

# A&I

## ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

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



**Pfeiffer syndrome**

**Phocomelia**

orphan**a**nesthesia

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

**SUPPLEMENT NR. 1 | 2018**

## 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 Orphan Anesthesia 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](http://www.ai-online.info) veröffentlicht. Als Bestandteil der A&I sind die Handlungsempfehlungen damit auch zitierfähig. Sonderdrucke können gegen Entgelt bestellt werden.

## OrphanAnesthesia –

### a common 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](http://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](http://www.ai-online.info/Orphsuppl)  
[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu)

**A survey of until now in A&I published guidelines can be found on:**

[www.ai-online.info/Orphsuppl](http://www.ai-online.info/Orphsuppl)  
[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu)



Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie & Intensivmedizin

[www.dgai.de](http://www.dgai.de)



ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

[www.ai-online.info](http://www.ai-online.info)

#### Projektleitung

**Prof. Dr. Tino Münster, MHBA**  
Geschäftsführender Oberarzt  
Facharzt für Anästhesie,  
Spezielle Schmerztherapie,  
Notfallmedizin  
Anästhesiologische Klinik  
Friedrich-Alexander-Universität  
Erlangen-Nürnberg  
Krankenhausstraße 12  
91054 Erlangen, Deutschland  
Tel.: 09131 8542441  
Fax: 09131 8536147  
E-Mail: [muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de](mailto:muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de)

# orphan<sup>a</sup>esthesia

## Anaesthesia recommendations for patients suffering from **Phocomelia**

**Disease name:** Phocomelia

**ICD 10:** Q71.1 (phocomelia upper limb), Q72.1 (phocomelia lower limb),  
Q73.1 (phocomelia unspecified limb)

**Synonyms and associated diseases:** Roberts SC-Phocomelia syndrome, Roberts Tetrachomelia syndrome, SC Phocomelia syndrome, Pseudo-thalidomide syndrome, Tetrachomelia syndrome, DK Phocomelia, Fuhrman syndrome, Holt-Oram syndrome, Steinfeld syndrome

Phocomelia is a rare birth defect characterised by severe limb deformities. Bones of the upper limbs are shortened or absent, and fingers may be fused. In extreme cases, both upper and lower limb bones are absent so that the hands and feet are attached to the body directly constituting what is known as tetrachomelia. Phocomelia can either be genetically inherited or drug-induced. In its genetic form it is transmitted as an autosomal recessive trait which is linked to several chromosomal mutations. Spontaneous gene mutations have also been recognised.

Drug-induced cases of phocomelia syndrome can be mostly associated with maternal ingestion of the drug thalidomide by expectant females (sometimes referred to as thalidomide syndrome). Thalidomide was developed in Germany in 1954 and gained widespread use as treatment for morning sickness in early pregnancy. It was also used as a sedative and cough suppressant. It has been recently used in the management of multiple myeloma, erythema nodosum leprosum and is also being investigated for the treatment of a variety of other conditions including inflammatory and immunological diseases and some cancers. It was recognised as a cause for severe congenital deformities, and was withdrawn from the market worldwide between 1961 and 1962.

---

Medicine in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnostic is wrong

---

► **Citation:** Mukhtar K: Phocomelia. AnästH Intensivmed 2018;59:S8-S13. DOI: 10.19224/ai2018.S008

---

### Typical surgery

---

There is no specific surgery undertaken for phocomelia. Corrective surgery, however, may be required for associated anomalies, for example: craniofacial or limb deformities or scoliosis repair in the more extreme Robert syndrome or SC phocomelia.

---

### Type of anaesthesia

---

There are currently no recommendations in literature regarding the optimum management of these patients. A variety of corrective surgical procedures may be undertaken for congenital malformations associated with phocomelia.

In adulthood, however, undergoing surgery for incidental conditions (for example acute abdominal conditions), both general and regional anaesthesia can be safely administered. The challenges facing the anaesthetist are numerous and include:

1. Difficulty in monitoring blood pressure: It maybe impossible to measure the blood pressure non-invasively due to the absence of limbs or if they are attached to the trunk via very short appendiges. Invasive blood pressure monitoring may itself be very challenging, too. The choice of arteries available maybe limited to the femoral and axillary arteries which maybe aberrant in course and caliber causing major difficulties in accessing them. Alternative approaches for assessment of cardiovascular status to enable fluid management may need to be resorted to, including non-invasive cardiac output monitoring [3].
2. Difficult venous access: This can present a huge challenge as only central veins maybe accessible. Early involvement of the anaesthetic team should be considered to secure central venous access in these patients. In these cases ultrasound can be very helpful.

---

### Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

---

Depending on the associated diseases or congenital malformations, specific investigations maybe required, for example, detailed cardiac function assessment would be required in the presence of cardiac defects, pulmonary function test in the presence of severe scoliosis, and special preparations maybe needed for airway abnormalities.

---

### Particular preparation for airway management

---

In cases where airway abnormalities are evident or when difficult airway is expected, advanced planning, specialist instruments, and appropriately trained medical staff must be available. Be aware of that some forms of phocomelia have been associated with micrognathia.

---

#### **Particular preparation for transfusion or administration of blood products**

---

The need for transfusion will be dictated by the surgical procedure undertaken. Appropriate preparation for difficult venous access must be addressed.

Thrombocytopenia can be associated with phocomelia.

---

#### **Particular preparation for anticoagulation**

---

Anticoagulation requirements will depend on the surgical procedure and the length of immobility in the postoperative period. Some patients may display coagulation defects which must be managed on an individual case basis.

---

#### **Particular precautions for positioning, transport or mobilisation**

---

Phocomelia patients have mobility restrictions and require assistance in transport to theatre. Special handling and positioning may be required.

---

#### **Probable interaction between anaesthetic agents and patient's long term medication**

---

Not reported.

---

#### **Anaesthesiologic procedure**

---

Both general and regional anaesthesia are appropriate. Difficulties in monitoring and vascular access should be addressed as pointed out above.

---

#### **Particular or additional monitoring**

---

Invasive or non-invasive cardiovascular status monitoring could be required to assist fluid management in the perioperative period.

---

#### **Possible complications**

---

As phocomelia can be associated with a variety of other pathologies, the complications encountered will be dependent on the degree of other organs' in the disease process.

---

### Postoperative care

---

Depending on the surgical intervention undertaken, and the associated defects in patients with phocomelia, these may require nursing in a high dependency environment postoperatively to allow for close monitoring of physiological parameters.

---

### Information about emergency-like situations / Differential diagnostics

---

*caused by the illness to give a tool to distinguish between a side effect of the anaesthetic procedure and a manifestation of the diseases, e.g.:*

As phocomelia in itself does not have systemic manifestations, there is nothing specific in this category.

---

### Ambulatory anaesthesia

---

Since phocomelia is frequently associated with other congenital anomalies, it is more common to resort to general anaesthesia. There is, however, no contraindication to the use of ambulatory anaesthesia if it is safe and practical to do so.

---

### Obstetrical anaesthesia

---

There are very few reports of anaesthetising females with phocomelia for delivery, but successful regional anaesthetic techniques have been used without incident. Obvious consideration must be made in patients with congenital spinal deformities in which central neuraxial block may be challenging.

#### Literature and internet links

1. National Organization for Rare Disorders. <http://www.rarediseases.org>
2. History of Thalidomide. <http://www.thalidomidesociety.co.uk>
3. K Mukhtar, S Jayaseelan, E Allsop. Phocomelia: a lesson from the past. *Eur J Anaesthesiol* 2012;29(7):353-4
4. S Blacker, T Angelo. Anesthetic management of a parturient with Thalidomide phocomelia. *Open Journal of Anesthesiology* 2012;259-61
5. Bermejo-Sanchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, Canfield MA. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2011 Nov 15;157C(4):305-2
6. Castilla EE, Clementi M, Cocchi G, Landau D, Leoncini E, Li Z, Lowry RB, Mastroiacovo P, Mutchinick OM, Rissmann A, Ritvanen A, Scarano G, Siffel C, Szabova E, Martinez-Frias ML. Phocomelia: A worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet* 2011;157:305–320
7. Louise Harewooda, Jean W Keelingb, Judith A. Fantesa, John M. Opitzc, David R Fitz Patricka. Crommelin-type' symmetrical tetramelic reduction deformity: a new case and breakpoint mapping of a reported case with de-novo t(2;12)(p25.1;q23.3). *Clinical Dysmorphology* 2010;19:5-13
8. Lubinsky MS, Kahler SG, Speer IE, Hoyme HE, Kirillova IA, Lurie IW. Von Voss-Cherstvoy syndrome: a variable perinatally lethal syndrome of multiple congenital anomalies. *Am J Med Gene* 1994;1;52(3):272-8
9. Kristin Becker, Karol Howard, Helen Hughes. DK-phocomelia syndrome with thrombocytopenia, encephalocele, and choanal atresia in an adult male with moderate learning difficulties. *Clinical Dysmorphology* 2011;20:152-155.

---

**Last date of modification: November 2013**

---

*These guidelines have been prepared by:*

**Author**

**Karim Mukhtar**, Consultant anaesthesiologist, St Helens and Knowsley Teaching Hospitals,  
Honorary Senior Lecturer, University of East Anglia, United Kingdom  
[karimmukhtar@gmail.com](mailto:karimmukhtar@gmail.com)

**Peer revision 1**

**Matuszczak Maria**, Anaesthesiologist, The University of Texas Medical School at Houston,  
USA  
[Maria.Matuszczak@uth.tmc.edu](mailto:Maria.Matuszczak@uth.tmc.edu)

**Peer revision 2**

**Eva Bermejo-Sanchez**, Scientist of the Institute of Rare Diseases Research, Research  
Center on Congenital Anomalies (CIAC) / Instituto de Salud Carlos III, Spain  
[Eva.bermejo@isciii.es](mailto:Eva.bermejo@isciii.es)

---



## Herausgeber



### DGAI

Deutsche Gesellschaft  
für Anästhesiologie und  
Intensivmedizin e.V.  
Präsident: Prof. Dr.  
B. Zwißler, München



### BDA

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



### DAAF

Deutsche Akademie  
für Anästhesiologische  
Fortbildung e.V.  
Präsident: Prof. Dr.  
F. Wappler, Köln

## Schriftleitung

Präsident/in der Herausgeberverbände

Gesamtschriftleiter:

Prof. Dr. Dr. Kai Zacharowski, Frankfurt

Stellvertretender Gesamtschriftleiter:

Prof. Dr. T. Volk, Homburg/Saar

CME-Schriftleiter:

Prof. Dr. H. A. Adams, Trier

## Redaktionskomitee

Prof. Dr. G. Beck, Wiesbaden

Dr. iur. E. Biermann, Nürnberg

Prof. Dr. H. Bürkle, Freiburg

Prof. Dr. B. Ellger, Dortmund

Prof. Dr. K. Engelhard, Mainz

Prof. Dr. M. Fischer, Göppingen

Priv.-Doz. Dr. T. Iber, Baden-Baden

Prof. Dr. U. X. Kaisers, Ulm

Prof. Dr. W. Meißner, Jena

Prof. Dr. C. Nau, Lübeck

Dr. M. Rähmer, Mainz

Prof. Dr. A. Schleppers, Nürnberg

Prof. Dr. G. Theilmeier, Hannover

Prof. Dr. M. Thiel, Mannheim

Prof. Dr. F. Wappler, Köln

Prof. Dr. M. Weigand, Heidelberg

## Redaktion

Alexandra Hisom M.A. &

Dipl.-Sozw. Holger Sorgatz

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 Engelhardt

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

Manfred Wuttke | Stefanie Triebert

Tel.: 09522 943571 | Fax: 09522 943577

E-Mail: ai@aktiv-druck.de

### Titelbild

Dipl.-Designerin Monique Minde,  
Nürnberg

### Erscheinungsweise 2018

Der 59. 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](http://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-  
schem, 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.



# 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  
Nina Schnabel  
Roritzerstrasse 27 | 90419 Nuremberg | Germany  
Tel.: +49-911-9337822 | Fax: +49-911-3938195  
Email: nschnabel@orphananesthesia.eu