

A&I

ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

Offizielles Organ: Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin e.V. (DGAI)
Berufsverband Deutscher Anesthesisten e.V. (BDA)
Deutsche Akademie für Anästhesiologische Fortbildung e.V. (DAAF)
Organ: Deutsche Interdisziplinäre Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin e.V. (DIVI)



Lujan-Fryns syndrome

McArdle Disease

orphan**anesthesia**

a project of the German Society
of Anaesthesiology and Intensive Care Medicine

SUPPLEMENT NR. 21 | 2020

OrphanAnesthesia –

ein krankheitsübergreifendes Projekt des Wissenschaftlichen Arbeitskreises Kinderanästhesie der Deutschen Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin e.V.

Ziel des Projektes ist die Veröffentlichung von Handlungsempfehlungen zur anästhesiologischen Betreuung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Damit will OrphanAnesthesia einen wichtigen Beitrag zur Erhöhung der Patientensicherheit leisten.

Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen für verschiedene diagnostische oder therapeutische Prozeduren eine anästhesiologische Betreuung, die mit einem erhöhten Risiko für anästhesieassoziierte Komplikationen einhergehen. Weil diese Erkrankungen selten auftreten, können Anästhesisten damit keine Erfahrungen gesammelt haben, so dass für die Planung der Narkose die Einholung weiterer Information unerlässlich ist. Durch vorhandene spezifische Informationen kann die Inzidenz von mit der Narkose assoziierten Komplikationen gesenkt werden. Zur Verfügung stehendes Wissen schafft Sicherheit im Prozess der Patientenversorgung.

Die Handlungsempfehlungen von OrphanAnesthesia sind standardisiert und durchlaufen nach ihrer Erstellung einen Peer-Review-Prozess, an dem ein Anästhesist sowie ein weiterer Krankheitsexperte (z.B. Pädiater oder Neurologe) beteiligt sind. Das Projekt ist international ausgerichtet, so dass die Handlungsempfehlungen grundsätzlich in englischer Sprache veröffentlicht werden.

Ab Heft 5/2014 werden im monatlichen Rhythmus je zwei Handlungsempfehlungen als Supplement der A&I unter www.ai-online.info veröffentlicht. Als Bestandteil der A&I sind die Handlungsempfehlungen damit auch zitierfähig. Sonderdrucke können gegen Entgelt bestellt werden.

OrphanAnesthesia –

a project of the Scientific Working Group of Paediatric Anaesthesia of the German Society of Anaesthesiology and Intensive Care Medicine

The target of OrphanAnesthesia is the publication of anaesthesia recommendations for patients suffering from rare diseases in order to improve patients' safety. When it comes to the management of patients with rare diseases, there are only sparse evidence-based facts and even far less knowledge in the anaesthetic outcome. OrphanAnesthesia would like to merge this knowledge based on scientific publications and proven experience of specialists making it available for physicians worldwide free of charge.

All OrphanAnesthesia recommendations are standardized and need to pass a peer review process. They are being reviewed by at least one anaesthesiologist and another disease expert (e.g. paediatrician or neurologist) involved in the treatment of this group of patients.

The project OrphanAnesthesia is internationally oriented. Thus all recommendations will be published in English.

Starting with issue 5/2014, we'll publish the OrphanAnesthesia recommendations as a monthly supplement of A&I (Anästhesiologie & Intensivmedizin). Thus they can be accessed and downloaded via www.ai-online.info. As being part of the journal, the recommendations will be quotable. Reprints can be ordered for payment.

**Bisher in A&I publizierte
Handlungsempfehlungen finden
Sie unter:**

www.ai-online.info/Orphsuppl
www.orphananesthesia.eu

**Find a survey of the recommenda-
tions published until now on:**

www.ai-online.info/Orphsuppl
www.orphananesthesia.eu

Projektleitung

Prof. Dr. Tino Münster, MHBA

Chefarzt
Klinik für Anästhesie und
operative Intensivmedizin
Krankenhaus Barmherzige
Brüder Regensburg
Prüfeninger Straße 86
93049 Regensburg,
Deutschland

Tel.: 0941 369-2350

E-Mail: Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

orphananesthesia

Anaesthesia recommendations for Lujan-Fryns syndrome

Disease name: Lujan-Fryns syndrome

ICD 10: Q87.8

Synonyms: Lujan syndrome, X-linked mental retardation with marfanoid habitus, XLMR with marfanoid habitus

Disease summary: Lujan-Fryns syndrome (X-linked mental retardation with marfanoid habitus syndrome) is characterised by a marfanoid habitus becoming evident after puberty, typical craniofacial dysmorphism and behavioural problems. Recently, mutations in the MED12 gene and in the UPF3B gene have already been described as the cause of Lujan-Fryns syndrome. Lujan-Fryns syndrome was first reported by Lujan in 1984 and Fryns offered other features of this syndrome in 1987. Craniofacial features in Lujan-Fryns syndrome include prominent forehead, long narrow face, small mandible, maxillary hypoplasia, long nose with high and narrow nasal bridge, short and deep philtra, thin upper lip, highly arched palate, receding chin, and low-set, retroverted, normal shaped ears. Complete or partial agenesis of corpus callosum, ascending aorta aneurysm and ventricular septal defects are other manifestations of Lujan-Fryns syndrome. The prevalence in the general population is not known, but it affects predominantly males. There is no available treatment for Lujan-Fryns syndrome, patients need special education and psychological support. Diaphragmatic hernia and pulmonary hypoplasia are the most common anomalies in this syndrome. Because of these anomalies, limited pulmonary reserves and a marked facial dysmorphism make it difficult to have a secure airway. Furthermore, the presence of cardiovascular malformations can lead to significant problems in anaesthesia practice.

Medicine is in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnosis is wrong



Find more information on the disease, its centres of reference and patient organisations on Orphanet: www.orpha.net

► **Citation:** Sargin M: Lujan-Fryns syndrome. Anästh Intensivmed 2020;61:S372–S377.
DOI: 10.19224/ai2020.S372

Typical surgery

There is no typical surgery, but cleft palate surgery, vertebrae surgeries, cardiovascular surgeries might be required due to accompanying anomalies.

Type of anaesthesia

There is no definite recommendation for either general or regional anaesthesia. However, considering the presence of craniofacial anomalies, which are specific features of this syndrome, the risk of difficult airway during general anaesthesia can make regional anaesthesia preferable.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Most of the clinical manifestations can be determined during physical examination, but for the detection of cardiovascular anomalies such as ventricular septal defect and aortic aneurysm an echocardiogram should be part of the routine evaluation.

Particular preparation for airway management

Due to the presence of craniofacial anomalies, these patients are at high risk for a difficult airway.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

Not reported.

Particular preparation for anticoagulation

Not reported.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Not reported.

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

Not reported.

Anaesthetic procedure

In these patients, no problems were encountered after using sevoflurane or propofol. However, adequate information about the use of other anaesthetic agents is not available.

Particular attention should be paid to the anaesthesia practice; it is the likely difficult airway that can be encountered in these patients. All necessary preparations must be made for the difficult airway.

Particular or additional monitoring

Standard monitoring of vital signs should be performed in all types of anaesthesia including sedation.

Possible complications

Complications due to difficult airway scenarios are possible. Prepare for a difficult airway scenario to avoid a "Cannot intubate, cannot ventilate" situation.

Post-operative care

The degree of post-operative monitoring is depending on the surgical procedure and on the pre-operative condition of the patient.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

As a last resort in a "Cannot intubate, cannot ventilate" situation, emergency airway equipment must be at hand.

Ambulatory anaesthesia

Because of the possible difficult airway in patients with Lujan-Fryns syndrome, and because of the needed additional devices to be prepared, general anaesthesia under ambulatory conditions or outside a major anaesthesiological department cannot be recommended.

Obstetrical anaesthesia

There are no obstetric case reports of patients with Lujan-Fryns syndrome.

References

1. Soni A, Meenawat A, Soni K, Srivastava V: Lujan Fryns Syndrome – A Case Report. *Clinical Practice* 2014;3:11–13
2. Basu S, Patil B, Aundhakar CD, Ingale SY: A rare case of Lujan Fryns syndrome. *Int J EmerG Trends Sci Technol* 2014;9:341–342
3. Berry K, Mahajan S, Sahoo P, Cheeran S: Lujan Fryns Syndrome & Psychosis. *Int J Sci Study* 2014;2:105–107
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 X-linked mental retardation associated with craniofacial abnormalities: lujan fryns syndrome. *Arq Neuropsiquiatr* 2013;71:66–69
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, et al: Lujan-Fryns Syndrome – familial recurrence in the same generation. *Sciencia Medica* 2011;21:64–66
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? *J 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, Ghosh A: Lujan Fryns syndrome. *Sri Lanka J Child Health* 2012;41:201–202
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. *Psychiatr Genet* 2005;15:229–231
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. *J Genet Couns* 1993;4:193–198
20. Lalatta F, Livini E, Selicorni A, Briscioli V, Vita A, Lugo F, et al: X-linked 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, et al: 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;71:66–69

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:e107
27. Khemka P, Basu M, Ray S, Mukhopadhyay S, Ghosh A: Lujan-Fryns Syndrome. *Sri Lanka J Child Health* 2012;41:201–202
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. *Int J Recent Trends Sci Technol* 2014;9:341–342
31. Sargin M, Uluer MS, Sahin O: [Non-operating room anesthesia in a patient with Lujan-Fryns syndrome]. *Cukurova Med J* 2016;41:33–35
32. Schwartz CE, Tarpey PS, Lubs HA, Verloes A, May MM, Risheg H, 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, Hellems 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.

Date last modified: **August 2019**

This recommendation was prepared by:

Author

Dr. Mehmet Sargin, Anaesthesiologist, Department of Anaesthesiology and Reanimation, Selcuk University Faculty of Medicine, Turkey
mehmet21sargin@yahoo.com

Disclosure The author has no financial or other competing interest to disclose. This recommendation was unfunded.

This recommendation was reviewed by:

Reviewers

Tino Münster, Anaesthesiologist, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Özkan Onal, Anaesthesiologist, Associate Professor, Selcuk University Medical Faculty Department of Anaesthesiology and Intensive Care Medicine, Konya, Turkey
drozkanonal@gmail.com

Disclosures The reviewers have no financial or other competing interest to disclose.

Please note that this recommendation has been reviewed not by an anaesthesiologist and a disease expert but by two anaesthesiologists instead.

Herausgeber



DGAI

Deutsche Gesellschaft
für Anästhesiologie und
Intensivmedizin e.V.
Präsident: Prof. Dr.
R. Rossaint, Aachen



BDA

Berufsverband Deutscher
Anästhesisten e.V.
Präsident: Prof. Dr.
G. Geldner, Ludwigsburg



DAAF

Deutsche Akademie
für Anästhesiologische
Fortbildung e.V.
Präsident: Prof. Dr.
H. Bürkle, Freiburg

Schriftleitung

Präsident/in der Herausgeberverbände
Gesamtschriftleiter/Editor-in-Chief:
Prof. Dr. Dr. Kai Zacharowski, Frankfurt
Stellvertretender Gesamtschriftleiter/
Deputy Editor:
Prof. Dr. T. Volk, Homburg/Saar
CME-Schriftleiter/CME-Editor:
Prof. Dr. W. Zink, Ludwigshafen

Redaktionskomitee/Editorial Board

Prof. Dr. G. Beck, Wiesbaden
Dr. iur. E. Biermann, Nürnberg
Prof. Dr. A. Brinkmann, Heidenheim
Prof. Dr. H. Bürkle, Freiburg
Prof. Dr. B. Ellger, Dortmund
Prof. Dr. K. Engelhard, Mainz
Prof. Dr. M. Fischer, Göttingen
Prof. Dr. U. X. Kaisers, Ulm
Prof. Dr. T. Loop, Freiburg
Prof. Dr. W. Meißner, Jena
Prof. Dr. C. Nau, Lübeck
Dr. M. Rähmer, Mainz
Prof. Dr. A. Schleppers, Nürnberg
Prof. Dr. M. Thiel, Mannheim
Prof. Dr. F. Wappler, Köln
Prof. Dr. M. Weigand, Heidelberg

Redaktion/Editorial Staff

Carolin Sofia Kopp B.A.
Korrespondenzadresse: Roritzerstraße 27 |
90419 Nürnberg | Deutschland
Tel.: 0911 9337812 | Fax: 0911 3938195
E-Mail: anaesth.intensivmed@dgai-ev.de

Verlag & Druckerei

Aktiv Druck & Verlag GmbH

An der Lohwiese 36 |
97500 Ebelsbach | Deutschland
www.aktiv-druck.de



Geschäftsführung

Wolfgang Schröder | Jan Schröder |
Nadja Schwarz
Tel.: 09522 943560 | Fax: 09522 943567
E-Mail: info@aktiv-druck.de

Anzeigen | Vertrieb

Pia Müller | Robert Kux
Tel.: 09522 943570 | Fax: 09522 943577
E-Mail: anzeigen@aktiv-druck.de

Verlagsrepräsentanz

Jürgen Distler
Roritzerstraße 27, 90419 Nürnberg
Tel.: 0171 9432534 | Fax: 0911 3938195
E-Mail: jdistler@bda-ev.de

Herstellung | Gestaltung

Pia Müller | Robert Kux |
Stefanie Triebert
Tel.: 09522 943570 | Fax: 09522 943577
E-Mail: ai@aktiv-druck.de

Titelbild

Gestaltung: Klaus Steigner
Paumgartnerstraße 28 | 90429 Nürnberg
E-Mail: mazyblue@klaus-steigner.de
www.klaus-steigner.de

Erscheinungsweise 2020

Der 61. Jahrgang erscheint jeweils zum
Monatsanfang, Heft 7/8 als Doppelausgabe.

Bezugspreise (inkl. Versandkosten):

• Einzelhefte	30,- €
• Jahresabonnement:	
Europa (ohne Schweiz)	258,- €
(inkl. 7 % MwSt.)	
Schweiz	266,- €
Rest der Welt	241,- €

Mitarbeiter aus Pflege, Labor, Studenten und Auszubildende (bei Vorlage eines entsprechenden Nachweises)

Europa (ohne Schweiz)	94,- €
(inkl. 7 % MwSt.)	
Schweiz	90,- €
Rest der Welt	94,- €

**Für Mitglieder der DGAI und/oder
des BDA ist der Bezug der Zeitschrift
im Mitgliedsbeitrag enthalten.**

Allgemeine Geschäfts- und Liefer- bedingungen

Die allgemeinen Geschäfts- und Liefer-
bedingungen entnehmen Sie bitte dem
Impressum auf www.ai-online.info

Indexed in **Current Contents®/Clinical
Medicine, EMBASE/Excerpta Medica;
Medical Documentation Service;
Research Alert; Sci Search; SUBIS
Current Awareness in Biomedicine;
VINITI: Russian Academy of Science.**

Nachdruck | Urheberrecht

Die veröffentlichten Beiträge sind urhe-
berrechtlich geschützt. Jegliche Art von
Vervielfältigungen – sei es auf mechani-
chem, digitalem oder sonst möglichem
Wege – bleibt vorbehalten. Die Aktiv
Druck & Verlags GmbH ist allein auto-
risiert, Rechte zu vergeben und Sonder-
drucke für gewerbliche Zwecke, gleich
in welcher Sprache, herzustellen. An-
fragen hierzu sind nur an den Verlag zu
richten. Jede im Bereich eines gewerbli-
chen Unternehmens zulässig hergestellte
oder benutzte Kopie dient gewerblichen
Zwecken gem. § 54 (2) UrhG. Die Wie-
dergabe von Gebrauchsnamen, Handels-
namen, Warenbezeichnungen usw. in
dieser Zeitschrift berechtigt auch ohne
besondere Kennzeichnung nicht zu der
Annahme, dass solche Namen im Sinne
der Warenzeichen- und Markenschutz-
Gesetzgebung als frei zu betrachten wä-
ren und daher von jedermann benutzt
werden dürften.

Wichtiger Hinweis

Für Angaben über Dosierungsanwei-
sungen und Applikationsformen kann
vom Verlag und den Herausgebern keine
Gewähr übernommen werden. Derartige
Angaben müssen vom jeweiligen An-
wender im Einzelfall anhand anderer
Literaturstellen auf ihre Richtigkeit über-
prüft werden. Gleiches gilt für berufs-
und verbandspolitische Stellungnahmen
und Empfehlungen.

Allein aus Gründen der besseren Les-
barkeit wird auf die gleichzeitige Ver-
wendung männlicher, weiblicher und
weiterer Sprachformen verzichtet. Sämt-
liche Personenbezeichnungen gelten für
alle Geschlechterformen. Dies impliziert
keinesfalls eine Benachteiligung der je-
weils anderen Geschlechter, sondern ist
als geschlechtsneutral zu verstehen.

Die Beiträge aus der A&I finden Sie online unter: www.ai-online.info

CONTACT US

Please do not hesitate to contact us. We will be glad to answer and provide further information to you at any time.

.....
Name

.....
First Name

.....
Department / Hospital

.....
Place

.....
Telephone

.....
E-Mail

.....
Date / Signature

Please contact me for further information

☐

I would like to participate in the project

☐

ADDRESS

German Society of Anaesthesiology and
Intensive Care Medicine
Ursula Homberg
Roritzerstrasse 27 | 90419 Nuremberg | Germany
Tel.: +49-911-9337828 | Fax: +49-911-3938195
Email: uhomberg@orphananesthesia.eu