

# Anästhesiologisches Management bei einem Patienten mit Cri-du-chat-Syndrom

*Anaesthesiological management of a patient with cat's cry syndrome*

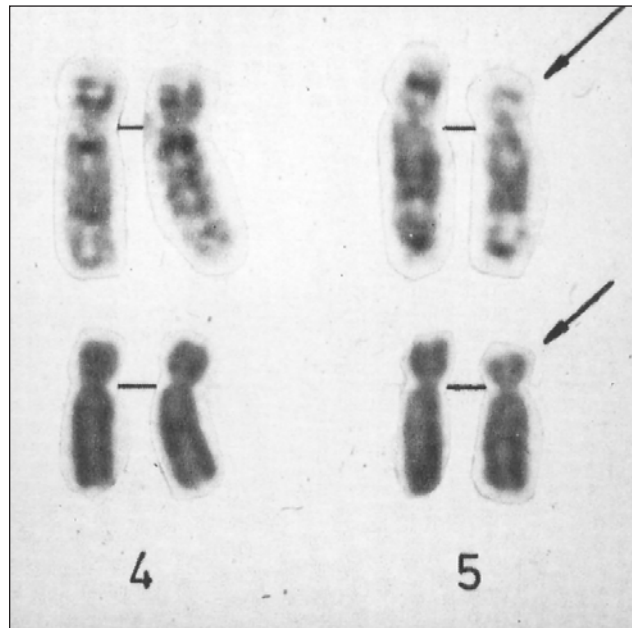
M. Rottke und F. Wappler

Klinik für Anästhesiologie des Universitäts-Krankenhauses Eppendorf, Hamburg  
(Direktor: Prof. Dr. J. Schulte am Esch)

**Zusammenfassung:** Das Cri-du-chat- oder Katzenschrei-Syndrom ist eine seltene Erkrankung, die durch multiple kongenitale Anomalien charakterisiert ist. Neben den namensgebenden katzenschrei-ähnlichen Lauten wurden insbesondere Larynxanomalien und Mißbildungen des Herzens, des zentralen Nervensystems, der Nieren und des muskuloskeletalen Systems bei den erkrankten Kindern beschrieben. Ursächlich ist eine strukturelle Chromosomenaberration, die zumeist durch eine spontane Genmutation entsteht. Eine kausale Therapiemöglichkeit ist beim Cri-du-chat-Syndrom nicht gegeben. Aufgrund der multiplen Mißbildungen muß allerdings im Verlauf mit vielfachen operativen Eingriffen bei insgesamt deutlich erhöhtem Narkoserisiko gerechnet werden. Insbesondere Intubationsschwierigkeiten infolge der Larynxanomalien können ein besonderes anästhesiologisches Management erfordern. Anhand der folgenden Kasuistik sollen die anästhesiologischen Besonderheiten und Gefahren bei Patienten mit Cri-du-chat-Syndrom dargestellt und diskutiert werden.

## Einleitung

Das Cri-du-chat- oder Katzenschrei-Syndrom ist Folge einer seltenen strukturellen Chromosomenaberration, des partiellen Verlustes eines kurzen Armes des Chromosoms 5 (Abb. 1). In den meisten Fällen entsteht diese chromosomale Aberration durch eine spontane Genmutation, selten infolge einer unbalancierten Translokation (2). Die Prävalenz des Cri-du-chat-Syndroms wird mit 1 / 50.000 Lebendgeburten angegeben (7). Das Krankheitsbild wurde erstmals 1963 von *Leujeune* und Mitarbeitern beschrieben (4). Die namensgebenden katzenschrei-ähnlichen Laute, die betroffene Kinder bereits direkt nach der Geburt von sich geben, verlieren sich mit zunehmendem Alter (6). Gleichzeitig nähert sich die primär pathologisch veränderte Larynxanatomie normalen Verhältnissen an (9). Ob die cri-du-chat-typischen Laute allein auf die Larynxdeformitäten zurückgeführt werden können, ist allerdings noch nicht abschließend geklärt. Da die Katzenschrei-Laute auch bei erkrankten Kindern ohne laryngeale Mißbildungen beobachtet wurden, wird eine komplexere Pathogenese, möglicherweise aufgrund zentraler Fehlfunktionen, diskutiert (6, 10).



**Abbildung 1:** Partieller Karyotyp eines Cri-du-chat-Patienten (aus: Vogel u. Motulsky (8), mit freundlicher Genehmigung des Springer-Verlages, Heidelberg).

Neben diesen pathognomonischen Lauten zeigen die betroffenen Kinder eine charakteristische Facies, primordialen Minderwuchs sowie eine Mikrocephalie mit psychomotorischer und intellektueller Retardierung. In 30-50% der Fälle ist ein Herzvitium vorhanden, seltener kommt es zu Mißbildungen des ZNS, der Nieren und des muskuloskeletalen Systems (Tab. 1). Aufgrund der Larynxanomalien sowie der vielfältigen Organfehlbildungen muß bei Patienten mit einem Cri-du-chat-Syndrom mit erschwerten Intubationsverhältnissen sowie einem insgesamt erhöhten Narkoserisiko gerechnet werden (2, 3). Anhand des vorliegenden Fallberichtes diskutieren wir die anästhesiologischen Besonderheiten von Patienten mit einem Cri-du-chat-Syndrom.

## Kasuistik

Ein 3 $\frac{1}{2}$ -jähriger, 11 kg schwerer und 100 cm großer Junge mit Cri-du-chat-Syndrom stellte sich zur Untersuchung der Augen sowie Adenotomie bei adenoiden Vegetationen in Allgemeinanästhesie vor.

**Tabelle 1:** Angeborene Fehlbildungen beim Cri-du-chat-Syndrom (modifiziert nach *Palmisano* [7])**Kraniofaziale Abnormitäten**

- mentale Retardierung
- erhöhte Krampfneigung
- runde Gesichtsform
- Mikrognathie
- Hypertelorismus
- Epikanthus
- nach lateral abfallende Lidachse
- tief ansetzende und wenig geformte Ohren
- Strabismus
- Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte
- Gesichtssymmetrie

**Abnormitäten der inneren Organe**

- kongenitale Herzfehler (z. B. ASD, VSD, PDA, Pulmonalstenose)
- Chronisches Aspirationssyndrom
- häufige Infektionen der oberen Atemwege mit Mittelohrentzündungen
- Anomalien der Nieren (z. B. Hufeisenniere, renale Ektopie od. Agenesie u. Hydronephrose)
- Skoliose
- verschiedene Anomalien der Gliedmaßen (z. B. Syndakylie, Hexadakylie, kongenitale Hüftdislokation)

**Abbildung 2:** 3 1/2-jähriger Patient mit Cri-du-chat-Syndrom.

Anamnestisch wurden eine beidseitige Leistenhernienoperation, mehrfache Augendruckmessungen in Narkose sowie zwei Glaukom-Operationen (Cyclo-dialysen) bei kongenitalem Glaukom angegeben, wobei keinerlei anästhesiologische Besonderheiten aufgetreten waren.

Bei der präoperativen Visite zeigte der Patient cri-du-chat-typische Gesichtszüge, wie runde Gesichtsform, Mikrognathie, Hypertelorismus und Epikanthus (Abb. 2). Die psychomotorische Entwicklung war verzögert, er konnte weder sprechen noch laufen. Die Mundöffnung war uneingeschränkt, der kardiopulmonale Befund unauffällig. Es bestand kein Hinweis auf Fehlbildungen anderer Organe. Die Laboruntersuchungen ergaben Normwerte.

Es wurde eine Allgemeinanästhesie mit endotrachealer Intubation geplant, für den Fall möglicher Intubationsschwierigkeiten wurden Larynxmasken verschiedener Größen sowie ein flexibles Bronchoskop für die fiberoptische Intubation bereitgestellt.

Die präoperative Gabe von 0,4 mg/kg Körpergewicht Midazolam hatte sich im Rahmen der Vornarkosen des Patienten bewährt. Der Junge wurde daher mit 2,2 ml Midazolam-Lösung (Midazolam Kinderlösung oral "UKE", 2 mg/ml) ca. 1/2 Stunde vor Einleitung der Narkose prämediziert. Vor Narkoseeinleitung wurde unter Lokalanästhesie eine Vene auf dem linken Handrücken mit einer 0,7 mm-Venenverweilkanüle punktiert. Unter Überwachung von EKG, nichtinvasiv gemessenem arteriellem Blutdruck sowie pulsoxymetrisch gemessener peripherer Sauerstoffsättigung wurde die Narkose mit 2,5 µg Sufentanil (Sufenta mit 10<sup>0</sup>, Fa. Janssen, Neuss) und 40 mg Methohexital (Brevimytal<sup>®</sup>Natrium, Fa. Lilly, Giessen) eingeleitet. Nach problemloser Maskenbeatmung und erneuter Überprüfung der Mundöffnung wurde der Patient mit 6 mg Rocuronium (Esmeron<sup>®</sup>, Fa. Organon Technika, Eppelheim) relaxiert. Etwa 1,5 Minuten später konnte mit einem 4.0 RAE-Tubus (Fa. Mallinckrodt, Athlone, Irland) unter direkter Laryngoskopie problemlos intubiert werden. Die Larynxanatomie war soweit einsehbar unauffällig. Die Epiglottis war groß und schlaff, die Stimmritzen waren jedoch komplett einsehbar.

Die Narkose wurde mit Forene (Isoflurane<sup>®</sup>, Fa. Abbott, initial 1,5 dann 0,8 Vol-%) und einem Gemisch aus Lachgas und Sauerstoff (2:1) aufrechterhalten.

Während der Narkose ergaben sich keine Besonderheiten, die Herz-Kreislauf- und Beatmungsparameter befanden sich stabil im Normbereich. Die Extubation war unmittelbar postoperativ beim spontan atmenden Patienten problemlos möglich. Die Atemwege waren frei, es zeigten sich kein Stridor und keine Heiserkeit. Der Aufenthalt im Aufwachraum und der weitere postoperative Verlauf gestalteten sich problemlos, so daß das Kind am 2. postoperativen Tag in hausärztliche Betreuung entlassen werden konnte.

## Diskussion

Die für das Cri-du-chat-Syndrom typischen laryngealen Anomalien können im Rahmen einer anästhesiologischen Betreuung ein Atemwegshindernis darstellen und zu Intubationsschwierigkeiten führen. In Untersuchungen bei betroffenen Patienten wurden Larynxhypotrophien, Laryngomalazien sowie Epiglottisanomalien beschrieben. Dabei stellte sich die Epiglottis als lang, gewunden und schlaff (2), klein und schlaff oder hypoplastisch und hypoton dar (6, 9). Darüber hinaus kann eine Mikrognathie die direkte Laryngoskopie erschweren.

Castresana und Mitarbeiter (3) beschrieben ein Kind mit Cri-du-chat-Syndrom, das trotz einer unauffälligen Vornarkose in der Anamnese und nach zunächst problemloser Maskenbeatmung weder konventionell noch fiberoptisch intubiert werden konnte. Nach mehreren frustrierten Intubationsversuchen konnte die kontrollierte Beatmung letztlich nur durch Einsatz einer Larynxmaske gewährleistet werden (3). Es sollten daher, wie auch im vorliegenden Fall praktiziert, immer Alternativen zur Sicherung der Atemwege und Intubation, wie Larynxmasken (1, 5) bzw. Fiberoptik bereitstehen oder eine Wach-Laryngoskopie und -Intubation unter topischer Anästhesie erwogen werden.

Beim Cri-du-chat-Syndrom wurde eine generalisierte muskuläre Hypotonie unter Einschluß der pharyngealen Muskulatur beschrieben. Es besteht dann ein erhöhtes Risiko einer Aspiration sowie einer Atemwegsverlegung durch Weichteile des Nasen-Rachen-Raums (2, 6, 10). Daher muß eine präoperative Sedierung besonders sorgfältig abgewogen werden, intraoperativ ein vorsichtiger Einsatz von Muskelrelaxantien erfolgen und eine verlängerte postoperative Überwachung gewährleistet werden. Darüber hinaus sollte im Rahmen der Prämedikationsvisite erfragt werden, ob in der Anamnese häufig Bronchitiden vorlagen, die Hinweis auf ein mögliches chronisches Aspirationssyndrom sein können. Im vorliegenden Fall war die muskuläre Hypotonie mäßig ausgeprägt. Es gab keine Hinweise auf das Vorliegen einer chronischen Aspiration. Die präoperative Sedierung erfolgte ebenso wie die Muskelrelaxierung entsprechend den Dosierungen, die sich in den Vornarkosen des Kindes als unproblematisch erwiesen hatten.

Patienten mit Cri-du-chat-Syndrom können eine verstärkte Neigung zu Hypothermien aufweisen (2), der vor allem bei längeren Eingriffen durch ein kontinuierliches intraoperatives Temperaturmonitoring sowie entsprechende Maßnahmen zur Wärmezufuhr bzw. -erhaltung (z.B. durch erhöhte Raumtemperatur, Wärmematten, Infusionswärmer) Rechnung getragen werden muß. Darüber hinaus muß bei Cri-du-chat-Patienten immer an fakultative Begleitfehlbildungen innerer Organe gedacht werden (2, 6).

Anästhesiologisch relevant sind hier insbesondere die in 30-50% der Fälle vorkommenden kardialen Fehlbildungen, wobei am häufigsten ein Vorhof- oder Ventrikelseptumdefekt, ein persistierender Ductus

arteriosus oder eine Pulmonalklappenstenose beobachtet werden (2). Seltener kommen Mißbildungen des ZNS, der Nieren oder des muskuloskeletalen Systems vor.

Das Cri-du-chat-Syndrom ist ein sehr variables Krankheitsbild, das besonders durch Fehlbildungen der oberen Atemwege und der inneren Organe gekennzeichnet ist. Durch eine sorgfältige präoperative Vorbereitung in Kooperation mit anderen Fachdisziplinen (Pädiatrie, Kinderkardiologie, Neurologie sowie Otorhinolaryngologie) und intraoperative Berücksichtigung der spezifischen Besonderheiten des Cri-du-chat-Syndroms sollte für die perioperative Betreuung dieser Patienten mit konventionellen Anästhesietechniken ein hohes Maß an Sicherheit gewährleistet sein.

**Summary: The cri-du-chat or cat's cry syndrome is a rare disease, characterized by multiple congenital anomalies. Apart from the cat-like cry that gives the name to the syndrome, malformations especially of the larynx, heart, CNS, kidneys and the musculoskeletal system have been described. The cri-du-chat syndrome is caused by a structural chromosomal aberration, usually due to spontaneous gene mutation. There is no causal therapy for the cri-du-chat syndrome. On account of the anomalies the patients have to undergo several surgical operations with a considerably increased risk of anaesthetic complications. Especially difficulties in intubation, caused by the laryngeal malformations, may require special anaesthetic management. In this case report we would like to present and discuss the anaesthesiological problems and risks in patients with a cri-du-chat syndrome.**

**Keywords:**  
**Cri-du-chat syndrome;**  
**Anaesthesia;**  
**Intubation, intratracheal.**

## Literatur

1. Brain AIJ: Three cases of difficult intubation overcome by the laryngeal mask airway. *Anaesthesia* 40 (1985) 353-355
2. Brislin RP, Stayer SA, Schwartz RE: Anaesthetic considerations for the patient with cri du chat syndrome. *Paediatr Anaesth* 5 (1995) 139-141
3. Castresana MR, Stefansson S, Cancel AR, Hague KJ: Use of the laryngeal mask airway during thoracotomy in a pediatric patient with cri du chat syndrome. *Anesth Analg* 78 (1994) 817
4. Lejeune J, Lafourcade J, Berger R, Vislatte J, Boesuillwald M, Seringe P, Turpin R: Trois cas de deletion partielle du bras court du chromosome 5. *C R Acad Sci (Paris)* 257 (1963) 3098-3102
5. Mason DG, Bingham RM: The laryngeal mask airway in children. *Anaesthesia* 45 (1990) 760-763
6. Niebuhr E: The cri du chat syndrome. *Epidemiology, cytogenetics, and clinical features.* *Hum Genet* 44 (1978) 227-275

7. *Palmisano BW*: Cri Du Chat Syndrome. In: Roizen MF, Fleisher CA (Hrsg.): *Essence of Anesthetic Practice*, WB Saunders Company, Philadelphia, 93
8. *Vogel F, Motulsky AG*: *Human Genetics* 3. Aufl, Springer, Heidelberg 1996
9. *Ward PH, Engel E, Nance WE*: The larynx in the cri du chat syndrome. *Tr Am Acad Opht Otol* 72 (1968) 90-102
10. *Yamashita M, Tanioka F, Taniguchi K, Matsuki A, Oyama T*: Anesthetic Considerations in Cri Du Chat Syndrome: A report of three cases. *Anesthesiology* 63 (1985) 201-202.

**Korrespondenzadresse:**

Dr. med. *Martin Rottke*  
 Klinik für Anästhesiologie  
 Universitäts-Krankenhaus Eppendorf  
 Martinistraße 52  
 D-20246 Hamburg.

## Das Centre Hospitalier de Dreux - F 28100 -

sucht

## 2 Ärzte - Fachbereich Anesthésie

für ein Team von 8 Anästhesisten

Jährlich werden über 6000 Operationen in 8 modernen Operationssälen ausgeführt. Dieses Krankenhaus hat hohen technischen Stand. Das Centre Hospitalier de Dreux befindet sich 80 km westlich von Paris.

- Vergütung: 25.000 F (3.790 E) netto pro Monat
- plus Bereitschaftsdienst nach im öffentlichen Dienst üblichem Tarif.

Eine Wohnung kann in unmittelbarer Nachbarschaft des Krankenhauses mietfrei zur Verfügung gestellt werden.

Französische Sprachkenntnisse sind erforderlich.

**Nähere Auskunft:** Monsieur le Directeur  
 Centre Hospitalier Générale  
 BP 69  
 F - 28102 DREUX Cedex  
 tél n°: 00 33 2 37 51 52 17 ou 00 33 2 37 51 52 25  
 E-mail: PGOUIN@wanadoo.fr