

## Maliigne hüpertermia

ORPHA #423

### Ülevaade

Maliigne hüpertermia on raske reaktsioon teatud anesteesia- ja analgeetikumidele, mis tavaliselt väljendub ohtlikult kõrge kehatemperatuuri-, lihasejäikuse või spasmi, ja/või südame töö kiirenemisega. Maliigsest hüpertermiast põhjustatud tüsistused võivad kiire ravita kujuneda eluohtlikuks.

### Sümptomid

Enamikul juhtudel ei ole enne kokkupuudet teatud anesteesia- ja analgeetikumidega ühtegi sümptomit, mis maliigse hüpertermia võimalusele viitaks.

Harvadel juhtudel on maliigse hüpertermiaga inimestel tekkinud reaktsioon pärast intensiivset füüsilist koormust, tugevas kuumuses või niiskuses, viirusinfektsiooni või statiinravi kasutamise ajal.

Kui teil on risk maliigse hüpertermia tekkeks, kuid esmasel kokkupuutel teatud anesteesia- ja analgeetikumidega rasket reaktsiooni ei teki, siis ei tähenda see, et tulevikus ei võiks nendesamade ravimite tarvitamisel reaktsioon siiski avalduda – risk püsib ikka. Anesteesia ehk narkoos vajaduse korral on võimalik valida ravimid, mis ei kutsu reaktsiooni esile.

Maliigse hüpertermia tunnused ja sümptomid võivad erinevatel inimestel olla erinevad; sümptomid võib ilmuda anesteesia ajal või taastumisel vahetult pärast operatsiooni. Need võivad olla:

- raske lihasejäikus või lihase spasmid,
- hingamisprobleemid,
- südamepekslus,
- südame rütmihäire,
- ohtlikult kõrge kehatemperatuur,
- liigne higistamine,
- nahavärvi muutus.

### Millal pöörduda arstile?

Kui te vajate anesteesiat ja mõnel teie pereliikmel on teada maliigse hüpertermia risk, siis on väga tähtis, et ütleksite seda oma arstile, sest niisugusel juhul tuleb kasutada teistsuguseid ravimeid.

### Põhjused

Maliigse hüpertermia riski põhjustab geenidefekt ehk mutatsioon. Tavaliselt on geenimuutus päritud ühelt vanemalt, kellel on samuti kõrgem risk maliigsele hüpertermiale. Harvem on tegemist juhusliku ehk uustekkelise geenimutatsiooniga, mis ei ole päritud kummaltki vanemalt.

Sagedamini on kirjeldatud muutust RYR1 geenis, harvem on muutus CACNA1S või STAC3 geenides.

## **Epidemioloogia**

Maliigse hüpertermia reaktsioonide esinemissagedus on vahemikus 1:5000 kuni 1:50 000–100 000 anesteesia kohta. Kuid geenimuutuste levimus võib olla isegi 1:400 inimese kohta. Meestel on kirjeldatud märkimisväärselt suuremat esinemissagedust.

## **Riskitegurid**

Teil on suurem risk maliigse hüpertermia tekkeks, kui see on mõnel teie pereliikmel.

Maliigse hüpertermia riski põhjustavad geenimuutused pärinevad autosoom-dominantsel teel, see tähendab, et kui ühel teie vanematest on muutusega geen, siis 50%-lise tõenäosusega olete te selle pärinud.

Lisaks on risk maliigse hüpertermia tekkeks suurem, kui teil või mõnel teie lähisugulasel on mõni järgnevatest seisunditest:

- anamneesis maliigse hüpertermia kahtlus anesteesia ajal,
- anamneesis lihaskoe lagunemine ehk rabdomüolüüs, mida põhjustas füüsiline koormus äärmuslikus kuumuses ja niiskuses või statiinravi kasutamine,
- teatud lihasehaigused ja -häired, mida põhjustavad pärilikud geenidefektid.

## **Tüsistused**

Õigeaegse ravita on risk järgmistele tüsistustele:

- lihaskahjustus (rabdomüolüüs),
- neerukahjustus või -puudulikkus,
- hüübimis- või veritsushäired,
- surm.

## **Ennetus**

Enne operatsiooni või muud anesteasiat vajavat protseduuri teavitage oma arsti või anesthesioloogi, kui teil on pereanamneesis maliigne hüpertermia või mõnel sugulasel on olnud anesteesia ajal probleeme.