

## Doporučení pro vedení anestezie u **Gaucherovy choroby**

**Název nemoci:** Gaucherova choroba

**ICD 10:** E75.2

**Synonyma:** sfingolipidóza (lyzosomální stádavá nemoc, deficit glukocerebrosidázy)

**Souhrn o nemoci:**

Gaucherova choroba je jedna z nejčastějších lyzosomálních stádavých nemocí s defektem v enzymu glukosylceramidáze (glukocerebrosidáza). Onemocnění je způsobeno mutacemi v genu GBA na 1. chromozomu (autosomálně recesivní forma) a postihuje obě pohlaví. Incidence je v Evropě odhadována na 1:40 000. Onemocnění se nejčastěji dělí na nonneuronopatickou formu a neuronopatickou formu. Pacienti proto mohou přicházet s příznaky onemocnění v časném dětství nebo později v dospělosti. U pacientů se může rozvinout orgánové postižení s určitými projevy v koagulačním systému, což má vliv na anestezii, s narušenou funkcí imunitního systému, sníženou funkcí plic a zvýšenými tlaky v plicních arteriích u dospělých. Specifická terapie pomocí eliglustatu může vykazovat interakce s perioperačně podávanou medikací a je nutné ji vysadit 48 hodin před chirurgickým zákrokem. Neuroaxiální anestezii, regionální anestezii a celkovou anestezii lze u těchto pacientů provést bezpečně s přihlédnutím k individuálnímu zhodnocení rizika.

---

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 Gaucherovou chorobou mohou přicházet k provedení všech typů chirurgických zákroků. Nicméně choroba může vést ke splenomegalii a také byla popsána asociace s nekrózou hlavice femuru a kostními patologickými procesy, takže je pro tyto pacienty typické provedení splenomegalie a muskuloskeletální výkony.

---

## Typ anestezie

---

Anesteziologicky významné aspekty Gaucherovy choroby související s následujícím:

- hematopoetický systém s anemií, trombocytopenií, narušenou kapacitou koagulačního systému a leukopenií s poruchami imunitního systému,
- porušení plicních funkcí,
- porušení funkcí CNS, včetně epilepsie a dysfagie,
- plicní arteriální hypertenze u dospělých pacientů, např. léčených enzymovou substituční terapií.

Podle aktuálních znalostí lze bezpečně provést všechny typy anestezie. Volba konkrétního typu anestezie by měla záviset na specifických projevech choroby u jednotlivých pacientů. Je-li to možné, měla by být preferována regionální anestezie, zvláště pak u pacientů s plicními komplikacemi. Je však nutné ji pečlivě zvážit s přihlédnutím k možné koagulopatii. Při celkové anestezii lze podávat inhalační a intravenózní anestetika. U pacientů s anamnézou koagulopatie nebo abnormálními výsledky koagulačních testů je třeba se vyhnout neuroaxiální anestezii.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Díky standardnímu předoperačnímu vyšetření pacientů a mezioborovému rozboru jednotlivých pacientů (za přítomnosti chirurga, anesteziologa a hematologa) je možné individualizovaně rozhodovat o nutnosti dalších diagnostických testů. Toto vyšetření se musí rovněž zaměřit na podrobnou anamnézu klinických známek krvácení (např. krvácení z dásní, silné menstruační krvácení, spontánní tvorba hematomů) a provedení krevních testů. Standardní koagulační testy (parciální tromboplastinový čas, INR, krevní obraz) lze rozšířit tak, aby bylo možné identifikovat poruchy hemostázy, jako např. trombocytopatie (tromboelastografie) nebo deficit koagulačních faktorů.

Dále je nutné vyšetřit kapacitu plicního a kardiovaskulárního systému za účelem stanovení metabolických ekvivalentů a známek srdeční dekompenzace (jak je popsáno v doporučeních pro vyšetření dospělých pacientů před nekardiochirurgickými zákroky). V některých případech je nutné provést EKG a transthorakální ultrazvuk ke stanovení ejekční frakce, defektů chlopní (např. trikuspidální insuficience) a zvýšeného tlaku v plicnici. Zvláštní pozornost je nutné rovněž věnovat užívaným lékům, neboť někteří pacienti mohou být léčeni eliglustatem (Cerdelga®), který může vykazovat interakce s léky používanými během anestezie.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Aktuálně neexistují žádné důkazy o nutnosti specifické přípravy u těchto pacientů.

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

---

Doporučuje se standardní příprava na elektivní chirurgický výkon. Nicméně u pacientů s klinicky prokázanou koagulopatií nebo u pacientů s trombocytopenií je nutné probrat předoperační vyšetření mezioborově s chirurgem, anesteziologem a pacientem. U pacientů se zvýšeným rizikem krvácivých komplikací je nutné předem připravit krevní deriváty.

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

---

Zdá se, že Gaucherova choroba není spojena s trombotickými epizodami, ale nese určité riziko zvýšeného krvácení. U pacientů s klinicky prokázanou koagulopatií nebo trombocytopenií je nutné individuální zhodnocení rizika. Pokud existuje zvýšené riziko perioperačních trombotických epizod, je antikoagulační léčba indikována jako standardní péče.

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

---

Gaucherova choroba je spojena s deformitami muskuloskeletálního systému, které budou zhodnoceny v rámci předoperačního vyšetření. Podle jeho výsledku jsou pak plánovány individuální postupy. Podle aktuálních důkazů však neexistují žádné specifické body, kterým je nutné u těchto pacientů věnovat pozornost.

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

---

Někteří pacienti budou léčeni specifickými léčivými schválenými pro Gaucherovu chorobu. Zvláštní pozornost je třeba u pacientů léčených eliglustatem (Cerdelga®), což je preparát fungující jako vysoce specifický inhibitor enzymů pro syntézu glukocerebrosidů. Tato substrát-redukující léčba může interferovat s perioperačně podávanými léky. Eliglustat je intenzivně metabolizován jaterními enzymy CYP2D6 a v menší míře také CYP3A4. Proto mohou všechny inhibitory této metabolické dráhy zvyšovat toxicitu eligustatu a je třeba se jim vyhnout. Dále také platí, že metabolismus léčiva mohou ovlivňovat nikoliv pouze inhibitory CYP2D6, ale také induktory nebo substráty cytochromu P450 (CYP). Při souběžně podávané léčbě je možné další informace získat z databází lékových interakcí nebo od klinických farmakologů.

Při perioperačním použití může tato interakce ovlivňovat následující léčiva (pouze příklady):

- 5HT3-antagonisté (ondansetron),
- betablokátory,
- opioidy, jako je kodein a tramadol,
- antiinfektiva (rifampicin, erythromycin, vorikonazol, posakonazol, klarithromycin, ciprofloxacin atd.).

Interakce s eliglustatem mohou vyvolávat závažné nežádoucí účinky, např. se syndromem dlouhého QT intervalu nebo tachykardií typu Torsade de pointes.

Vzhledem k oběhovému poločasů eliglustatu v délce 7–9 hodin je nutné léčivo vysadit přibližně 48 hodin před chirurgickým zákrokem.

Pro anestezii u pacientů léčených enzymovou substituční terapií nejsou žádná specifická anesteziologická opatření.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Gaucherova choroba nemá vliv na standardní anesteziologické postupy. U pacientů s koagulopatií je nutné před operací optimalizovat hemostázu.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Volbu monitorování a doplňkových opatření je nutné přizpůsobit individuálnímu stavu pacienta.

---

### **Možné komplikace**

---

Je nutné očekávat peroperační krvácivé komplikace. U pacientů souběžně léčených eligustatem může být zvýšené riziko srdečních komplikací. U pacientů s Gaucherovou chorobou existuje zvýšené riziko pooperačních infekcí, proto je nutné profylaktické podávání antibiotik.

---

### **Pooperační péče**

---

Volbu pooperační péče je nutné přizpůsobit individuálnímu stavu pacienta. U pacientů s vysokým rizikem krvácení je nutné v rámci pooperační léčby bolesti zhodnotit použítá léčiva, včetně zvýšeného rizika souvisejícího s použitím nesteroidních protizánětlivých léčiv.

---

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

---

Žádné specifické upozornění, které by bylo nutné brát v úvahu.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Volbu mezi ambulantní a nemocniční péčí je nutné přizpůsobit podle individuálního stavu pacienta.

---

### **Porodnická anestezie**

---

Volba anestezie pro porodnické operace a pro podporu porodu vychází z individuálního zhodnocení rizika. Vzhledem k možným interakcím s koagulačním systémem a fyziologickým změnám v těhotenství je třeba mít k dispozici výsledky krevních testů ke zhodnocení aktuálního počtu trombocytů a koagulačních parametrů. V literatuře existují určité důkazy, že v průběhu porodu je možné použít techniky neuroaxiální anestezie jako epidurální nebo spinální anestezii. Může však být zvýšené riziko peroperačního krvácení.

## Reference:

1. Nagral A. Gaucher disease. J Clin Exp Hepatol 2014;4:37–50
2. Ioscovich A, Briskin A, Abrahamov A, Halpern S, Zimran A, Elstein D. Uncomplicated outcome after anaesthesia for pediatric patients with Gaucher disease. Can J Anaesth 2005;52:845– 847
3. German Guideline 2006:  
<https://www.ggd-ev.de/wp-content/uploads/mgaucher-22-12-2007.pdf>
4. Ioscovic A, Elstein Y, Halpern S, Vatashsky E, Grisaru-Granovsky S, Elstein D. Anesthesia for obstetric patients with Gaucher disease: survey and review. Int J Obstet Anesth 2004;13:244– 250
5. Pinto J, Segura E, Ribeiro S, Amaral R. [Anesthetic management in a pregnant woman with type 1 Gaucher disease]. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2010;57:243–244
6. For Eliglustat therapy:  
[https://www.g-ba.de/downloads/92-975-826/2015-03-30\\_M4A\\_Eliglustat.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/92-975-826/2015-03-30_M4A_Eliglustat.pdf) [German]  
and EPAR of EMEA (<http://www.ema.europa.eu>)  
[https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2015/20150119130463/anx\\_130463\\_de.pdf](https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2015/20150119130463/anx_130463_de.pdf) [GERMAN].

---

**Datum poslední úpravy: listopad 2017** (přeloženo květen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Sascha Tafelski**, anesteziolog, University hospital Campus Virchow Klinikum and Campus Charité Mitte, Berlin, Germany  
[Sascha.Tafelski@charite.de](mailto:Sascha.Tafelski@charite.de)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

---

**Olga Levchenko**, anesteziolog, National Research Center for Hematology Moscow, Russian Federation, Russia  
[levchenkokp@rambler.ru](mailto:levchenkokp@rambler.ru)

**Jeff Szer**, Disease Group Lead: Non-malignant haematology, Parkville Integrated Haematology Service, The Royal Melbourne Hospital, Melbourne, Australia  
[jeff.szer@mh.org.au](mailto:jeff.szer@mh.org.au)

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

*Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:*

**Překladatel:**

**Martin Vavřina**, anesteziolog, Klinika dětské anesteziologie a resuscitace, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[vavrina.martin@fnbrno.cz](mailto:vavrina.martin@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/>