

## Doporučení pro vedení anestezie u Loweho syndromu

**Název nemoci:** Loweho syndrom

**ICD 10:** E72.03

**Synonyma:** OCRL, okulocerebrorenální syndrom, Loweho okulocerebrorenální syndrom, Lowe-Terrey-MacLachan syndrom

### **Souhrn o nemoci:**

Loweho okulocerebrorenální syndrom (OCRL) je X-vázané onemocnění (Xq25-q26) poprvé popsané Lowem, Terreyem a MacLachanem v roce 1952. Odhadovaná prevalence činí 1 na 500 000 pacientů. Syndrom je způsoben defektem enzymu fosfatidylinositol-4,5-bisfosfonát-5-fosfatázy. Tento defekt vede k akumulaci fosfatidylinositol-4,5-bisfosfonátu v různých nitrobuněčných kompartmentech. Chybění enzymu může vést k poruše membrány a endozomálního transportu, dynamiky aktinu, buněčné adheze, motility a polarizace. Renální postižení u OCRL sestává z tubulární dysfunkce charakterizované proteinurií a renálním Fanconiho syndromem, který se manifestuje jako renální tubulární acidóza, ztráty draslíku, fosfátů a aminokyselin. Renální postižení se manifestuje v prvních měsících života, ledvinové funkce se progresivně zhoršují, přičemž konečná fáze selhání ledvin (end-stage renal disease) se objevuje ve čtvrté dekádě života. Při narození je patrná oboustranná katarakta, která je přibližně u poloviny postižených chlapců spojena s glaukomem. Často vede k progresivní ztrátě zraku. Brzy po narození si lze všimnout také celkové hypotonie a areflexie a pacienti mají mentální retardaci (medián IQ je 45), stereotypické chování, afektivní záchvaty a záchvatovitá onemocnění. Pacienti mají typické faciální znaky charakterizované velkým čelem, vpadlými očima, velkýma chybně tvarovanými ušima a někdy retrognácií. U těchto dětí může být anestezie potřeba při nejrůznějších operačních zákrocích, jako je chirurgie oka, ortopedické zákroky, orchidopexie nebo gastrostomie. Hlavní obavou anesteziologa jsou u těchto pacientů obtížné zajištění dýchacích cest, svalová hypotonie, elektrolytové dysbalance a poruchy acidobazické rovnováhy.

---

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

---

Chirurgie oka (katarakta, glaukom, strabismus); ortopedické zákroky; orchidopexe nebo gastrostomie; sedace z důvodu diagnostických postupů.

---

## Typ anestezie

---

Neexistuje žádná absolutní kontraindikace celkové ani regionální anestezie.

Lze použít jak totální intravenózní anestezii, tak i inhalační anestezii, aniž by existovala jednoznačně preferovaná varianta.

Protože většina zákroků se provádí v dětském věku, může být celková anestezie ve většině případů vhodnější, i když bez omezení lze provést i regionální nebo lokální anestezii.

---

## Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Doporučuje se hodnocení funkce ledvin, vyšetření elektrolytů a acidobazické rovnováhy. Upozorňujeme, že funkce ledvin je nadhodnocována, je-li jako ukazatel použit sérový kreatinin, protože pacienti mají abnormální svalovou hmotu. Zvažte stanovení cystatinu C jako alternativního markeru funkce ledvin. Před případným chirurgickým zákrokem je třeba korigovat případné poruchy elektrolytů či acidobazické rovnováhy.

Protože záchvaty se vyskytují asi u 50 % pacientů s Loweho syndromem, může být z tohoto důvodu naplánováno neurologické konzilium. Mohou se vyskytovat myoklonické, generalizované, tonicko-klonické záchvaty, infantilní spasmy a parciální komplexní záchvaty. Zobrazení pomocí magnetické rezonance může odhalit mírnou ventrikulomegalii a mnohočetné periventrikulární cystické léze.

---

## Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Přímá laryngoskopie a tracheální intubace může být obtížná z důvodu retrognácie, kraniofaciálních anomálií a abnormální struktury zubů, která se objevuje při hypofosfatemické křivici.

---

## Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

U pacientů s OCRL-1 se objevuje poškození časně aktivace krevních destiček, tj. adheze a změny tvaru destiček z důvodu poruchy signalizace závislé na Rho-A, což se může projevit jako krvácivé onemocnění. Tuto poruchu lze odhalit pouze při pomoci analyzátoru PFA-100 destičkové funkce, zatímco aPTT, PT a další destičkové agregační testy jsou normální.

Mírná trombocytopenie se může objevit u asi 20 % pacientů. Bylo pozorováno, že použití tranexamové kyseliny vede u těchto pacientů ke zlepšení funkce destiček. Protože se u nich vyskytuje metabolická acidóza, doporučuje se zvýšená opatrnost při použití erytrocytárních koncentrátů.

---

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

---

Neexistují žádné důkazy, které by podporovaly použití antikoagulace. Při hemodialýze je možné použít antikoagulaci heparinem.

---

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

---

Při polohování je třeba dát pozor na zvýšenou fragilitu kostních struktur, která je způsobena osteopenií z chronické acidózy nebo hypofosfatemickou křivicí.

---

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

---

Neuvádí se.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Nejdůležitějším bodem při plánování anesteziologického postupu může být u těchto pacientů metabolická acidóza. Při acidóze mohou všechny látky, které rychle snižují tonus sympatiku vést k cirkulačnímu kolapsu. Protože většina opioidů jsou slabé báze, acidóza může zvýšit frakci léčiva v neionizované formě, usnadňovat průnik opioidů do mozku, a tím způsobit sedaci a útlum reflexů dýchacích cest. To vede ke zvýšenému riziku aspirace.

Perioperačně podávané IV tekutiny je třeba pečlivě titrovat a vyhnout se jak hyperhydrataci, tak i dehydrataci. Oční použití beta blokátorů může mít po lokální absorpci určité systémové účinky.

Použití sevofluranu k indukci může způsobit hypokalémií indukovaný záchvat.

Budte připraveni řešit obtížné zajištění dýchacích cest.

Dávku svalových relaxancií je třeba redukovat o 25-50 % z důvodu zvýšené vnímavosti.

Je třeba se vyhnout hyperventilaci, aby nedošlo k alkalóze a následnému poklesu sérového kalia, protože to může vést k závažným srdečním arytmiím.

Z důvodu zvýšeného rizika glaukomu je u těchto pacientů třeba vyhnout se přímému tlaku na oči obličejovou maskou stejně jako špatně provedenou pronační polohou.

K indukci se hodí propofol a nedepolarizující svalová relaxans.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Neuvádí se nutnost žádného dalšího monitorování kromě standardního.

---

### **Možné komplikace**

---

Existuje riziko pneumonie z důvodu svalové hypotonie.

Premedikace sedativy může maskovat příznaky hypoglykémie.

Hypokalémie může způsobit závažné srdeční arytmie.

Tito pacienti mají riziko rozvoje akutního glaukomu.

---

### **Pooperační péče**

---

Před hospitalizací je třeba optimalizovat vnitřní prostředí (elektrolyty a acidobazickou rovnováhu). Opatrně je třeba upravovat antiepileptickou terapii.

U těchto pacientů je tendence k rozvoji pneumonie z důvodu hypotonie a oslabeného kašlacího reflexu. Je třeba pooperačně monitorovat glykémii a podat doplňkové tekutiny s obsahem glukózy společně se suplementací kalia, aby se zabránilo vzniku hypoglykémie.

---

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

---

Neuvádí se.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Ambulantní anestezie je možné provést pouze u nízkorizikových zákroků, a pokud je stav pacienta stabilní. Fyzikální a celkové vyšetření by nemělo odhalit žádné závažné postižení.

---

### **Porodnická anestezie**

---

Tento syndrom postihuje výlučně osoby mužského pohlaví. Proto nejsou uváděny žádné případy porodnických postupů.

## Reference:

1. Bökenkamp A, Ludwig M. The oculocerebrorenal syndrome of Lowe: an update. *Pediatr Nephrol* 2016 Mar 24. DOI 10.1007/s00467-016-3343-3
2. Kim HK, Kim JH, Kim YM, Kim GH, Lee BH, Choi JH, Yoo HW Lowe syndrome: a single center's experience in Korea. *Korean J Pediatr*. 2014 Mar;57(3):140-8. doi: 10.3345/kjp.2014.57.3.140
3. Mehta ZB, Pietka G, Lowe M. The cellular and physiological functions of the Lowe syndrome protein OCRL1. *Traffic* 2014 May;15(5):471-87. doi: 10.1111/tra.12160
4. Pandey R, Garg R, Chakravarty C, Darlong V, Punj J, Chandrlekha. Lowe's syndrome with Fanconi syndrome for ocular surgery: perioperative anesthetic considerations. *J Clin Anesth* 2010 Dec;22(8):635-7. doi: 10.1016/j.jclinane.2009.09.018
5. Saricaoglu F, Demirtas F, Aypar U. Preoperative and perioperative management of a patient with Lowe syndrome diagnosed to have Fanconi's syndrome. *Paediatr Anaesth* 2004 Jun;14(6):530-2
6. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/lowe-syndrome>
7. <http://rarediseases.org/rare-diseases/lowe-syndrome>
8. <http://lowesyndrome.org>

---

**Datum poslední úpravy: září 2016** (přeloženo srpen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autor**

**Fatma Saricaoğlu**, Department of Anaesthesiology and Reanimation, Hacettepe University, Ankara, Turkey fatmasaricao@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**

**Arend Bökenkamp**, Department of Pediatric Nephrology, VU University Medical Center Amsterdam, The Netherlands  
[a.bokenkamp@vumc.nl](mailto:a.bokenkamp@vumc.nl)

**Recenzent 2**

**Richard Alan Lewis**, Departments of Ophthalmology, Medicine, Pediatrics, and Molecular and Human Genetics, Baylor College of Medicine, Houston, Texas, USA  
[rlewis@bcm.tmc.edu](mailto:rlewis@bcm.tmc.edu)

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

*Upozorňujeme, že tento doporučený postup nebyl recenzován dvěma anesteziology, ale dvěma experty na dané onemocnění.*

Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:

**Překladatel:**

**Jana Djakow**, Následná intenzivní péče pro děti, Nemocnice Hořovice, Hořovice,  
[jana.djakow@gmail.com](mailto:jana.djakow@gmail.com)

**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/>