

## Doporučení pro vedení anestezie u Xeroderma pigmentosum

**Název nemoci:** Xeroderma pigmentosum (XP)

**ICD 10:** Q82.1

**Synonyma:** Kaposiho choroba, ichtyóza, jednotlivci trpící touto chorobou jsou často označováni jako děti noci nebo měsíční lidé

**Souhrn o nemoci:**

Xeroderma pigmentosum (XP) je vzácná autosomálně recesivně dědičná choroba způsobená defektem v nukleotidech opravných genů, což má za následek neschopnost opravit DNA poškozenou ultrafialovým (UV) zářením. Proto lidé trpící touto chorobou vykazují extrémní citlivost na sluneční paprsky a UV záření, což se projevuje kožními lézemi převážně na oblastech exponovaných slunci, jako je hlava, obličej a krk. Postihuje 1 z 2,5 milionu, postižení mají 1000násobně vyšší riziko vzniku rakoviny v oblastech vystavených slunci, dokonce i výskyt vnitřních malignit je 10-20krát vyšší než u normálních jedinců. Onemocnění může být také spojeno s progresivní neurologickou degenerací. Většina pacientů potřebuje více operací k odstranění kožních a očních lézí a malignit. Hlavní anesteziologické obavy zahrnují obtížnou intravenózní kanylaci, obtížné zajištění dýchacích cest (ventilace obličejovou maskou a intubace), genotoxicitu a progresivní neurologické zhoršení pacientů při použití inhalačních anestetik, zvýšená citlivost na opioidy, benzodiazepiny a myorelaxancia a obtížná extubace v důsledku poklesu epiglottis.

---

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

---

Pacienti s XP podstupují excizi spinocelulárního karcinomu, bazocelulárního karcinomu v oblastech vystavených UV záření (obličej, hlava, krk) zároveň s kožními štěpy a kožními laloky.

Také podstupují enukleaci očního bulbu, korekce ektropií, odstranění očních nádorů a operace katarakty.

---

## Typ anestezie

---

Léze jsou obvykle přítomny na hlavě, obličeji a horní části těla, takže většina pacientů vyžaduje celkovou anestezii.

Inhalační anestetika by se neměla používat, protože se ukázalo, že usnadňují progresi choroby. Halotan má genotoxické účinky a isofluran a sevofluran jsou spojené se zhoršením neurologických příznaků. Preferovanou anesteziologickou technikou by měla být totální intravenózní anestezie.

Pacienti jsou citliví na benzodiazepiny a opioidy. Je lepší se vyhnout premedikaci benzodiazepiny, a pokud je podání nutné, měly by být podávány monitorovaným pacientům.

Pacienti jsou citlivější na svalová relaxancia. Pokud je to možné, je vhodné se úplně vyhnout použití svalových relaxancií, pokud to možné není, pak použít menší dávku krátkodobě působícího relaxancia, doporučuje se striktní monitorování hloubky svalové relaxace.

Pokud to místo chirurgického zákroku umožňuje, měla by být upřednostňována regionální anestezie před celkovou anestezí.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Lze provést genetický screening pro zjištění typu XP (celkem 7 typů, XPA až XPG) a také rozpoznání neurodegenerativního typu (všechny kromě XPC a XPE).

Neurologické vyšetření a CT/MR mozku u pacientů s neurologickými příznaky pro vyloučení jakékoliv jiné příčiny než XP.

Vyšetření percepční nedoslýchavosti u pacientů se ztrátou sluchu.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

U pacientů trpících touto nemocí jsou hlášené případy obtížného zajištění dýchacích cest. Vícečetné léze na obličeji a znetvoření obličeje může způsobit obtížnou ventilaci obličejovou maskou, měly by být připravené různé velikosti a typy obličejových masek.

Také jsou popisované případy obtížné intubace vyžadující použití zavaděče nebo bužie. Během zajišťování dýchacích cest by měl být připraveny pomůcky na obtížné zajištění dýchacích cest. Fibrooptická intubace při vědomí může být volbou u pacientů s očekávaným obtížným zajištěním dýchacích cest.

V případě ulcerózních lézí doporučujeme přiložit kousek gázy namočený v parafínu jako prevenci krvácení a odlupování kůže při přímém tlaku masky.

Také doporučujeme bdělou extubaci u pacientů s epiglotickou dehiscencí, u které se uvádí že způsobuje pooperační stridor.

---

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

---

Nebyla nalezena žádná doporučení.

---

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

---

Nebyla nalezena žádná doporučení.

---

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

---

Nemoc progreduje, když je kůže vystavena UV záření. Pacient by tedy měl na operačním sále nosit ochranné oblečení a využívat UV ochranné fólie a opalovací krémy s vysokým ochranným faktorem (SPF).

Je doporučeno zakrýt všechny části těla příkrývkami, než se zapnou operační světla a ponechat zakryté během celého operačního výkonu. Mělo by se co nejvíce vyhýbat halogenovým světlům.

Kosti u těchto pacientů mohou být křehké v důsledku vyhýbání se slunečnímu záření, které vede k nedostatku vitamínu D, proto je nutné řádné vypodložení tlakových bodů a šetrné zacházení během transportu pacienta.

U pacientů, kteří mají spojivkové a rohovkové léze, musí být zajištěno použití očních mastí a řádné uzavření očí.

---

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

---

Pacienti mohou užívat chemoterapeutika jako je 5-fluorouracil (5-FU), který způsobuje myelosupresi. U těchto pacientů by se neměl používat oxid dusný.

Pacienti s XP mohou být na terapii kortikosteroidy, doporučuje se suplementace kortikosteroidů během operace a v pooperačním období.

---

### **Anesteziologický postup**

---

V důsledku mnohočetných lézí na kůži může být obtížná intravenózní kanylace a fixace.

Pro celkovou anestezii je preferována totální intravenózní anestezie (TIVA). U halotanu, izofluranu a sevofluranu byl prokázán genotoxický účinek a také zhoršují neurologický stav.

Těmto látkám je vhodné se vyhnout. Propofol, ketamin nebo dexmedetomidin s krátkce působícími opioidy jsou vhodnými anestetiky pro TIVA.

U pacientů užívajících 5-fluorouracil by se neměl používat oxid dusný, protože obě tyto látky způsobují myelosupresi.

Jelikož jsou tito pacienti citliví na paralyzující účinky svalových relaxancií v důsledku neuronální dysfunkce a svalové atrofie, mělo by se úplně vyhnout použití svalových relaxancií nebo použít krátkodobě působící myorelaxancia, přičemž se doporučuje striktní monitorování hloubky svalové relaxace. Intubace bez použití svalových relaxancií může být usnadněna použitím dalších doplňujících anestetik jako je dexmedetomidin.

Kromě toho dexmedetomidin také snižuje indukční a udržovací dávku propofolu, oslabuje reflexy dýchacích cest během intubace a extubace, snižuje spotřebu opioidů a také pomáhá zlepšit zotavení. Ketamin také může být dobrým doplňkem TIVA.

Tito pacienti jsou velice citliví na opioidy. Krátkodobě působící opioidy, jako je fentanyl, mohou být během operačního výkonu použity. Použití multimodální analgezie s ketaminem, paracetamolem, ketorolakem, dexmedetomidinem a infiltrace lokálními anestetiky snižuje spotřebu opioidů. Současné použití benzodiazepinů a opioidů vede k apnoe a desaturaci, což značí, že tito pacienti jsou na tuto kombinaci velice citliví.

Používání očních mastí během operace zabraňuje vysychání rohovky a tím i vzniku rohovkových ulcerací.

Není žádná kontraindikace regionální anestezie, pokud ji umožní místo chirurgického zákroku a souhlas pacienta.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Standardní ASA I a ASA II monitoring je požadován u všech pacientů, zahrnuje monitoraci teploty, srdeční frekvence, EKG, krevního tlaku, saturace krve kyslíkem a obsahu CO<sub>2</sub> na konci výdechu.

Pokud jsou použita svalová relaxancia, doporučuje se použít stimulátor periferního nervu k posouzení neuromuskulární blokády.

Monitorování bispektrálního indexu (BIS) je výhodné pro zajištění adekvátní hloubky anestezie.

---

### **Možné komplikace**

---

Progrese choroby a zhoršení neurologických příznaků bezprostředně po operaci nebo v pozdním pooperačním období se vyskytuje u pacientů zejména při použití inhalačních anestetik jako halotan, isofluran a sevofluran.

Opožděné zotavení, agitace, abnormální pohyby a zmatení jsou okamžitými projevy použití inhalačních anestetik, zatímco poruchy paměti, chybné rozpoznávání a reverzibilní pokles kognitivních funkcí jsou pozdními komplikacemi po použití inhalačních anestetik.

### **Pooperační péče**

---

Vyvarovat se vystavení kůže UV záření.

Monitorovat bezproblémové zotavení, protože účinek léků je u těchto pacientů výraznější.

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

---

Nebyla nalezena žádná doporučení.

### **Ambulantní anestezie**

---

Nebyla nalezena žádná doporučení.

### **Porodnická anestezie**

---

Nebyla nalezena žádná doporučení.

## Reference:

1. Parajuli BD, Shrestha GS, Shakya BM, Sharma A, Acharya P, Acharya S, Maskey S. Dexmedetomidine as an anaesthetic adjunct for total intravenous anaesthesia in patients with xeroderma pigmentosum. *Sri Lankan Journal of Anaesthesiology*:2016 24(2):92- 95.
2. Fjouji S, Bensghir M, Yafat B, Bouhabba N, Boutayeb E, Azendour H, et al. Postoperative neurological aggravation after anesthesia with sevoflurane in a patient with xeroderma pigmentosum: a case report. *J Med Case Rep*.2013;7(1):73.
3. Lehmann AR, McGibbon D, Stefanini M. Xeroderma pigmentosum. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:70. <http://dx.doi.org/10.1186/1750-1172-6-70> PMID:22044607 PMCID:PMC3221642
4. Soen M, Kagawa T, Uokawa R, Suzuki T. Anesthetic management of a patient with xeroderma pigmentosum. *Masui*.2006;55(2):215–7. PMID:16491904
5. Feller L, Wood NH, Motswaledi MH, Khammissa RA, Meyer M, Lemmer J. Xeroderma pigmentosum: a case report and review of the literature. *J Prev Med Hyg*.2010;51(2):87–91. PMID:21155411

---

**Datum poslední úpravy: červen 2019** (přeloženo květen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Bashu Dev Parajuli**, Lecturer, Department of Anaesthesiology, Tribhuvan University Teaching Hospital (TUTH,) Maharajgunj Medical Campus (MMC), Institute of Medicine(IOM), Maharajgunj, Kathmandu, Nepal  
[bashuparajuli2012@gmail.com](mailto:bashuparajuli2012@gmail.com)

**Megha Koirala**, Lecturer, Department of Anaesthesiology, Tribhuvan University Teaching Hospital (TUTH,) Maharajgunj Medical Campus (MMC), Institute of Medicine(IOM), Maharajgunj, Kathmandu, Nepal

**Basanta Ghimire**, Registrar, Anaesthesiologist, Nepal Medicit Hospital, Nakhu, Kathmandu, Nepal

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Recenzent 1**

**Rakhee Goyal**, Anaesthesiologist, Department of Anaesthesia and Critical Care, Army Hospital (Research and Referral), New Delhi, India  
[rakheegoyalkumar@gmail.com](mailto:rakheegoyalkumar@gmail.com)

**Recenzent 2**

**Carlos R Degrandi Oliveira**, Anaesthesiologist, MD, Santos, Brazil  
[degrandi@gmail.com](mailto:degrandi@gmail.com)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

**Překladatel:**

**Tereza Musilová**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[musilova.tereza@fnbrno.cz](mailto:musilova.tereza@fnbrno.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/>