

Recommandations pour l'anesthésie d'un patient porteur de de **Maladie de Kennedy**

Nom de la maladie: Maladie de Kennedy

CIM 10: G12.1

Synonymes: Atrophie musculaire spinale et bulbaire, atrophie musculaire spinale et bulbaire liée à l'X, atrophie musculaire bulbospinale.

Description de la maladie: La maladie de Kennedy (KD) est une affection récessive du motoneurone liée à l'X qui apparaît à l'âge adulte et est due à une expansion de triplets CAG polymorphe répétés dans l'exon 1 du gène du récepteur des androgènes (AR) sur le chromosome Xq11-12 [1]. Le mécanisme exact entraînant une dégénérescence et une perte neuronale est actuellement inconnu; cependant, la gravité de la maladie semble augmenter avec l'augmentation du nombre de répétitions de trinuécléotides CAG.

L'incidence mondiale estimée de la Maladie de Kennedy est d'environ un homme sur 40 000. En raison de la transmission liée à l'X, la Maladie de Kennedy (KD) affecte quasi exclusivement les hommes mais est transmise par les femmes porteuses qui peuvent en présenter des manifestations moins importantes [2].

Les patients présentent généralement entre 30 et 50 ans une faiblesse musculaire avec amyotrophie et une fonte des muscles faciaux, bulbaires et de la partie proximale des membres. Il existe parfois des troubles sensoriels et / ou endocriniens, tels que la résistance aux androgènes, la gynécomastie, une élévation de la testostérone ou de la progestérone, et une fertilité réduite [3-5]. Les symptômes initiaux spécifiques peuvent inclure des tremblements, des crampes musculaires, de la fatigue et des troubles de l'élocution.

Au fur et à mesure que la maladie progresse, les patients peuvent développer des difficultés à mâcher et à avaler, une fonte musculaire de la langue, une dysarthrie, une dysphonie et une mobilité réduite. Les cas graves peuvent développer des difficultés respiratoires et sont à risque d'aspiration. De plus, les patients peuvent présenter des accès de laryngospasme spontané et transitoire. Certaines caractéristiques de la KD ressemblent aux premiers signes de la sclérose latérale amyotrophique (SLA), ce qui peut conduire à un diagnostic erroné. Le diagnostic formel de KD est confirmé par des tests génétiques confirmant la présence de > 35 répétitions de trinuécléotides CAG dans le gène AR.

Un certain nombre d'études sont en cours pour évaluer l'efficacité de divers traitements pharmacologiques. Actuellement, il n'existe aucun traitement efficace connu pour la maladie de Kennedy.



La médecine progresse,

De nouvelles connaissances émergent

Chaque patient est unique

Le diagnostic est peut-être erroné



Trouvez plus d'information sur la maladie, ses centres de références et les associations de patients sur Orphanet: www.orpha.net

Chirurgies typiques

Biopsie musculaire, trachéotomie, orthopédie / traumatisme, abdominale.

Choix de l'anesthésie

Il est recommandé, dans la mesure du possible, d'éviter l'anesthésie générale chez les patients KD présentant une amyotrophie sévère et de choisir une anesthésie locale ou régionale.

Les patients atteints de KD modérée à légère peuvent bénéficier d'une anesthésie générale. Des cas d'utilisation du propofol, du fentanyl et du rémifentanyl ont été rapportés. Cependant, lors de l'utilisation de ces médicaments, il est nécessaire de surveiller la fonction respiratoire.

Certains anesthésistes ont utilisé l'anesthésie par inhalation (sévoflurane, isoflurane), mais aucun cas d'utilisation du desflurane n'a été publié.

Chez les patients KD, il faut garder à l'esprit que l'action des myorelaxants peut être prolongée ou potentialisée. Lors de l'utilisation d'un myorelaxant, il est nécessaire de mesurer la profondeur du relâchement musculaire à l'aide d'un moniteur de relaxation musculaire.

Le sugammadex est utile comme antagoniste des relaxants musculaires non-dépolarisants de type rocuronium ou vécuronium.

Comme dans toute affection neuromusculaire, l'administration de succinylcholine doit être évitée en raison d'un risque d'hyperkaliémie.

Bilan préopératoire

(En plus des soins standards).

En fonction de la gravité des symptômes, des tests de la fonction pulmonaire, y compris des volumes pulmonaires et une analyse des gaz sanguins, peuvent être effectués pour évaluer la sévérité de l'atteinte pulmonaire [6,7].

Le taux sanguin de créatine phosphokinase est généralement élevé: CPK (et peut être utilisé comme outil de dépistage) [6,7].

Chez les patients présentant une faiblesse musculaire sévère et une mobilité réduite, il est prudent d'évaluer le risque de thrombose au niveau des membres inférieurs [7].

Précaution pour la prise en charge des voies aériennes

Les soignants doivent être prêts à gérer un laryngospasme spontané et les complications de l'atteinte musculaire respiratoire. Les patients peuvent être à risque d'aspiration et d'insuffisance respiratoire postopératoire.

Particularités de la transfusion et de l'administration de produits sanguins

Aucune précaution particulière n'est rapportée.

Particularité de l'anticoagulation

Il n'y a aucune évidence d'un besoin particulier en anticoagulants.

Précautions particulières pour le transport, la mobilisation et le positionnement

Le positionnement doit être soigneusement effectué pour optimiser la sécurité du patient.

Interactions possibles entre le traitement au long cours et les médicaments d'anesthésie

Aucune interaction n'a été rapportée.

Procédure d'anesthésie

Les cas publiés d'anesthésie chez les patients atteints de KD sont rares. À ce jour, il y a un cas d'anesthésie péridurale et une série de cas dans laquelle six patients ont reçu un total de 13 anesthésies générales.

Actuellement, il n'y a pas de recommandation définitive en faveur d'une anesthésie générale ou régionale. Les symptômes individuels du patient, les facteurs de risque et le type de chirurgie doivent être pris en compte lors du choix du type d'anesthésie.

Les risques spécifiques sont: le laryngospasme, une hyperkaliémie possible lors de l'administration de succinylcholine, une sensibilité accrue aux myorelaxants non dépolarisants, l'aspiration pulmonaire et l'insuffisance respiratoire postopératoire.

Pour l'induction de l'anesthésie, le propofol et le thiopental ont été utilisés sans complication [6,7]. Une induction en séquence rapide ou une intubation vigile peut être nécessaire, selon la gravité des symptômes bulbaires ou des antécédents d'aspiration. Les patients atteints de KD n'ont aucune altération des besoins en opioïdes par rapport aux individus non affectés [6,7]. Cependant, il est nécessaire de rester attentif au risque de dépression respiratoire.

L'anesthésie inhalatoire à l'aide de sévoflurane ou d'isoflurane a été réalisée sans complication. Il n'y a aucun rapport d'utilisation du desflurane.

Étant donné que les patients KD sont à risque de développer un laryngospasme, l'utilisation de médicaments irritant les voies respiratoires tels que le desflurane doit être envisagé avec une extrême prudence. Le protoxyde d'azote a été utilisé sans complication dans les cas publiés [6].

Une extrême prudence est requise lors de l'utilisation d'un myorelaxant non-dépolarisant.

Bien que l'utilisation d'un curare non dépolarisant soit acceptable, une surveillance étroite de la profondeur du bloc neuromusculaire est nécessaire. Les patients atteints de KD ont des taux réduits d'acétylcholine et peuvent présenter une sensibilité accrue aux curares non dépolarisants ainsi qu'un risque de curarisation résiduelle après une antagonisation avec des anticholinestérasiques.

L'utilisation de sugammadex pour antagoniser le bloc neuromusculaire peut être préférée; cependant, il y a peu de cas publiés de son utilisation en cas de KD [7]. Bien qu'aucun événement indésirable n'ait été rapporté chez les patients ayant reçu de la succinylcholine, il est probable qu'elle doive être évitée chez les patients atteints de KD en raison du risque d'hyperkaliémie [6].

Particularité du monitoring

En cas d'utilisation d'un myorelaxant, le monitoring de la profondeur du bloc neuromusculaire est nécessaire [7].

Complications possibles

1. L'apparition d'un laryngospasme aigu [8,9].
2. Sensibilité accrue aux myorelaxants non dépolarisants.
3. Hyperkaliémie après l'utilisation de succinylcholine [10,11].
4. Niveau élevé des CPK.
5. Insuffisance respiratoire ou aspiration pulmonaire postopératoire.

Soins postopératoires

Le degré de surveillance postopératoire dépend de la procédure chirurgicale et de l'état préopératoire du patient. L'admission aux soins intensifs n'est pas obligatoire. Cependant, il convient de prêter attention au risque accru de laryngospasme postopératoire, d'aspiration et de prolongation du bloc neuromusculaire. Par conséquent, une observation étroite avec un moniteur de saturation est recommandée en postopératoire, en particulier chez les patients présentant une forme sévère de la maladie.

Informations sur les situations d'urgence / Diagnostics différentiels

Non reporté.

Anesthésie ambulatoire

L'anesthésie ambulatoire est acceptable si les symptômes du syndrome de Kennedy sont légers et que la chirurgie est à faible risque. Cependant, l'anesthésie ambulatoire doit être considérée avec prudence chez les patients atteints d'une forme plus avancée de la maladie en raison d'un risque accru de complications postopératoires.

Anesthésie en obstétrique

Les femmes porteuses de la mutation ne sont généralement pas affectées cliniquement, avec de rares symptômes avant 45 ans. [12,13] Les manifestations cliniques chez les femmes porteuses comprennent un taux élevé de CPK, des fasciculations, une faiblesse musculaire modérée ou des crampes musculaires, [14].

Littérature et liens internet

1. Sinclair R, Greenland KJ, Egmond S, Hoedemaker C, Chapman A, Zajac JD. Men with Kennedy disease have a reduced risk of androgenetic alopecia. *Br J Dermatol* 2007;157:290–294
2. La Spada AR, Wilson EM, Lubahn DB, Harding AE, Fischbeck KH. Androgen receptor gene mutations in X-linked spinal and bulbar muscular atrophy. *Nature* 1991;352:77–79
3. Jordan CL, Lieberman AP. Spinal and bulbar muscular atrophy: a motoneuron or muscle disease? *Curr Opin Pharmacol* 2008;8:752–758
4. Li XH, Zhuang JJ, Xie QY, et al. Clinical manifestations and molecular genetics of spinal bulbar muscular atrophy: report of 5 cases. *Zhonghua Yi Xue Za Zhi* 2007;87:1611–1615
5. Thomas PS Jr, Fraley GS, Damian V, et al. Loss of endogenous androgen receptor protein accelerates motor neuron degeneration and accentuates androgen insensitivity in a mouse model of X-linked spinal and bulbar muscular atrophy. *Hum Mol Genet* 2006;15:2225–2238
6. Niesen AD, Sprung J, Prakash YS, Watson JC, Weingarten TN. Case series: anesthetic management of patients with spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease). *J Can Anesth* 2009;56:136–141
7. Takeuchi R, Hoshijima H, Doi K, Nagasaka H. The use of sugammadex in a patient with Kennedy's disease under general anesthesia. *Saudi J Anaesth.* 2014;8:418–420
8. Hashizume Y, Mukai E, Hirayama M, Mitsuma T, Takahashi A. X-linked recessive bulbospinal neuronopathy. A clinicopathological study. *Brain* 1989;112:209–232
9. Sperfeld AD, Hanemann CO, Ludolph AC, Kassubek J. Laryngospasm: an underdiagnosed symptom of X-linked spinobulbar muscular atrophy. *Neurology* 2005;64:753–754
10. Gronert GA, Lambert EH, Theye RA. The response of denervated skeletal muscle to succinylcholine. *Anesthesiology* 1973;39:13–22
11. Martyn JA, White DA, Gronert GA, Jaffe RS, Ward JM. Up-and-down regulation of skeletal muscle acetylcholine receptors. Effects on neuromuscular blockers. *Anesthesiology* 1992; 76:822–843
12. Adachi H, Waza M, Tokui K, et al. CHIP overexpression reduces mutant androgen receptor protein and ameliorates phenotypes of the spinal and bulbar muscular atrophy transgenic mouse model. *J Neurosci* 2007;27:5115–5126
13. Karaer H, Kaplan Y, Kurt S, Gundogdu A, Erdogğan B, Basak NA. Phenotypic differences in a large family with Kennedy's disease from the Middle Black Sea region of Turkey. *Amyotroph Lateral Scler* 2008;26:1–6
14. Tomik B, Partyka D, Suek A, et al. A phenotypic-genetic study of a group of Polish patients with spinal and bulbar muscular atrophy. *Amyotroph Lateral Scler* 2006;7:72–79.

Dernière modification en: Mars 2020

Ces recommandations ont été rédigées par:

Auteur

Hiroshi Hoshijima, Anaesthesiologist, Department of Anaesthesiology, Saitama Medical University, Moroyama, Saitama, Japan
hhoshi6@gmail.com

Risa Takeuchi, Katsushi Doi, Hiroshi Nagasaki, Japan

Co-Auteur

Adam Niesen, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and perioperative medicine, May Clinic, Rochester, Minnesota, USA
Niesen.Adam@mayo.edu

Liens d'intérêts: les auteurs n'ont aucun lien d'intérêt en lien avec ce travail. Cette recommandation n'a pas été financée.

Relecteurs

Adam Niesen, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and perioperative medicine, May Clinic, Rochester, Minnesota, USA

Ayush Dubey, Consultant Neurologist, Bhopal, India

Liens d'intérêts: les relecteurs n'ont aucun lien d'intérêt financier en lien avec ce travail.

Traduit en Français par

Catherine David-Marescot, Présidente ARMK; **Francis Veyckemans**, Anésthésiste (relecteur)
