

Empfehlung für die perioperative Betreuung von Patienten mit Smith-Lemli-Opitz Syndrom

Dem Smith-Lemli-Opitz Syndrom liegt eine Störung des letzten Enzyms der Cholesterolsynthese zugrunde. Bei den meisten Kindern führt dies zu einer deutlich reduzierten Cholesterolkonzentration im Blut und in Geweben und einer Anhäufung des 7-Dehydrocholesterols, dem direkten Vorläufermetaboliten des Cholesterols.

Gleichzeitig können wichtige Cholesterol-Abkömmlinge wie Gallensäuren und Steroidhormone vermindert sein. Die bislang wichtigste Therapiemöglichkeit für Kinder mit Smith-Lemli-Opitz Syndrom besteht in der oralen Supplementierung von Cholesterol in einer Dosis von üblicherweise 100 mg/kg/d, wodurch sowohl die Cholesterolkonzentrationen im Blut angehoben werden, als auch die Bildung der pathologischen Metabolite durch Rückkopplungshemmung unterdrückt werden. In Stresssituationen, wie nach Operationen oder während schwerer Infektionen, nimmt die intestinale Resorption von Cholesterol deutlich ab, so dass die Cholesterolkonzentrationen rasch dramatisch absinken, insbesondere, da die Kinder meist nüchtern bleiben müssen und Cholesterol nicht gegeben werden kann.

Probleme, die bei operativen Eingriffen und Infektionen auftreten können:

- Wundheilungsstörungen (auch bei milde betroffenen Patienten)
- erhöhtes Risiko eines ARDS (Schocklunge)
- Gefahr einer Nebenniereninsuffizienz (vor allem schwer betroffene Patienten mit Cholesterolkonzentrationen < 10 mg/dl)

Empfehlungen:

- milde bis mittelschwer betroffene Patienten mit Cholesterolkonzentrationen > 50 mg/dl, kleine Eingriffe: postoperativ mindestens 1 x Kontrolle der Serumelektrolyte
- milde bis mittelschwer betroffene Patienten, größere Eingriffe mit längerer Nüchternperiode: 1x täglich 10 ml/kg FFP über die Zeit der Nüchternperiode, engmaschige Überwachung der Serumelektrolyte
- schwer betroffene Patienten: Substitution von Hydrocortison (30 mg/m²/d als Dauerinfusion), 10 ml/kg/d FFP über die Zeit der Nüchternperiode und bei parenteraler Ernährung.

Bei allen Patienten sobald wie möglich die orale Cholesterol-Substitution wieder beginnen.