

## Doporučení pro vedení anestezie u **Stüve–Wiedemannova syndromu**

**Název nemoci:** Stüve-Wiedemannův syndrom

**ICD 10:** Q78.8

**Synonyma:** (ve starší literatuře také známý jako Schwartz-Jampelův syndrom typ 2)

### **Souhrn o nemoci:**

Stüve–Wiedemannův syndrom (SWS) je autozomálně recesivně dědičné onemocnění charakterizované kongenitální skeletální dysplazií a život ohrožující dysfunkcí autonomního nervového systému. SWS je způsoben mutací v genu LIFR (leukemia inhibitory factor receptor; 151443) na chromozomu 5p13.1. SWS byl zaznamenán u odlišných etnických skupin včetně Evropanů, Severoameričanů, Romů a Arabů. Zdá se, že toto onemocnění je zvláště časté ve Spojených arabských emirátech.

Klinická charakteristika SWS zahrnuje ohnutí dlouhých kostí, kamptodaktýlii, deformity kloubů a končetin, faciální dysmorfii, hypotonii, růstovou retardaci, obtíže s příjmem potravy a polykáním.

Klinický průběh je komplikován především neočekávanými epizodami hypertermie, respirační insuficience a obtížnou alimentací. Očekávaná délka života je nízká, pacienti umírají v raném věku.

---

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)**

SWS je způsobené mutací v genu LIFR na chromozomu 5q13.1. Bývá poměrně častý ve Spojených arabských emirátech s prevalencí 0,5/10 000 porodů [5].

Klinická charakteristika SWS zahrnuje ohnutí dlouhých kostí, hypertelorismus, mikrognacii, opičí rýhou na dlani, trismus, kamptodactylii, deformity kloubu a končetin, faciální dysmorfii, hypotonii, růstovou retardaci a obtíže s příjmem potravy a polykáním [6,7]. Neurologické symptomy se podobají dysautonomii s teplotní nestabilitou, sníženým pocitem bolesti a chybějícími rohovkovými reflexy; intelektuální schopnosti jsou však normální.

Klinický průběh je komplikovaný především neočekávanými epizodami hypertermie, respirační insuficience a alimentačními obtížemi [7,8]. Očekávaná délka života je nízká, jedinci umírají v raném věku. SWS může být spojený také s abnormalitami kardiovaskulárního systému, především plicní hypertenzí při poškození stěny arterií [9].

---

### Typické výkony

---

Ortopedické (kostní, kloubní a páteřní deformity) a oční výkony (katarakta, zákal).

Existuje několik dalších hlášení, jakož i některá teoretická rizika, ačkoli jejich klinický význam je nejistý [20]. U dvou případů byla po spondylochirurgických výkonech popsána kvadruplegie [22].

---

### Typ anestezie

---

V odborné literatuře je k nalezení pouze jediná kazuistika bezproblémového podání anestezie tříletému dítěti.

---

### Nezbytná doplňková předoperační vyšetření (vedle standardní péče)

---

Nezbytné je důkladné vyšetření respiračního a kardiovaskulárního systému. V souvislosti se SWS [23] byl zaznamenán vyšší výskyt srdečních abnormalit, anestezii by měl ideálně podávat lékař zběhlý v kardioanestezii.

---

### Zvláštní příprava na zajištění dýchacích cest

---

Nejsou popsány specifické deformity ovlivňující zajištění dýchacích cest, nicméně je třeba očekávat obtížnější intubaci. Proto je vhodné mít připravené dodatečné pomůcky a postup při úvodu do anestezie.

---

### Zvláštní příprava před podáním krevních derivátů

---

Dle obvyklých doporučení.

---

### Zvláštní příprava před zahájením antikoagulace

---

Dle obvyklých doporučení.

---

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

---

Vzhledem k deformitám končetin je nutné polohována věnovat plnou pozornost.

---

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

---

Pro SWS nejsou k dispozici žádná data, ale interakce jsou možné.

---

### **Anesteziologický postup**

---

Neexistují doporučená nebo kontraindikovaná anestetika. Na místě je opatrné dávkování všech léčiv.

---

### **Zvláštní či doplňující monitorace**

---

Kontinuální perioperační monitorování tělesné teploty.

Důležitá je monitorace respiračních a kardiovaskulárních funkcí, které jsou u těchto pacientů zvláště zranitelné.

---

### **Možné komplikace**

---

Hypertermické epizody	+
Respirační insuficience	+
Obtížné zajištění dýchacích cest	+
Hemodynamická nestabilita	+
Aspirace	+
Abnormální odpověď na myorelaxans	?
Riziko maligní hypertermie	+/?

---

### **Pooperační péče**

---

Monitorování na dospávacím pokoji a JIP je závislé na preoperačních potížích a průběhu výkonu a anestezie.

---

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

---

Nejsou žádné informace.

---

### **Ambulantní anestezie**

---

Nejsou hlášeny.

---

### **Porodnická anestezie**

---

Nikdy nepopsána. Těhotenství není možné.

## Reference:

1. Wiedemann HR, Stüve A. Stüve-Wiedemann syndrome, update and historical footnote. *Am J Med Genet* 1996;63:12-16
2. Cormier-Daire V, Geneviève D, Munnich A, Le Merrer M. New insights in congenital bowing of the femora. *Clin Genet* 2004;66:169-176
3. Nicole S, Davoine CS, Topaloglu H, Cattolico L, Barral D, et al. Perlecan, the major proteoglycan of basement membranes, is altered in patients with Schwartz-Jampel syndrome (chondrodystrophic myotonia). *Nat genet* 2000;26:480-3
4. Dagoneau N, Scheffer D, Huber C, et al. Null leukemia inhibitory factor receptor (LIFR) mutations in Stuve-Wiedemann/Schwartz-Jampel type 2 syndrome. *Am J Hum Genet* 2004;74:298-305
5. Akawi NA, Ali BR, Al-Gazali L. Stüve-Wiedemann syndrome and related bent bone dysplasias. *Clin Genet* 2012;82:12-21
6. Cormier-Daire V, Munnich A, Lyonnet S, et al. Presentation of six cases of Stuve-Wiedemann syndrome. *Pediatr Radiol* 1998;28:776-80
7. Mikelonis D, Jorcyk CL, Oxford JT. Stüve-Wiedemann syndrome: LIFR and associated cytokines in clinical course and etiology. *Orphanet J Rare Dis* 2014;9:34
8. Yeşil G, Lebre AS, Dos Santos S, Güran O, Ozahi Li, et al. Stuve-Wiedemann Syndrome: Is it underrecognized? *Am J Med Genetics* 2014;164A:2220-2205
9. Raas-Rotschild A, Ergaz-Schaltiel Z, Bar-Ziv J, Rein AJJT. Cardiovascular abnormalities associated with the Stuve-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genetics* 2003;121A:156-58
10. Hassan A, Whately C, Letts M. The orthopedic manifestations and management of children with Stüve-Wiedemann syndrome. *J Bone Joint Surg* 2010;92:880-4
11. Bonthuis D, Morava E, Booij LHDJ, Driessen JJ. Stuve Wiedemann syndrome and related syndromes: case report and possible anesthetic complications. *Pediatr Anesthesia* 2009;19:212-17
12. Oue T, Nishimoto M, Kitaura M, Samuta T, Toda N, Koyama V, Inoue K, Danura T. Anesthetic management of a child with Schwartz-Jampel syndrome. *Masui* 2004;53:782-4
13. Crisponi L, Crisponi G, Meloni A, et al. Crisponi syndrome is caused by mutations in the CRLF1 gene and is allelic to cold-induced sweating syndrome type I. *Am J Hum Genet* 2007;80:971-81
14. Dagoneau N, Bellais S, Blanchet P, et al. Mutations in Cytokine Receptor-like factor 1 (CRLF1) account for both Crisponi and cold-induced sweating syndromes. *Am J Hum Genet* 2007;80:966-970
15. Rigante D. Are there febrile diseases with a risk of sudden death in children? *Arch Dis Child* 2012;97:180
16. Morava E, Hamel B, Hol F, Rodenburg R, Smeitink J. Mitochondrial dysfunction in Stüve-Wiedemann syndrome in a patient carrying an ND1 gene mutation. *Am J Med Genet Part A* 2006;140A:2248-50
17. Chabrol B, Sigaudy S, Paquis V, Montfort M-F, Giudicelly H, et al. Stüve-Wiedemann syndrome and defects of the mitochondrial respiratory chain. *Am J med Gene* 1997;72:222-226
18. Seay AR, Ziter FA. Malignant hyperpyrexia in a patient with Schwarz-Jampel syndrome. *J Pediatr* 1978; 93:83-84
19. Fowler W, Layzer R, Taylor R, et al. The Schwartz-Jampel syndrome. Its clinical, physiological and histological expressions. *J Neurol Sci* 1974; 22:127-146
20. Bonthuis, D., E. Morava, L. H. Booij, J. J. Driessen. Stuve Wiedemann syndrome and related syndromes: case report and possible anesthetic complications. *Paediatr Anaesth* 2009;19(3):212-217
21. Langer, R., L. Al-Gazali, P. Raupp, E. Varady. Radiological manifestations of the skeleton, lungs and brain in Stueve-Wiedemann syndrome. *Australas Radiol* 2007;51(3):203-210.
22. Pizones, J., P. D. Sponseller, E. Izquierdo, E. Sanz, F. Sánchez-Mariscal, P. Álvarez, L. Zúñiga. Delayed Tetraplegia After Thoracolumbar Scoliosis Surgery in Stuve-Wiedemann Syndrome. *Spine Deformity* 2013;1(1):72-78
23. Raas-Rothschild, A., Z. Ergaz-Schaltiel, J. Bar-Ziv, A. J. Rein. Cardiovascular abnormalities associated with the Stuve-Wiedemann syndrome. *Am J Med Genet A* 2003;121A(2):156-158.

## **Příloha 1 Příbuznost s ostatními onemocněními**

SWS se klinicky překrývá s Crisponiho syndromem, především pokud jde o neočekávané hypertermní epizody. Oba jsou způsobeny mutací genu souvisejícího s dráhou receptoru ciliárního neurotropního faktoru (CNTF-receptor). Crisponiho syndrom je způsoben mutací v CRLF1 (cytokine receptor-like factor 1) [13]. CRLF1 je zapojen do dráhy CNTF-receptoru, jejíž součástí je také receptor LIFR [14]. Toto onemocnění způsobuje spontánní epizody hypertermie, které odráží uvolnění cytokinů. Nedávno byla vyslovena hypotéza, že takto postižené děti jsou vystaveny riziku náhlého úmrtí [15]. Pokud se setkáme s dítětem s deformitami dlouhých kostí, měli bychom myslet i na kampomelickou dysplázii, Schwartz–Jampel syndrom a Ehlers–Danlosův syndrom typ IX [5,7]. SWS může být spojen i s mitochondriální poruchou při mutaci genu ND1 vedoucí k poškození oxidativní fosforylace [16,17]. Není jasné, zda se jedná o koincidenci nebo skutečnou příbuznost.

V odborné literatuře je diskutována náchylnost ke vzniku maligní hypertermie. Jsou zaznamenány dva nepříliš specifické případy, kdy hypertermní epizody proběhly u pacientů s diagnostikovaným Schwartz–Jampelovým syndromem 1. Zaznamenány byly v době, kdy byl SWS považován za identický se Schwartz–Jampelovým syndromem. Jeden z případů je datován rokem 1978 [18]. Pacientovi byl podán atropin, ketamin, N<sub>2</sub>O/O<sub>2</sub> a kurare. Během 10 minut došlo k vzestupu tělesné teploty o 1,5 °C a mírnému vzestupu kreatinkinázy (216 mU·ml<sup>-1</sup>). Výkon byl zrušen, pacientka se zotavila a druhý den byla propuštěna domů. Ke stanovení diagnózy nebyla provedena svalová biopsie a IVCT. Pozoruhodné je, že nebyly použity žádné látky triggerující rozvoj MHS. Druhý případ byl zaznamenán v roce 1974 [19]. Tomuto pacientovi byl podán N<sub>2</sub>O/O<sub>2</sub> a halotan, během výkonu došlo k narušení termoregulace a vzniku mírné hypertermie. I v tomto případě nebyla diagnóza MH potvrzena. Navzdory nejasnostem si je třeba uvědomit, že hypertermní epizody jsou charakteristickým znakem SWS a jsou následkem narušení dráhy receptoru ciliárního neurotropního faktoru, bez jakéhokoliv vztahu k molekulárnímu nebo genetickému pozadí MHS.

---

**Datum poslední úpravy: Listopad 2015** (přeloženo červen 2020)

---

*Toto doporučení bylo připraveno:*

**Autor**

**Jacques Driessen**, Anaesthesiologist, UMNC, Nijmegen, The Netherlands  
[jj.driessen@anes.umcn.nl](mailto:jj.driessen@anes.umcn.nl)

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

*Toto doporučení bylo recenzováno:*

**Recenzenti**

**Lihadh Al-Gazali**, Paediatrician, Faculty of Medicine and Health Sciences, United Arab Emirates University, Al-Ain, United Arab Emirates  
[l.algazali@uaeu.ac.ae](mailto:l.algazali@uaeu.ac.ae)

**Javier Pizones**, Spine Unit, Department of Orthopaedic Surgery, Hospital Universitario de Getafe, Madrid, Spain  
[javierpizones@gmail.com](mailto:javierpizones@gmail.com)

**Mallinath Chakraborty**, Department of Child Health, Cardiff University, Cardiff, UK  
[chakrabortym@cardiff.ac.uk](mailto:chakrabortym@cardiff.ac.uk)

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

*Toto doporučení bylo přeloženo do českého jazyka:*

**Překladatel:**

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