

## Doporučení pro vedení anestezie u Lujan–Frynsova syndromu

**Název nemoci:** Lujan–Frynsův syndrom

**ICD 10:** Q.87.8

**Synonyma:** Lujanův syndrom, X–vázaná mentální retardace, marfanoidní habitus, XLMR s marfanoidním habitem

**Souhrn o nemoci:**

Lujan-Frynsův syndrom (X–vázaná mentální retardace se syndromem marfanoidního habitu) je charakterizován marfanoidním habitem, který se projevuje po pubertě, typickým kraniofaciálním dysmorphismem a problémy s chováním. Nedávno byly jako příčina Lujan–Frynsova syndromu popsány mutace v genu MED12 a v genu UPF3B. Lujan–Frynsův syndrom poprvé popsal Lujan v roce 1984 a Fryns pokračoval v dalším výzkumu tohoto syndromu v roce 1987. Kraniofaciální rysy u Lujan–Frynsova syndromu zahrnují prominující čelo, dlouhou úzkou tvář, malou čelist, maxilární hypoplázii, dlouhý nos, krátké a hluboké filtrum, tenký horní ret, klenuté patro, ustupující bradu a nízko posazené uši normálního tvaru. Dalšími projevy Lujan–Frynsova syndromu jsou úplná nebo částečná ageneza corpus callosum, aneuryzma aorty ascendens a defekty komorového septa. Prevalence v běžné populaci není známa, ale postihuje převážně muže. Léčba Lujan–Frynsova syndromu neexistuje, pacienti potřebují speciální vzdělání a psychologickou podporu. Brániční hernie a plicní hypoplázie jsou nejčastějšími anomáliemi tohoto syndromu. Kvůli těmto anomáliím, omezeným plicním rezervám a výrazným dysmorfii obličeje je ztížené zajištění dýchacích cest. Kromě toho může přítomnost kardiovaskulárních malformací vést k závažným problémům v průběhu anestezie.

---

Medicína se stále vyvíjí



Možná nové znalosti

Každý pacient je jedinečný

Možná špatná diagnóza

---



Více informací o nemoci, referenčním centřum a organizační informace naleznete na webu Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

---

## Typické výkony

---

Neexistuje žádný typický chirurgický zákrok prováděný u těchto pacientů, ale operace rozštěpů patra, operace obratlů a kardiovaskulární operace mohou být vzhledem k doprovodným anomáliím častější.

---

## Typ anestezie

---

Neexistuje žádné definitivní doporučení pro celkovou nebo regionální anestezii. Avšak vzhledem k přítomnosti kraniofaciálních anomálií, které jsou specifickými rysy tohoto syndromu, je preferována regionální anestezie vzhledem k možnosti ztíženého zajištění dýchacích cest.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Většina klinických projevů může být odhalena během fyzikálního vyšetření, ale pro detekci kardiovaskulárních anomálií, jako je defekt komorového septa a aneuryzma aorty, by mělo být provedeno echokardiografické vyšetření jako součást rutinního hodnocení.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Vzhledem k přítomnosti kraniofaciálních anomálií jsou tyto pacienti vystaveni vysokému riziku obtížného zajištění dýchacích cest.

---

## Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

Není hlášeno.

---

## Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

---

Není hlášeno.

---

## Zvláštní opatření při polohování, transportu a mobilizaci pacienta

---

Není hlášeno.

---

## Interakce chronické medikace a anesteziologických agens

---

Není hlášeno.

---

## **Anesteziologický postup**

---

U těchto pacientů nebyly po použití sevofluranu nebo propofolu zaznamenány žádné potíže. Adekvátní informace o použití jiných anestetik však nejsou k dispozici.

Zvláštní pozornost by měla být věnována přípravě pacienta na celkovou anestezii; je pravděpodobně, že u něj dojde k obtížnému zajištění dýchacích cest. Musí být provedena všechna nezbytná vyšetření a příprava na zajištění dýchacích cest.

---

## **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Standardní sledování vitálních funkcí by mělo být prováděno u všech typů anestezie, včetně sedace.

---

## **Možné komplikace**

---

Komplikace se týkají hlavně obtížného zajištění dýchacích cest. Proto je důležité si dopředu připravit plán obtížného zajištění dýchacích cest, abychom se vyhnuli situaci „cannot intubate, cannot ventilate“.

---

## **Pooperační péče**

---

Stupeň pooperační monitorace závisí druhu chirurgického výkonu a předoperačním stavu pacienta.

---

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

---

Jako poslední možnost v situaci „cannot intubate, cannot ventilate“ musí být po ruce punkční set pro zajištění dýchacích cest.

---

## **Ambulantní anestezie**

---

Vzhledem k možnému obtížnému zajištění dýchacích cest u pacientů s Lujan–Frynsovým syndromem, kdy nelze vyloučit potřebu pomůcek k obtížnému zajištění dýchacích cest, celkovou anestézii za ambulantních podmínek nebo mimo hlavní anesteziologické oddělení nelze doporučit.

---

## **Porodnická anestezie**

---

Neexistují žádné zprávy o porodu u pacientek s Lujan–Frynsovým syndromem.

## Reference:

1. Soni A, Meenawat A, Soni K, Srivastava V. Lujan Fryns Syndrome - A Case Report. *Clinical Practice* 2014;3(2):11–13
2. Basu S, Patil B, Aundhakar CD, Ingale SY. A rare case of Lujan Fryns syndrome. *International Journal of recent trends science technology* 2014; 9(3):341–342
3. Berry K, Mahajan S, Sahoo P, Cheeran S. Lujan Fryns Syndrome & Psychosis. *Intern J scientif study* 2014;2(5):105-107
4. Buggenhout GV, Fryns JP. Lujan Fryns Syndrome (mental retardation, X-linked, marfanoid habitus). *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:26
5. De Hert M, Steemans D, Theys P, Fryns JP, Peuskens J. Lujan-Fryns syndrome in the differential diagnosis of schizophrenia. *Am J Med Genet* 1996;67:212–214
6. Dieckmann PM, Lucena LC, Dutra LA, Pedroso JL, Borsottini OGP. Marfanoid features and Xlinked mental retardation associated with craniofacial abnormalities: lujan fryns syndrome. *Arq Neuropsiquiatr* 2013;71(1):66–69
7. Donders J, Toriello H, Van Doornik S. Preserved neurobehavioral abilities in Lujan-Fryns syndrome. *Am J Med Genet* 2002;107:243–246
8. Dotti MT, Malandrini A, Bartolini S, Fabrizi M, Federico A. Mental retardation with marfanoid syndrome: presentation of a family with different phenotypical expression. *Brain Dev* 1993;15:291–294
9. Santos ES, Aquino da Costa FK, Barros de Almeida DR, Ribeiro LG, Barbosa MM, Gomes RR, Angelim VML. Lujan-Fryns Syndrome – familial recurrence in the same generation. *Sci Med.* 2011;21(2):64–66
10. Fareed A. X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *Catalogue for transmission genetics in Arabs* 2006;1–2
11. Fryns JP, Buttiens M, Van den Berghe H: Chromosome X-linked mental retardation and marfanoid syndrome. *J Genet Hum* 1988;36:123-128.
12. Fryns JP, Buttiens M. X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *Am J Med Genet* 1987;28:267–274.
13. Fryns JP, Van den Berghe H. X-linked mental retardation with marfanoid habitus: a changing phenotype with age? *Genet Couns* 1991;2:241–244
14. Fryns JP. X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *Am J Med Genet* 1991;38:233
15. Van Buggenhout G, Fryns JP. Lujan-Fryns syndrome (mental retardation, X-linked, marfanoid habitus). *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:26
16. Gurrieri F, Neri G. A girl with the Lujan-Fryns syndrome. *Am J Med Genet* 1991;38:290–291
17. Khemka P, Basu M, Ray S, Mukhopadhyay S and Ghosh A. Lujan Fryns syndrome. *Sri Lanka journal of child health* 2012;41(4):201–202
18. Purandare KN, Markar TN. Psychiatric symptomatology of Lujan-Fryns syndrome: an X-linked syndrome displaying Marfanoid symptoms with autistic features, hyperactivity, shyness and schizophreniform symptoms. *Psychiatric Genetics*: 2005;15(3):229–231
19. Lacombe D, Bonneau D, Verloes A, Couet D, Koulischer L, Battin J: Lujan-Fryns syndrome (X-linked mental retardation with marfanoid habitus): Report of three cases and review. *Genet Couns* 1993;4:193–198
20. Lalatta F, Livini E, Selicorni A, Briscioli V, Vita A, Lugo F, Zollino M, Gurrieri F, Neri G. Xlinked mental retardation with marfanoid habitus: First report of four Italian patients. *Am J Med Genet* 1991;38:228–232
21. Lerma-Carrillo I, Molina JD, Cuevas-Duran T, Julve-Correcher C, Espejo-Saavedra JM, Andrade-Rosa C, Lopez-Muñoz F. Psychopathology in the Lujan–Fryns syndrome: Report of two patients and review. *Am J Med Genet* 2006;140A:2807–2811
22. Lujan JE, Carlin ME, Lubs HA. A form of X-linked mental retardation with marfanoid habitus. *Am J Med Genet* 1984;17:311–322
23. Dündar NO, Dündar BN, Akkaya AE. A case of Lujan-Fryns syndrome. *Turk Arch Ped* 2010; 45: 291–294
24. Onal Ö, Dogru F, Aslanlar E, Celik JB. Anesthetic approach to the patient with Lujan-Fryns syndrome. 3rd International Conference on Surgery and Anesthesia, November 17-19, 2014 Chicago, USA
25. Dieckmann PM, Carneiro de Lucena L, Dutra LA, Pedroso JL, Orlando GP, Barsottini. Marfanoid features and X-linked mental retardation associated with craniofacial abnormalities: the Lujan-Fryns syndrome. *Arq Neuropsiquiatr* 2013;71(1):66–69

26. Pratap A, Agarwal A, Raja S, Khaniya S, Tiwari A, Kumar A. Fryns syndrome: A lethal mesoectodermal birth defect with variable expression in a pair of monozygotic twins. *Singapore Med J* 2007;48(4):e107
27. Khemka P, Basu M, Ray S, Mukhopadhyay S, Ghosh A. Lujan-Fryns Syndrome. *Sri Lanka Journal of Child Health* 2012;41(4):201–202
28. Purandare KN, Markar TN: Psychiatric symptomatology of Lujan-Fryns syndrome: an X-linked syndrome displaying Marfanoid symptoms with autistic features, hyperactivity, shyness and schizophreniform symptoms. *Psychiatr Genet* 2005;15:229–231
29. Rivera H, Ramírez-Dueñas MI, García-Ochoa C. Lujan syndrome in a Mexican boy. *Am J Med Genet* 1992;43:626–627
30. Basu S, Patil B, Aundhakar CD, Ingale SY. A Rare Case of Lujan Fryn Syndrome. *International Journal of Recent Trends in Science And Technology* 2014;9(3):341–342
31. Sargin M, Uluer MS, Sahin O. [Non-operating room anesthesia in a patient with Lujan-Fryns syndrome]. *Cukurova Med J*. 2016;41(1):33–35
32. Schwartz CE, Tarpey PS, Lubs HA, Verloes A, May MM, Rishg H, Friez MJ, et al. The original Lujan syndrome family has a novel missense mutation (p.N1007S) in the MED12 gene. *J Med Genet* 2007;44:472–477
33. Spaepen A, Hellemans H, Fryns JP. X-linked mental retardation with marfanoid habitus: the eye-catching psychiatric disorders [abstract]. *Am J Med Genet* 1994;51:611
34. Stathopulu E, Mackie Ogilvie C, Flinter FA. Terminal deletion of chromosome 5p in a patient with phenotypical features of Lujan-Fryns syndrome. *Am J Med Genet* 2003;119A:363–366
35. Stevenson RE, Schwartz CE, Schroer RJ: Lujan syndrome. In *XLinked Mental Retardation* Oxford, England; Oxford University Press; 2000:217–219
36. Van Buggenhout G; X-linked mental retardation with marfanoid habitus, Orphanet encyclopedia, September 2002. <https://www.orpha.net/data/patho/GB/uk-lujanfryns.pdf>
37. Wittine LM, Josephson KD, Williams MS. Aortic root dilatation in apparent Lujan-Fryns syndrome. *Am J Med Genet* 1999;86:405–409.

---

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

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autoři**

**Dr. Mehmet Sargin**, anesteziolog, Department of Anaesthesiology and Reanimation, Selcuk University Faculty of Medicine, Turkey  
[mehmet21sargin@yahoo.com](mailto:mehmet21sargin@yahoo.com)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Recenzent 1**

**Tino Münster**, anesteziolog, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany  
[Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de](mailto:Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de)

**Recenzent 2**

**Özkan Onal**, anesteziolog, Associate Professor, Selcuk University Medical Faculty Department of Anaesthesiology and Intensive Care Medicine, Konya, Turkey  
[drozkanonal@gmail.com](mailto:drozkanonal@gmail.com)

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

*Berte prosím na vědomí, že tento pokyn nebyl přezkoumán anesteziologem a odborníkem na chorobu, nýbrž dvěma anesteziology.*

*Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:*

---

**Překladatel:**

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