

Informazioni per anestesisti e chirurghi che operano pazienti affetti a Sindrome di Barth

La sindrome di Barth (BTHS) è una malattia legata al cromosoma X che si presenta con uno schema variabile di cardiomiopatia, miopatia scheletrica, neutropenia e ritardo della crescita.

Anestesisti e chirurghi che sono coinvolti nella cura dei pazienti con BTHS dovrebbero essere a conoscenza di quanto segue:

Preparazione preoperatoria

I pazienti affetti da BTHS sono più esposti al rischio di disfunzioni cardiache e infezioni.

Gli esami prericovero sui pazienti affetti da BTHS devono includere ECG, ecocardiogramma, CBC con differenziali, conta dei neutrofili (ANC), livello di elettroliti, glucosio e carnitina.

I pazienti con BTHS devono essere assicurati per la chirurgia dal pediatra responsabile; una conta bassa dei neutrofili può essere trattata con GCSF; mentre bassi livelli di carnitina possono essere trattati con integratori.

Regime di digiuno preoperatorio

La BTHS è una malattia metabolica e quindi i pazienti possono essere predisposti all'ipoglicemia e all'acidosi lattica durante il digiuno o lo stress.

Il periodo di digiuno preoperatorio dovrebbe essere il più breve possibile.

Se necessario, i pazienti devono ricevere un'infusione endovenosa di glucosio.

Agenti volatili

Il sevoflurano è stato usato nei pazienti con BTHS senza eventi avversi.

Tuttavia, a causa del coinvolgimento del muscolo scheletrico nella BTHS, il rischio di ipertermia maligna può essere maggiore nei pazienti con BTHS rispetto alla popolazione generale.

Bloccanti neuromuscolari

La succinilcolina è controindicata nei pazienti con BTHS. I bloccanti neuromuscolari non depolarizzanti possono avere un effetto prolungato.

Cardiomiopatia

Sebbene la gravità della cardiomiopatia possa variare nel tempo, i pazienti con BTHS sono sempre a rischio di aritmie ventricolari, tra cui la tachicardia ventricolare e la fibrillazione ventricolare.

Neutropenia

I pazienti con BTHS possono avere infezioni occulte in presenza di conteggi di neutrofili bassi o normali.

Le sonde di temperatura rettale devono essere evitate in pazienti neutropenici.

Se avete ulteriori domande, non esitate a contattare il **Dr. Michael Schlame**, professore associato di anesthesiologia, direttore del reparto di anestesia cardiotoracica, NYU School of Medicine, New York (Email: Michael.schlame@med.nyu.edu; Telefono 212- 263-5072).

Michael Schlame, MD — Professore associato di anesthesiologia e biologia cellulare, New York University School of Medicine; Attending Anesthesiologist, New York University Medical Center, New York, NY; Membro del Comitato Scientifico e Medico della Barth Syndrome Foundation; Membro del comitato medico del registro e del deposito di materiale biologico della , Boston, MA, USA.

Le specializzazioni del Dr Schlame includono anesthesiologia cardiotoracica e terapia intensiva, e i suoi interessi di ricerca includono la sindrome di Barth, i lipidi e i mitocondri (con particolare concentrazione sul metabolismo energetico mitocondriale), il tensioattivo polmonare, la cardiolipina, i meccanismi di insufficienza multiorgano e la cardiomiopatia.

Il suo obiettivo clinico comprende l'assistenza critica per adulti e pediatrici, l'anestesia cardiotoracica e l'anestesia pediatrica.

La specializzazione in anestesia del Dr. Schlame è riconosciuta sia negli Stati Uniti che in Europa.

Ha collaborato con il Charité University Hospital di Berlino, il Presbyterian Hospital di New York e il New York University Medical Center di New York.