

## Doporučení pro vedení anestezie u **Gomez-Lopez-Hernandezova syndromu**

**Název nemoci:** Gomez-Lopez-Hernandezův syndrom

**ICD 10:** Q07.8

**Synonyma:** cerebellotrigeminální dermální dysplázie

**Souhrn o nemoci:**

Gomez-Lopez-Hernandezův syndrom (GLH) je vzácnou formou cerebellotrigeminální dermální dysplázie, nejprve ji zdokumentoval Gómez a následně popsal López-Hernández. Zahrnuje hlavně neurologické, dysmorfní a kožní příznaky. Genetický základ této sporadicky se vyskytující poruchy zatím není jasný. Možné vysvětlení mohou představovat chromozomální uspořádání de novo nebo spontánní dominantní mutace. Identifikace tohoto syndromu je možná po narození vzhledem k rhombencefalosynapsi, alopecii a trigeminální anestezii. Rhombencefalosynapse (RES), vzácná malformace zadního mozku, projevující se jako fúze mozkových hemisfér, nucleí dentati a horních mozečkových pedunklů, je spojována s agenezí/hypogenezí vermis mozečku. RES se může objevit samostatně nebo ve spojení s VACTER-L nebo jako součást Gomez-Lopez-Hernandezova syndromu. Mezi aspekty anestezie také patří řešení intelektuálních, psychiatrických a behaviorálních problémů jako hyperaktivita, deprese, sebepoškozující chování a bipolární porucha. Byly popsány různé stupně trigeminální anestezie vedoucí k recidivě jizev rohovky a obličeje. Parietální nebo parieto-okcipitální alopecie je obvykle oboustranná, může být skrytá okolními vlasy. Tato zjištění je nejlepší vyhodnotit a zdokumentovat před zahájení anesteziologické péče.

---

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

---

Hlášené případy jsou sporadické a bývají zachyceny v různých věkových skupinách, od postnatálního období do dospělosti. Pacienti mohou podstupovat různé typy operací, zejména neurochirurgické (VP drenáž a shuntů a rekonstrukce lebeční klenby pro kraniosynostózu), oftalmologické (traumata) a plastické.

---

## Typ anestezie

---

Každý pacient by měl být hodnocen individuálně. Kvůli povaze nemoci s možnou existencí obličejového dysmorfismu je třeba pečlivě vyhodnotit a naplánovat případné obtížné zajištění dýchacích cest. V tomto případě je důrazně doporučován úvod do anestezie se zachováním spontánní ventilace a tracheální intubace za bezpečných podmínek.

Možná přítomnost psychiatrických a behaviorálních problémů, jako je hyperaktivita, deprese, sebepoškozující chování a bipolární porucha, může být pro anesteziologa u těchto pacientů v perioperačním průběhu výzvou. Pro pooperační management by měl být uveden základní stav chování, aby se usnadnilo rozlišení s pooperačními komplikacemi.

Ventrikulomegalie a hydrocefalus v důsledku akveduktální stenózy jsou běžné, a proto je při hodnocení těchto pacientů důležité neurologické vyšetření, aby se vyloučilo zvýšení intrakraniálního tlaku.

Tento syndrom může zahrnovat parietální nebo parieto-okcipitální alopecii a různé stupně trigeminální anestezie. Ty by měly být zdokumentovány před operací a anestezí se zvláštním důrazem na polohování včetně opatření na ochranu očí, zejména u dlouhých výkonů.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Nálezy, které je třeba zvážit a zdokumentovat před zahájením anesteziologické péče: ventrikulomegalie a hydrocefalus, různé stupně trigeminální anestezie, parietální nebo parieto-okcipitální alopecie.

Mělo by být posouzeno výchozí mentální a intelektuální postižení a psychiatrické a behaviorální problémy, jako je hyperaktivita, deprese, sebepoškozující chování a bipolární porucha. Důležité je kompletní vyšetření nervů s oblastmi anestezie, stejně jako hodnocení vývoje. Interpretace nálezu u pacientů s GLH se může pohybovat od středně závažného až po kognitivně normální.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Pečlivé zhodnocení možnosti obtížné tracheální intubace sekundárně k dysmorfním rysům. Pacienti mají sklon k retruzi střední část obličeje, takže struktury se budou ve srovnání s ostatními lišit.

Svalová hypotonie může způsobit obstrukci horních cest dýchacích.

---

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

---

Není hlášeno.

---

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

---

Není hlášeno.

---

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

---

Při péči o tyto pacienty by měla být zdokumentována přítomnost alopecie a trigeminální anestezie.

---

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

---

Pro tento syndrom nejsou známy žádné zvláštní farmakologické důsledky.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Zhodnocení a příprava na možnost obtížného zajištění dýchacích cest.

Možnost neurologických patologií (jako intrakraniální hypertenze).

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Individuální, pokud je přítomna intrakraniální hypertenze.

---

### **Možné komplikace**

---

Zvláštní pozornost věnujte těmto bodům: neurologické poškození/trigeminální anestezie, poruchy chování a potenciálně obtížné zajištění dýchacích cest.

---

### **Pooperační péče**

---

Dokumentace a stabilizace:

Psychiatrické a behaviorální problémy, jako je hyperaktivita, deprese, sebepoškozování chování a bipolární porucha.

Časté jsou ventrikulomegalie a hydrocefalus způsobené akveduktální stenózou. Různé stupně trigeminální anestezie vedoucí k recidivě jizev rohovky a obličeje.

Parietální nebo parieto-okcipitální alopecie.

---

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

---

Není hlášeno.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Každý pacient musí být pečlivě vyšetřen z hlediska komorbidit a/nebo problémů s dýchacími cestami. Anestezie a chirurgický zákrok je lépe provádět ve zdravotnickém zařízení s možností péče o potenciální komplikace.

---

### **Porodnická anestezie**

---

Anestezie a chirurgický zákrok se provádí ve zdravotnickém zařízení s možností péče o potenciální komplikace. Etiologie nebo přenos tohoto stavu je ve skutečnosti neznámý a management porodu spekulativní, protože není známo, že by se pacienti s GLH reprodukovali.

**Reference:**

1. Gómez MR. Cerebellotrigeminal and focal dermal dysplasia: a newly recognized neurocutaneous syndrome. *Brain Dev.* 1979; 1(4):253-6
2. López-Hernández A. Craniosynostosis, ataxia, trigeminal anaesthesia and parietal alopecia with pons-vermis fusion anomaly (atresia of the fourth ventricle). Report of two cases. *Neuropediatrics.* 1982; 13(2):99-102.
3. Poretti A, Bartholdi D, Gobara S, et al.: Gomez-Lopez-Hernandez syndrome: An easily missed diagnosis. *Eur. J. Med. Genet.* 2008; 51(3):197-208
4. Sukhudyay B, Jaladyan V, Melikyan G, et al.: Gomez-Lopez-Hernandez syndrome: reappraisal of the diagnostic criteria. *Eur. J. Pediatr.* 2010; 169(12):1523-1528
5. Abdallah C.: Anaesthesia and orphan disease: Anaesthesia for Gomez-Lopez-Hernandez syndrome. *Eur. J. Anaesthesiol.* 2015; 32(3):218-20.

---

**Datum poslední úpravy: květen 2015** (přeloženo srpen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autor**

**Claude Abdallah**, anesteziolog, Children's National Medical Center, Washington, USA  
[cabdalla@cnmc.org](mailto:cabdalla@cnmc.org)

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Recenzent 1**

**Eric T. Rush**, Assistant Professor of Pediatrics and Internal Medicine, Munroe-Meyer Institute for Genetics and Rehabilitation, University of Nebraska Medical Center Omaha, Nebraska USA  
[erush@unmc.edu](mailto:erush@unmc.edu)

**Recenzent 2**

**Eugen Boltshauser**, neuropediatr, Neuromuscular Centre Zurich, University Hospital and Childrens' Centre Zurich, Switzerland  
[Eugen.Boltshauser@kispi.uzh.ch](mailto:Eugen.Boltshauser@kispi.uzh.ch)

*Vemte na vědomí, že toto doporučení nebylo recenzováno anesteziologem, ale dvěma experty na onemocnění*

*Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:*

**Překladatel**

**Olga Smékalová**, anesteziolog, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Plzeň a Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni, Plzeň, Česká republika  
[smekalovao@fnplzen.cz](mailto:smekalovao@fnplzen.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/>