

## Doporučení pro vedení anestezie u Fraserova syndromu

**Název nemoci:** Fraserův syndrom

**ICD 10:** Q87.0

**Synonyma:** Kryptoftalmus

**Souhrn o nemoci:** Jedná se o autosomálně recesivně (AR) dědičné onemocnění charakterizované kryptoftalmem, abnormalitami uší a obličeje, kožní syndaktylií a malformací genitálu. Nejčastěji je Fraserův syndrom způsoben mutací genu FRAS1 na chromozomu 4 v 4q21.21 [1]. Mutace genů FREM1, FREM2 a GRIP1 může způsobit stejný fenotyp jako Fraserův syndrom [2]. Samostatně kryptoftalmus popsali Zehender a Manz v roce 1872 [3], ale jako kompletní syndrom byl popsán Fraserem roku 1962 [4]. Diagnóza Fraserova syndromu je komplexní a stále se debatuje o jejích kritériích [5]. Aktuální incidence v Evropě je 2 na milion živě narozených dětí, s tím že 27.8 % dětí s Fraserovým syndromem pochází od rodičů v příbuzenském vztahu [6].

---

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

---

- Oční operace pro kryptofthalmus
- Operace rukou pro syndaktylii
- Urologické [7] a gynekologické operace pro obojetný genitál
- Kraniofaciální rekonstrukce pro obličejové deformity
- ORL přístupy pro abnormality dýchacích cest a tracheostomie

## Typ anestezie

---

Celková anestezie s či bez regionální anestezie, dle vhodnosti pro konkrétní výkon.

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

V literatuře se popisují případy obtížné a nemožné intubace [6,9,10]. Konkrétně byly hlášeny subglotické stenózy bez předchozích klinických známek [11].

Mělo by být zváženo ORL vyšetření před první celkovou anestézií. Pokud jsou přítomny známky kompromitace dýchacích cest (DC) jako je stridor, měli bychom zvážit přítomnost ORL lékaře při prvním úvodu do anestezie.

13 % dětí s Fraserovým syndromem má vrozenou srdeční vadu – defekt síňového nebo komorového septa. Také byly popsány anomálie plicní tepny. Z těchto důvodů je nutné provést předoperační UZ srdce [6].

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Epidemiologická data z 16 evropských zemí z období 1990–2008 nám poskytla zastoupení komplikací se zajištěním DC asociovaných s Fraserovým syndromem [6]:

- Rozštěp patra – 8 %
- Mikrognacie – 8 %
- Laryngeální stenóza – 21 %
- Subglotická stenóza – 4 %

Byly hlášeny případy nemožných intubací z důvodu přítomnosti rete laryngis [9]. Ventilace obličejovou maskou s pomocí supraglotických pomůcek byla dostatečná.

Před anestézií by mělo být provedeno důkladné vyšetření DC a měly by být připraveny pomůcky pro obtížné zajištění DC.

Již byly popsány emergentní tracheostomie nebo retrográdní intubace [9,10].

U dětí bez anomálií DC mohou být použity standardní techniky pro zajištění DC [8].

---

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

---

Nehlášena.

---

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

---

Nehlášena.

---

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

---

Nehlášena.

---

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

---

Nehlášeny.

---

#### **Anesteziologický postup**

---

Jak inhalační, tak intravenózní úvod do celkové anestezie je možný. Zvýšenou pozornost v předoperačním vyšetření bychom měli věnovat dětem, které mají, byť jen malý, stridor, protože může být předzvěstí kompromitace dýchacích cest.

---

#### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Nepožadováno.

---

#### **Možné komplikace**

---

Nejsou známy specifické komplikace.

---

#### **Pooperační péče**

---

Žádná specifická pooperační péče nebyla hlášena.

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

---

*Vzhledem k povaze nemoci je složité rozlišit mezi vedlejšími účinky anestezie a manifestací choroby, např.:*

Kromě problematického zajištění DC nebyly hlášeny žádné specifické emergentní situace.

## **Ambulantní anestezie**

---

Žádné specifické kontraindikace pro ambulantní anestezii.

## **Porodnická anestezie**

---

Neexistuje literatura pro porodnickou anestezii u pacientů s Fraserovým syndromem.

## Reference:

1. Francannet C, Lefrançois P, Dechelotte P, Robert E et al. Fraser syndrome with renal agenesis in two consanguineous Turkish families. *American Journal of Medical Genetics* 2005; 36 (4): 477-479
2. Hoefele J, Wilhelm C, Schiesse M, Mack R et al. Expanding the mutation spectrum for Fraser Syndrome: Identification of a novel heterozygous deletion in FRAS1. *Gene* 2013; 520: 194-197
3. Gupta SP and Saxena RC. Cryptophthalmos. *British Journal of Ophthalmology* 1962; 46: 629-32
4. Fraser GR. Our genetic 'load'. A review of some aspects of genetical variation. *Annals of Human Genetics* 1962; 25: 387-415
5. Slavotinek A and Tiffet C. Fraser syndrome and cryptophthalmos: review of the diagnostic criteria and evidence for phenotypic modules in complex malformation syndromes. *Journal of Medical Genetics* 2002; 39: 623-633
6. Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E et al. Fraser Syndrome: Epidemiological study in a European population. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2013; 161A: 1012-1018
7. Andiran F, Tanyel F, Hiçsönmez. Fraser Syndrome Associated With Anterior Urethral Atresia. *American Journal of Medical Genetics* 1999; 82: 359-361
8. Dakin M and Bingham R. Anaesthetic considerations in patients with Fraser syndrome. *Anaesthesia* 1995; 50: 746
9. Crowe S, Westbrook A, Bourke M, Lyons B et al. Impossible laryngeal intubation in an infant with Fraser syndrome. *Pediatric Anesthesia* 2004; 14: 276-278
10. Jagtap SR, Malde A D and Pantvaidya S H. Anaesthetic considerations in patients with Fraser syndrome. *Anaesthesia* 1995; 50: 39-41
11. Rose J and Ketterick R. Subglottic stenosis complicating the anaesthetic management of a newborn with Fraser syndrome. *Pediatric Anesthesia* 1993; 3: 383-385.

---

**Datum poslední úpravy: srpen 2014** (přeloženo duben 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Jonathan Mathers**, Anaesthesiologist, Great Ormond Street Hospital, London, UK  
[jonathanmathers@me.com](mailto:jonathanmathers@me.com)

**Jonathan Smith**, Great Ormond Street Hospital, London, UK

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Peer revision 1**

**Suzanne Crowe**, Anaesthesiologist, Our Lady's Hospital for Sick Children, Dublin, Ireland  
[Suzanne.Crowe@amnch.ie](mailto:Suzanne.Crowe@amnch.ie)

**Peer revision 2**

**Karthigeyan Kalaniti**, Paediatrician, The Hospital for Sick Children (SickKids), University of Toronto, Canada  
[kaarthigeyank@yahoo.com](mailto:kaarthigeyank@yahoo.com)

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

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

---

**Překladatel:**

**Tereza Prokopová**, anestezioložka, Klinika anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicíny, Fakultní nemocnice Brno a Lékařská fakulta Masarykovy univerzity, Brno, Česká republika  
[prokopova.tereza@fnbrno](mailto:prokopova.tereza@fnbrno)

**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

**Záštitu překladu do českého jazyka:**

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