

## Doporučení pro vedení anestezie u **Osteogenesis imperfecta**

**Název nemoci:** Osteogenesis imperfecta

**ICD 10:** Q78.0

**Synonyma:** Nemoc křehkých kostí, Lobsteinův syndrom, Porak-Duranteho choroba, Vrolikův syndrom

**Souhrn o nemoci:** Osteogenesis imperfecta (OI) je dědičné onemocnění charakterizované fragilitou kostí a nízkou postavou. Převládající molekulární příčiny jsou mutace v COL1A1 nebo COL1A2. Dědičnost se řídí autozomálně dominantním vzorcem, jsou popsány i sporadické mozaiky a recesivní formy. Incidence je popsána jako 1: 10 000 až 1: 20 000 živě narozených. Klinické spektrum představuje kontinuum variant od formy s perinatální letalitou (typ II) po téměř asymptomatické jedince (typ I) s občasnými zlomeninami a normální postavou.

Kromě patologických zlomenin u minimálních traumat může klinický obraz zahrnovat také deformitu kostí, skoliózu, zpomalení růstu, časnou ztrátu sluchu, modré skléry, abnormální strukturu dentinu, snížený svalový tonus, prolaps mitrální chlopně a dysfunkci krevních destiček. Osteogenesis imperfecta typu III je nejtěžší formou u dětí, které přežily novorozenecké období, a vede k extrémně nízké postavě. Pacienti s mírnou až střední formou kostních deformit a nekonstantní nízkou postavou jsou klasifikováni jako OI typu IV.

---

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza

---



Více informací o nemoci, referenčním centru a organizační informace naleznete na webu Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Typické výkony

---

Typická operativa zahrnuje všechny druhy osteosyntézy a ortopedické intervence se zaměřením na pediatrické pacienty. Abnormality dentinu se vyskytují buď jako extra-kosterní projevy OI nebo jako odlišná entita (dentogenesis imperfecta) a často vyžadují chirurgickou stomatologickou péči.

## Typ anestezie

---

### Regionální anestezie:

Vzhledem k často prezentované abnormální anatomii končetin pacientů s OI může být obtížné provést periferní nervové bloky. Navíc nervová stimulace může teoreticky vést ke zlomeninám vyvolaným kontrakcí svalů, proto je potřeba upřednostnit při provádění periferních nervových bloků ultrazvukovou navigaci.

Případové studie zmiňují úspěšné provedení neuroaxiálních technik anestezie u pacientů s OI (spinální anestezie, epidurální anestezie a kaudální blokáda). Je třeba pamatovat na všechny důsledky možné koagulopatie a vzhledem k růstové retardaci myslet na odpovídající redukci epidurální dávky lokálního anestetika.

### Celková anestezie:

Existuje několik hlášení o pacientech s OI, kteří zažili perioperační hypermetabolický stav s horečkou. Zdá se, že tato hypertermie není maligního typu. Možnými příčinami jsou zvýšený buněčný energetický metabolismus nebo dysregulace centrální nervové teploty. Navrhuje se také endokrinologický korelát; nejméně 50 % pacientů s OI mělo zvýšené hladiny tyroxinu v séru.

Jedna studie popisuje normální výsledek In vitro kontrakčního testu (IVCT) (*poznámka překladatele: v originále doporučení je americká verze testu Caffeine Halotan Contracture Test (CHCT), v evropských zemích se k vyloučení/potvrzení MH používá IVCT*) u pacientů s OI a hlášenou maligní hypertermií (MH). Existuje však i jedno přesvědčivé hlášení o pacientovi s OI a MH, který podstoupil celkovou anestezii. V souhrnu je důkaz asociace OI a MH slabý. Výskyt hypertermie u pacientů s OI lze obvykle zvládnout standardními chladícími procedurami.

Potíže se zajištěním dýchacích cest, intravenózního vstupu nebo prováděním regionálních anesteziologických postupů jsou u závažných forem typu III mnohem častější.

Sukcynylcholinu je třeba se vyvarovat z následujících důvodů:

- Letální hyperkalemické reakce po podání sukcynylcholinu po imobilizaci pacientů jsou hlášeny často. Zdá se, že za nadměrné uvolňování draslíkových iontů je zodpovědná up-regulace dvou nových izoform acetylcholinových receptorů v imobilizovaných nebo denervovaných částech těla. Pacienti s OI jsou často vázání na invalidní vozík nebo jsou jinak imobilizováni.
- Literatura popisuje případy fraktur vyvolaných kontrakcí svalů po podání sukcynylcholinu.

Jeden autor hlásí případ pacienta s OI, u kterého se rozvinula laktátová acidóza v souvislosti s infuzí propofolu.

Atropin může vést k nadměrnému zvýšení tělesné teploty. Pokud je to možné, je třeba se mu vyhnout.

---

### **Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)**

---

Koagulopatie: Důkazy ukazují na pokles retence destiček, sníženou agregaci destiček indukovanou kolagenem, sníženou aktivitu faktoru VIII a zvýšenou fragilitu kapilár. Počty trombocytů a standardní koagulační testy by měly být doplněny testem funkce krevních destiček a aktivitou faktoru VIII, zejména v případě, kdy jsou v předchorobí popisovány epizody hemoragické diatézy. Významná intraoperační krevní ztráta je výrazně vyšší u těžších typů OI.

Předoperační spirometrické testy mohou ukázat restriktivní plicní poruchy, zejména u pacientů s hrudní dysmorfologií.

Předoperační analýzy krevních plynů ukazují výchozí hodnoty výměny plynů, což je nápomocné pro pozdější srovnání s intra- a pooperačními krevními plyny.

U těžce postižených pacientů existuje riziko bazilární invaginace a atlanto-okcipitální dislokace. Proto může být rentgen krční páteře užitečný, zejména pokud operace vyžaduje komplexní polohování pacienta.

Pokud anamnéza ukazuje příznaky vrozené srdeční vady nebo malformace hrudních cév, měla by být provedena předoperační echokardiografie.

---

### **Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest**

---

U pacientů s OI je třeba vždy předpokládat a očekávat obtížné zajištění dýchacích cest. Vizualizaci hrtanu může bránit sekundární distorze způsobená hrudní kyfoskoliózou a sníženou pohyblivostí krku. Nadměrná extenze krční páteře může vést k atlanto-axiální dislokaci nebo dokonce ke zlomeninám a je třeba se jí vyhnout. Pacienti s dentinogenesis imperfecta mají při intubaci zvýšené riziko poškození nebo ztráty zubů, předoperační dokumentace dentálních abnormalit může zabránit právním problémům. Použití videolaryngoskopie snižuje potřebu záklonu hlavy pro endotracheální intubaci.

Případová studie 205 anesteziologických výkonů u pacientů s OI uvádí celkový výskyt potíží s dýchacími cestami 1,5 %, z nichž 66 % se vyskytlo u pacientů s OI typu III. Ve všech případech mohla být obtížná situace v dýchacích cestách překonána pomocí videolaryngoskopické nebo fibrooptické endotracheální intubace.

Úspěšně byly také použity laryngeální masky a další supraglotické pomůcky, které jsou nepostrádatelné v mimořádných situacích.

---

### **Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů**

---

Zvláštní implikace spojené s transfuzí u pacientů s OI nejsou známy.

Je třeba mít na paměti, že většina pacientů s OI má sníženou tělesnou hmotnost ve srovnání s jejich věkem. Proto musí být všechny transfuze a léky počítány na tělesnou hmotnost, a to i u dospělých pacientů.

---

### **Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace**

---

Přehled literatury neposkytuje rady ohledně doporučení konkrétního postupu pro antikoagulaci u pacientů s OI. Avšak při podávání antikoagulace pacientům s OI je vždy třeba vzít v úvahu potenciál dědičné koagulopatie.

Rovněž je třeba mít na paměti, že u pacientů s OI je vyšší riziko traumatických zranění než u pacientů bez OI. Terapeutická antikoagulace a traumatická zranění mohou u těchto pacientů vést k život ohrožujícímu krvácení.

---

### **Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta**

---

Transport, polohování a mobilizace pacientů s OI musí být zajištěno se zvláštní opatrností a při respektování křehkosti kostí těchto pacientů. Vakuové matrace a polohovací pomůcky mohou pomoci zabránit vzniku dalších zlomenin u pacientů s OI. Pokud je to možné, polohování by mělo být provedeno ve spolupráci s pacientem při vědomí.

Při dodržování těchto pokynů je hlášená míra perioperačních zlomenin výrazně nižší, než se původně předpokládalo. Při 76 anesteziích u pacientů s OI typu III došlo ke 2 perioperačním zlomeninám (2,6 %) a ze 129 anestezií pacientů jiných typů OI nebyla hlášena jediná perioperační zlomenina.

---

### **Interakce chronické medikace a anesteziologických agens**

---

Nejběžnější chronickou medikací pacientů s OI jsou bisfosfonáty. Interakce mezi bisfosfonáty a anestetiky, která vedou k nežádoucím účinkům, nejsou známy.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Zajištění intravenózního vstupu může být obtížné. Polohování rukou a paží pacienta musí být pečlivé se zřetelem na křehké kosti a hybnost může být vážně omezena pevnými kostními deformitami.

Typicky hlášená náchylnost ke zlomeninám v důsledku použití manžety na krevní tlak je sporná. Ve skupině 205 anestezií u pacientů trpících OI byla hlášena jediná nová zlomenina humeru v 1. pooperační den; vzhledem k opožděnému výskytu a nezdokumentované lokalizaci manžety však tento případ nelze jednoznačně připsat použití manžety na neinvazivní měření krevního tlaku.

Při polohování pacienta dávejte pozor na křehkost kostí, zejména při nadměrném záklonu hlavy u intubace.

Neexistují žádné zprávy o potenciálně škodlivých účincích nedepolarizujících myorelaxancií.

Aby se zabránilo atopii a alergickým reakcím, mělo by se zvážit zamezení kontaktu s latexem.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Vzhledem k extrémní křehkosti kostí je monitorace a dokumentace správného polohování pacienta s OI ještě důležitější než u pacientů bez OI.

Poloha rukou a paží pacienta pro umístění arteriální linky musí být pečlivě přizpůsobená s ohledem na křehkost kostí.

Monitorace hloubky nervosvalové blokády se doporučuje a byla používána bezpečně.

---

### **Možné komplikace**

---

Kromě výše popsaných možných komplikací existují u pacientů s OI určité výkony spojené s typickými komplikacemi.

OI je obecně považována za kontraindikaci pro intraoseální přístup. Literatura uvádí zprávy o případu se třemi neúspěšnými pokusy o zavedení intraoseálního vstupu pomocí EZ-IO vrtačky. Nicméně, v případě nouze, lze zkusit i tenhle přístup. Je třeba mít na paměti, že mnoho pacientů s OI podstoupilo hřebování dlouhých kostí, což může znemožnit intraoseální přístup.

---

### **Pooperační péče**

---

Pooperační péče se obecně neliší od péče pacientů bez OI. Pooperační transfer na JIP/ARO může být nezbytný, pokud mají pacienti závažné intraoperační komplikace nebo přetrvávající poruchy, jako jsou nevyrovnaná hemoragická diatéza nebo restriktivní plicní příznaky.

Použití neinvazivní ventilace CPAP u pacientů s OI nebylo hlášeno.

Zvláštní pozornost musí být věnována pečlivé mobilizaci, aby se zabránilo dalšímu traumatu.

---

### **Akutní komplikace spojené s nemocí a její vliv na průběh a zotavení z anestezie**

---

Neexistují žádné typické nemoci-vyvolané mimořádné situace, které lze zaměnit za vedlejší účinky anestezie.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Nejsou hlášeny žádné zkušenosti s ambulantní anestezii u pacientů s OI. Autoři ambulantní anestezii u pacientů s OI nedoporučují.

## Porodnická anestezie

---

Těhotné pacientky s OI jsou velmi vzácné. Existují však kazuistiky o úspěšném císařském řezu s neuroaxiální anestezí i u závažných případů OI typu III. V důsledku křehkosti skeletu matky a kraniopelvického nepoměru je sectio ceasarea preferovaným typem porodu u těhotných pacientek s OI. Léčba těchto pacientek by měla být prováděna výhradně ve specializovaných nemocnicích s novorozeneckou JIP.

## Reference:

1. Shaker JL, Albert C, Fritz J, Harris G F1000Res. Recent developments in osteogenesis imperfecta. 2015;7;4(F1000 Faculty Rev):681
2. Clark R, Burren C.P., John R. Challenges of delivery of dental care and dental pathologies in children and young people with osteogenesis imperfecta. *European Archives of Paediatric Dentistry* 2019 20:473–480
3. Sullivan BT, Margalit A, Garg VS, Njoku DB, Sponseller PD. Incidence of Fractures From Perioperative Blood Pressure Cuff Use, Tourniquet Use, and Patient Positioning in Osteogenesis Imperfecta. *J Pediatr Orthop* 2019;39(1):e68–e70
4. Kawakita T, Fries M, Singh J, Al-Kouatly HB. Pregnancies complicated by maternal osteogenesis imperfecta type III: a case report and review of literature. *Clin Case Rep* 2018; 21;6(7):1252–257
5. Rothschild L, Goeller JK, Voronov P, Barabanova A, Smith P. Anesthesia in children with osteogenesis imperfecta: Retrospective chart review of 83 patients and 205 anesthetics over 7 years. *Paediatr Anaesth* 2018;28(11):1050-1058
6. Oakley I, Reece LP. Anesthetic implications for the patient with osteogenesis imperfecta. *AANA J* 2010;78:47–53
7. Baum V OFJ. *Anesthesia for Genetic, Metabolic and Dysmorphic Syndromes of Childhood*, 2nd edition. Lippincott Williams & Wilkins 2007
8. Rodrigo C. Anesthesia for maxillary and mandibular osteotomies in osteogenesis imperfecta. *Anesth Prog* 1995;42:17–20
9. Benca J, Hogan K. Malignant hyperthermia, coexisting disorders, and enzymopathies: risks and management options. *Anesth Analg* 2009;109:1049–1053
10. Porsborg P, Astrup G, Bendixen D, et al. Osteogenesis imperfecta and malignant hyperthermia. Is there a relationship? *Anaesthesia* 1996;51:863–865
11. Nutbeam T, Fergusson A. Intraosseous access in osteogenesis imperfecta (IO in OI). *Resuscitation* 2009;80:1442–1443
12. Kill C, Leonhardt A, Wulf H. Lactic acidosis after short-term infusion of propofol for anaesthesia in a child with osteogenesis imperfecta. *Paediatr Anaesth* 2003;13:823–826
13. Santos ML, Anez C, Fuentes A, et al. Airway management with ProSeal LMA in a patient with osteogenesis imperfecta. *Anesth Analg* 2006;103:794.

---

**Datum poslední úpravy: Listopad 2019** (přeloženo červenec 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Sebastian Heinrich**, Anaesthesiologist, University Hospital Erlangen, Germany  
[Sebastian.heinrich@kfa.imed.uni-erlangen.de](mailto:Sebastian.heinrich@kfa.imed.uni-erlangen.de)

**Alexander Tzabazis**, Anaesthesiologist, Stanford University Medical School, USA  
[Alexander.tzabazis@gmx.de](mailto:Alexander.tzabazis@gmx.de)

**Authors Update 2019:**

**Sebastian Heinrich**, Anaesthesiologist, University Hospital Freiburg, Germany  
[sebastian.heinrich@uniklinik-freiburg.de](mailto:sebastian.heinrich@uniklinik-freiburg.de)

**Anu Huotari**, Anaesthesiologist, University Hospital Freiburg, Germany  
[anu.huotari@uniklinik-freiburg.de](mailto:anu.huotari@uniklinik-freiburg.de)

**Prohlášení:** Autoři **nemají** žádný finanční ani jiný konkurenční zájem na zveřejnění. Příprava tohoto doporučení nebyla honorována.

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Sabine Haag**, Anaesthesiologist, Hospital Stuttgart, Germany  
[S.Haag@klinikum-stuttgart.de](mailto:S.Haag@klinikum-stuttgart.de)

**Oliver Semler**, Paediatrician, University Hospital Cologne, Germany  
[joerg.semmler@uk-koeln.de](mailto:joerg.semmler@uk-koeln.de)

**Editorial review 2019**

**Tino Münster**, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany  
[Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de](mailto:Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de)

**Prohlášení:** Recenzenti neměli žádný finanční ani jiný prospěch z provedení recenze.

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

---

**Překladatel:**

**Martina Klincová**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[klincova.martina@smi.cz](mailto:klincova.martina@smi.cz)

---

**Editoři českého překladu**

**Martina Kosinová**, **Martin Vavřina**, **Martina Klincová**, **Petr Štourač**, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika, **Olga Smékalová**, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika

**Záštita překladu do českého jazyka:**

<https://www.csarim.cz/>  
<https://www.akutne.cz/>