

## Doporučení pro vedení anestezie u lamelární ichtyózy

**Název nemoci:** Lamelární ichtyóza

**ICD 10:** Q80.2

**Synonyma:** Autozomálně recesivní kongenitální ichtyóza, plavková ichtyóza (limitovaná na trup)

**Souhrn o nemoci:**

Ichtyózy zahrnují skupinu poruch keratinizace, které jsou charakteristické odlupováním kůže. Lamelární ichtyóza (LI) se zpravidla projevuje už po narození, stav nazýváme jako kolodiové dítě, u kterého se vyskytuje i ektropium nebo eclabium. Kolodiová membrána znamená, že je dítě uzavřené v těsném lesklém obalu. Dále se LI vyznačuje přítomností nebulózního šupinatění celého povrchu kůže s proměnlivou erytrodermií.

LI je hlavní podtyp autozomálně recesivních vrozených ichtyóz s odhadovanou prevalencí 1: 200 000 – 300 000. Nejběžnější příčinou LI jsou inaktivující mutace v genu TGM1, který kóduje transglutaminázu-1 (TGase1), klíčový enzym, který síťuje proteiny kornifikované obálky dermis (cornified cell envelope). Tvorba kornifikované obálky je jednou z podstatných událostí během terminální diferenciacie epidermálních keratinocytů a tvorby kožní bariéry.

Přestože je průměrná délka života pacientů s LI normální, dochází u nich k narušení růstu kvůli defektní kožní bariéře a její propustnosti. To má za následek poruchu v produkci vitamínu D a zvýšenou ztrátu vody a kalorií.

---

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

---

Ortopedické výkony, plastické operace syndaktylie, operace katarakty.

---

## Typ anestezie

---

Pro vedení celkové ani regionální anestezie nejsou žádná jednoznačná doporučení. V anglické literatuře je uvedený popis anestezie pouze u tří případů, celkově je popsáno použití pěti anestetik (u všech pěti případů se jednalo o celkovou anestezii). Byl popsán jeden případ, kdy byla pacientce podána epidurální porodní anestezie.

Použití inhalačních i intravenózních anestetik by mělo být bezpečné.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Kromě krevního obrazu mohou být v případě malnutrice indikovány odběry iontů, včetně hladiny vápníku, hodnoty bílkovin a albuminu. K potvrzení nedostatku vitamínu D může být vyžadovaný odběr sérové hladiny parathormonu a hladina 25-hydroxyvitamínu D3. Tato vyšetření nejsou pro anesteziologickou péči povinná.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Existuje jen velmi málo zpráv o anesteziologickém managementu u pacientů s LI a pouze jedna kazuistika o managementu očekávaného obtížného zajištění dýchacích cest (DC). Všichni tito pacienti však měli méně než 12 let (20 měsíců, 3 roky a 12 let). Progrese onemocnění s věkem a s rozvojem závažnějších postižení různých tkání může vést k omezenému otevření úst a snížené pohyblivosti krku. Proto je třeba myslet na možné obtížné zajištění DC a důkladně se připravit. U pacientů s LI se s obtížným zajištěním DC obvykle nesetkáváme.

---

## Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

Na podkladě malnutrice se může vyskytnout u pacientů anémie a celkové nižší objem plazmy. To vede ke snížení celkové rezervy. Před středně závažnými a závažnými operačními výkony bychom měli věnovat zvýšenou pozornost přípravě transfuzních přípravků a krevních derivátů.

---

## Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

---

Nemáme k dispozici žádná data, která by naznačovala potřebu perioperační antikoagulační terapie. Kvůli sekundárním muskuloskeletálním deformacím mohou být tito pacienti upoutáni na lůžko a antikoagulační terapii po velkém chirurgickém zákroku potřebují.

---

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

---

Na podkladě malnutrice a s tím související rachitidy se u pacientů můžeme setkat s muskuloskeletálními deformitami spojenými se sníženou pohyblivostí kloubů. Aby nedošlo ke zranění pacienta, je zásadní během transportu postupovat opatrně.

---

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

---

Nejsou žádné zprávy.

---

## **Anesteziologický postup**

---

Pokud mají pacienti s LI s onemocněním spojenou malnutricí (to je vzácný případ, LI nezasahuje GIT, ale pouze epidermis) a následně sníženou hladinu bílkovin v séru, volná forma léků užívaných během anestezie (zejména těch, které se silně váží na plazmatické bílkoviny), může být vysoká. Proto je kvůli možným změnám ve farmakokinetice a farmakodynamice zásadní pečlivě zvážit dávkování léčiv. Stejně bychom měli z důvodu možné toxicity postupovat i u dávkování lokálních anestetik.

Vzhledem k abnormální keratinizaci kůže a deformitám končetin může být obtížné zajištění žilního vstupu. Fixace intravenózní kanyly na kůži je obtížná, protože běžné adhezivní náplasti se na hyperkeratinizovanou pokožku nelepí dobře. Pokud se budeme snažit o zvýšení přilnavosti, můžeme mít poté naopak problém s odstraněním krytí. Stejný problém můžeme řešit i během lepení EKG elektrod, v tomto případě může kvůli špatné vodivosti dojít ke snížení kvality signálu.

K fixaci endotracheální kanyly je dobré použít fixátor ETK.

Pacienti s LI jsou náchylní k rozvoji perioperační hypotermie a hypertermie z důvodu abnormální keratinizace.

Kvůli neustálému vystavení světlu se u těchto pacientů často vyvíjí ektropium a katarakta. Důležitá je proto především u dlouhých výkonů a u výkonů v supinační poloze ochrana očí.

---

## **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Monitorování tělesné teploty je velmi důležité, pacienti jsou z důvodu hyperkeratinizace náchylní k hypertermii i hypotermii.

---

## **Možné komplikace**

---

U pacientů s LI je zvýšené riziko rozvoje perioperační hypotermie stejně jako hypertermie.

Kvůli muskuloskeletálním deformacím a omezeným pohybům kloubů, které se vyvíjejí v důsledku rachitidy, je během přepravy a polohování pacienta zvýšené riziko vzniku zlomenin.

Přítomnost ektpia a s tím související neschopnost úplně zavřít oči u pacientů zvyšuje riziko poranění očí (přímým poraněním nebo samotným odhalením rohovky).

---

### **Pooperační péče**

---

Udržujte pacienta v normotermii pomocí aktivních metod zahřívání (ohřívače), monitorujte tělesnou teplotu.

Kvůli změněné farmakokinetice a farmakodynamice způsobené závažnou malnutricí jsou pacienti náchylní k předávkování anestetiky, opioidy a nervosvalovými relaxans. Proto může být u těchto pacientů nutná důkladná pooperační monitorace kvůli dechové depresi.

---

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

---

Neexistují žádné akutní komplikace spojené s touto chorobou.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Výkony krátké až středně dlouhé můžeme provést v režimu ambulantní anestezie, dodržovat bychom měli standardní pokyny pro ambulantní anestézii.

---

### **Porodnická anestezie**

---

Pacientky mohou požadovat epidurální analgezi. Pokud se u pacientek vyskytují deformity páteře (např. kyfokolióza), může být aplikace epidurální analgezie technicky náročná, šíření lokálního anestetika může být abnormální.

## Reference:

1. Vahlquist A. Pleomorphic ichthyosis: proposed name for a heterogeneous group of congenital ichthyoses with phenotypic shifting and mild residual scaling. *Acta Derm Venereol* 2010;90: 454-460
2. Oji V, Traupe H. Ichthyoses: differential diagnosis and molecular genetics. *Eur J Dermatol* 2006;16:349-359
3. Kubota R, Miyake N, Nakayama H, et al: Anesthetic management of a patient with non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma. *Masui* 2003;52:1332-1334
4. Boku A, Tachibana K, Takeuchi M, Kinouchi K, et al: Anesthetic considerations for a boy with non-bullous ichthyosiform erythroderma. *Masui* 2011;60:258-261
5. Akiyama M: Harlequin ichthyosis and other autosomal recessive congenital ichthyoses: the underlying genetic defects and pathomechanisms. *J Dermatol Sci* 2006;42:83–89
6. Hegde HV, Annigeri VM, Pai VV: Anesthetic challenges in lamellar ichthyosis. *Paediatr Anaesth* 2012;22:492-4
7. Moskowitz DG, Fowler AJ, Heyman MB, Cohen SP, Crumrine D, Elias PM, Williams ML: Pathophysiologic basis for growth failure in children with ichthyosis: an evaluation of cutaneous ultrastructure, epidermal permeability barrier function, and energy expenditure. *J Pediatr*. 2004;145:82-92
8. Thacher TD, Fischer PR, Pettifor JM, Darmstadt GL: Nutritional rickets in ichthyosis and response to calcipotriene. *Pediatrics*. 2004;114:e119-23
9. Sathish Kumar T, Scott XJ, Simon A, Raghupathy P: Vitamin D deficiency rickets with Lamellar ichthyosis. *J Postgrad Med*. 2007;53:215-7
10. Nayak S, Behera SK, Acharjya B, Sahu A, Mishra D: Epidermolytic hyperkeratosis with rickets. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2006;72:139-42.

---

**Datum poslední úpravy: květen 2014** (překlad srpen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Harihar V. Hegde**, Department of Anaesthesiology, SDM College of Medical Sciences and Hospital, Dharwad, Karnataka, India  
[drharryhegde@yahoo.co.in](mailto:drharryhegde@yahoo.co.in)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Recenzent 1**

**John Graham**, Cedars-Sinai Medical Center, Los Angeles, CA, USA  
[john.graham@cshs.org](mailto:john.graham@cshs.org)

**Recenzent 2**

**Alain Taïeb**, Service de Dermatologie et Dermatologie Pédiatrique Centre de référence pour les maladies rares de la peau, INSERM 1035, Université de Bordeaux, France  
[alain.taieb@chu-bordeaux.fr](mailto:alain.taieb@chu-bordeaux.fr)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

**Václav Vafek**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[vafek.vaclav@fnbrno.cz](mailto:vafek.vaclav@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

**Záštitá překladu do českého jazyka:**

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

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

---