

# 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)



**Russell-Silver syndrome**

**Saethre-Chatzidakis syndrome**

orphan**a**nesthesia

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

**SUPPLEMENT NR. 9 | 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)

# orphananesthesia

## Anaesthesia recommendations for patients suffering from **Russell-Silver syndrome**

<b>Disease name:</b>	Russell-Silver syndrome
<b>ICD 10:</b>	Q87.1
<b>Synonyms:</b>	Silver-Russell syndrome; Russell-Silver dwarfism

Russell-Silver syndrome is a rare disease and is characterised by growth retardation with antenatal onset, characteristic facies and limb asymmetry. One major clinical characteristic is relative macrocephaly. The incidence is evaluated at 1-30/100,000 cases, and about 400 cases have been reported in the literature. It was first clinically described by Russel and Silver et al. in 1953/54, independently [6,8]. The clinical picture of RSS is heterogeneous. Weight is often more affected than size, with little subcutaneous fat tissue. Bone maturation is delayed, in accordance with small stature. The fontanelle may be late to close. The skull has a normal circumference, which may contrast with the rest of the body and confers a pseudohydrocephalic appearance. The wide prominent forehead contrasts with the small, triangular face with a small pointed chin, a wide mouth with thin lips and downturned corners, large eyes and bluish sclera. Lateral and usually partial asymmetry of the limbs is observed in 60% to 80% of cases, but is not progressive. Shortness and/or clinodactyly of the fifth fingers is a common finding. Patients may be slow to learn motor skills and in rare cases may be mildly intellectually deficient. They may have feeding difficulties and hypoglycaemia [5,9]

The genetic aetiology of RSS is only partly understood. About 10% of RSS patients have maternal uniparental disomy (mUPD) for chromosome 7, and up to 50% have methylation defects in the imprinted domain on chromosome 11p15 [1].

---

Medicine in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnosis is wrong

---

► **Citation:** Philippi-Höhne C, Steinbrenner T: Russell-Silver syndrome. AnästH Intensivmed 2018;59:S433-S437. DOI: 10.19224/ai2018.S433

---

#### Typical surgery

---

Hypospadias are more frequent than in the general population. Therefore, hypospadias surgery can be regarded as a typical surgery in male RSS.

Apart from that entire paediatric spectrum.

---

#### Type of anaesthesia

---

All common techniques for regional and general anaesthesia can be used.

---

#### Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

---

Recent blood electrolyte measurement because of possible hypoglycaemia.

---

#### Particular preparation for airway management

---

Anaesthetic problems with these children can be profound and mostly concern a difficult airway due to facial dysmorphism (retrognathia or hypognathia) with a small mouth opening occasionally combined with over-riding maxillary dentition [2,3,4,7]. Mask ventilation can be difficult due to the small face/mouth. Laryngoscopy is difficult due to the small mouth opening and the small larynx. Additionally subglottic stenosis is possible. Thus, preparation for difficult airway management is recommended. It is wise to have a clinical pathway and technical devices for difficult airway management and to follow that algorithm. It can be recommended to prepare a smaller fibre-optic bronchoscope as suggested by the age of the child.

---

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

---

Not reported.

---

#### Particular preparation for anticoagulation

---

Not reported.

---

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

---

Not reported.

---

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

---

Not reported.

---

**Anaesthesiologic procedure**

---

All common techniques for regional and general anaesthesia can be used.

Be aware of difficult airway.

---

**Particular or additional monitoring**

---

None.

---

**Possible complications**

---

It is recommended to be prepared for the management of a difficult airway as suggested by local clinical pathway. The young very thin RSS patients are prone to hypoglycaemia because their fasting tolerance is reduced. Hypoglycaemia can happen before and after surgery.

---

**Postoperative care**

---

No special treatment is necessary.

---

**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 disease:*

Not reported.

---

**Ambulatory anaesthesia**

---

Ambulatory anaesthesia is not recommended since there has to be an infrastructure to manage difficult airway.

---

**Obstetrical anaesthesia**

---

Not reported.

### Literature and internet links

1. Abu-Amero S, Monk D, Frost J, Preece M, Stanier P, Moore GE. The genetic aetiology of Silver-Russell syndrome. *J. Med. Genet* 2008;45:193-199
2. Dinner M, Goldin EZ, Ward R, Levy J. Russell-Silver syndrome: anesthetic implications. *Anesth. Analg* 1994;78:1197-1199
3. Hara H, Matsunaga M. Anesthetic management of a child with Russell-Silver syndrome. *Masui* 2006;55: 904-906
4. Imaizumi H, Namiki A, Kita H, Iwasaki H, Nishikawa T. Anesthetic management of a patient with Russell-Silver syndrome. *Masui* 1986;35:1569-1573
5. Price SM, Stanhope R, Garrett C, Preece MA, Trembath RC. The spectrum of Silver-Russell syndrome: a clinical and molecular genetic study and new diagnostic criteria. *J Med Genet* 1999;36:837-842
6. Russell A. A syndrome of intra-uterine dwarfism recognizable at birth with cranio-facial dysostosis, disproportionately short arms, and other anomalies (5 examples). *Proc R Soc Med* 1954;47:1040-1044
7. Scarlett MD, Tha MW. Russell-Silver syndrome: anaesthetic implications and management. *West Indian Med J* 2006;55:127-129
8. Silver HK, Kiyasu W, George J, Deamer WC. Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature, and elevated urinary gonadotropins. *Pediatrics* 1953;12:368-376
9. Toutain A. *Orphanet* 2007.

**Last date of modification: November 2011**

---

*These guidelines have been prepared by:*

**Author**

**Claudia Philippi-Höhne**, Anaesthesiologist, University Hospital Leipzig, Germany  
[Claudia.Philippi-Hoehne@medizin.uni-leipzig.de](mailto:Claudia.Philippi-Hoehne@medizin.uni-leipzig.de)

**Thorsten Steinbrenner**, Anaesthesiologist, University Hospital Leipzig, Germany  
[Thorsten.Steinbrenner@medizin.uni-leipzig.de](mailto:Thorsten.Steinbrenner@medizin.uni-leipzig.de)

**Peer revision 1**

**Miles Dinner**, Anaesthesiologist, Cornell Medical College, New York, USA  
[mhdinner@med.cornell.edu](mailto:mhdinner@med.cornell.edu)

**Peer revision 2**

**Gerhard Binder**, Paediatrician, University Hospital Tübingen, Germany  
[Gerhard.Binder@med.uni-tuebingen.de](mailto:Gerhard.Binder@med.uni-tuebingen.de)

---

## 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