiegów położniczych u pacjentek z CMT są zazwyczaj opisywane jako skuteczne [19–22]. Stosowanie znieczulenia regionalnego jest jednak kontrowersyjne, gdyż ewentualne powikłania mogą nasilić objawy neurologiczne [23]. Podobne dylematy medyczno-prawne mogą dotyczyć chirurgicznego i anestezjologicznego ułożenia pacjentów z CMT, w związku z deficytami czuciowymi oraz zniekształceniami kończyn.

## Dystrofia mięśniowa Duchenne'a oraz dystrofia mięśniowa Beckera

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD, *Duchenne's muscular dystrophy*) jest najczęstszym i najcięższym rodzajem dystrofii mięśniowej, występującym z częstością 1 na 3500 żywo urodzonych chłopców [24] i z całkowitą prevalencją u płci męskiej  $50\text{--}60 \times 10^{-6}$  [25]. Dystrofia mięśniowa Beckera (BMD, *Becker's muscular dystrophy*) jest mniej częsta i występuje u 1 na 18 000 żywo urodzonych chłopców i z prevalencją  $23,8 \times 10^{-6}$  [25]. Zarówno DMD, jak i BMD są recesywnymi chorobami związanymi z chromosomem X. Błąd genetyczny zlokalizowany jest na krótszym ramieniu chromosomu X w regionie Xp21, który zawiera gen dla dużego białka Dp427, zwane dystrofina. Gen dystrofiny ma długość 2500 kilobaz i zawiera ponad 70 eksonów [25]. Dystrofina jest zlokalizowana nie tylko w mięśniach szkieletowych, mięśniu sercowym oraz w mięśniówce gładkiej, ale także w mózgu [26]. Ze względu na duży rozmiar genu dla dystrofiny częste są spontaniczne mutacje, które odpowiadają za 1/3 nowych przypadków [27].

Najczęstszym rodzajem mutacji jest delecja części genu (65–70% przypadków DMD oraz >80% BMD). Duplikacja i mutacje punkto-