

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 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. 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

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

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



Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie & Intensivmedizin

www.dgai.de



ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

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

orphananesthesia

Anaesthesia recommendations for patients suffering from Saethre-Chotzen syndrome

Disease name:	Saethre-Chotzen syndrome
ICD 10:	Q87.0
Synonyms:	Acro-cephalo-syndactyly (ACS) syndrome, ACS III

Saethre-Chotzen Syndrome (SCS) is named after Haakon Saethre, a Norwegian psychiatrist (1931) and F. Chotzen, a German psychiatrist (1932) who independently described a collection of clinical features in two different families. It is among the five most common craniosynostosis syndromes.

SCS is a subtype of craniosynostosis syndromes with variable presentation that may include craniosynostosis, brachydactyly, syndactyly (especially fingers 2 and 3), ptosis, facial asymmetry, low frontal hairline, strabismus, small ears with a prominent crus, and other limb defects. Patients usually have normal intelligence. Although less common, patients may also have obstructive sleep apnoea (OSA), cleft palate, maxillary hypoplasia, tracheal cartilaginous sleeve (TCS), vertebral anomalies (fusion of C1 and C2) and congenital heart malformations. Raised intracranial pressure (ICP) can be significant in severe cases and may lead to seizures and death.

SCS is an autosomal dominant condition associated with a mutation in the TWIST1 gene on chromosome 7 and has a prevalence of 1:25,000 to 1:50,000 births. Patients with deletion in chromosome 7 rather than a mutation have a higher risk of learning disabilities. Diagnosis is usually clinical but can be confirmed with genetic testing. It is characterised by premature fusion of unilateral or bilateral coronal sutures. If monitored and treated from an early age, preferably on a multidisciplinary craniofacial team, the prognosis is good.

Most patients will not have a problem with a general anaesthetic and airway management as long as the relevant co-existing conditions are managed effectively.

Medicine in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnosis is wrong

► **Citation:** Krishnan P, Smith J: Saethre-Chotzen syndrome. AnästH Intensivmed 2018;59:S438-S443.
DOI: 10.19224/ai2018.S438

Typical surgery

Patients typically come for craniofacial surgery including cranial vault expansion to prevent increase in ICP, mid-facial surgery for OSA and correction of syndactyly, ptosis and strabismus. They may also present for adenotonsillectomy, grommets/ tympanostomy tubes/ ear tubes and cleft palate repair. Other procedures include microlaryngobronchoscopy (MLB) and reconstructive surgery for tracheal cartilaginous sleeves.

Type of anaesthesia

There is no evidence in literature recommending inhalational or total intravenous anaesthesia (TIVA) over the other. Peripheral intravenous access can occasionally be difficult due to limb defects and repeated cannulations. The only documented complication with regional anaesthesia is a case of inadvertent dural puncture while performing caudal anaesthesia.

Regional anaesthesia can be used especially as an opioid-sparing technique, although limb deformities can potentially make peripheral nerve blocks challenging. Altered anatomy needs to be considered when planning ophthalmic regional techniques like peribulbar anaesthesia.

Sedation in a patient with history of OSA or raised ICP is preferably avoided.

Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

In patients with history suggestive of OSA, sleep studies and echocardiogram can be performed to quantify severity. Patients with congenital heart disease should also have a recent echocardiogram done. Imaging of cervical spine should be considered and is deemed mandatory in some centres. Otolaryngology review and/or imaging should be arranged to rule out problems with airway anatomy where deemed appropriate. Imaging of the eye and orbit (MRI/CT/Ultrasound) may be considered to rule out altered anatomy if planning an ophthalmic regional technique like peribulbar anaesthesia.

Particular preparation for airway management

There are no recorded cases of difficult airway in these patients.

Patients who may have a difficult airway include those with cleft palate (~5%), high arched or narrow palate (~25%), cervical spine fusion and mid-facial hypoplasia. Adjuncts for difficult airway should be available at hand, ranging from simple (oropharyngeal/nasopharyngeal airways) to the advanced (Glidescope/fibre optic bronchoscope) especially for those with a history of previous difficult airway.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

There is no evidence for specific transfusion practices in such cases. Excessive bleeding and requirement for transfusion can be expected in craniofacial surgery, and general measures like tranexamic acid and cell salvage should be considered.

Particular preparation for anticoagulation

No specific evidence.

Particular precautions for positioning, transport or mobilisation

Patients with cervical spine fusion and those with limb defects will need special attention to positioning and transport. Patients with fixed flexion deformities or contractures will need to be maintained in their natural positions under anaesthesia.

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

Some patients may be on anticonvulsants which may affect metabolism of anaesthetic drugs.

Anaesthesiologic procedure

General anaesthesia is safe, including inhalational and TIVA technique. There is no evidence favouring any particular induction or maintenance agent. Muscle relaxants can be safely used and reversed with standard reversal agents. Opioid use needs to be cautious in patients with OSA. Vasoactive drugs may be needed to manage coexisting congenital heart diseases. Local anaesthetic use is not contraindicated and may even help by reducing opioid use.

Particular or additional monitoring

Intraoperative monitoring needs to be tailored to the procedure. High-risk surgery (for example craniofacial corrective surgery) may need invasive monitoring including arterial and/or central venous cannulation.

Patients with severe OSA may need postoperative pulse oximetry and apnoea monitoring.

Possible complications

Airway compromise and repeated attempts at securing the airway may lead to airway oedema. Respiratory depression due to sedatives may be problematic in patients with OSA and raised ICP.

Postoperative care

No specific requirement for intensive care or high-dependency care. Depending on comorbidities, patients may need a higher level of care in a suitable environment (for example in case of OSA, congenital heart disease).

Information about emergency-like situations / Differential diagnostics

No particular complications related to the syndrome itself.

Ambulatory anaesthesia

Minor procedures especially in patients without comorbidities can be carried out as day case procedures. Patients with severe OSA may need overnight monitoring especially after major surgery.

Obstetrical anaesthesia

No problems reported.

Literature and internet links

1. Gallagher ER, Ratisoontorn C, Cunningham ML. Saethre-Chotzen Syndrome. University of Washington, Seattle 1993. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301368>
2. Wrigley MW. Inadvertent dural puncture during caudal anaesthesia for Saethre-Chotzen syndrome. *Anaesthesia* 1991;46:705
3. Stoler, et al. The Frequency of Palatal Anomalies in Saethre-Chotzen Syndrome. *Cleft Palate Craniofac* 2009;46. doi:10.1597/08-088.1
4. Perkins JA, et al. Airway management in children with craniofacial anomalies. *Cleft Palate Craniofac J* 1997;34:135-140
5. Sharma A, et al. Child with Saethre-Chotzen syndrome: Anesthetic management and literature review. *Acta Anaesthesiol Belg* 2014;65:179-182
6. Easley D, Mayhew JF. Anesthesia in a child with Saethre-Chotzen syndrome. *Pediatr Anaesth* 2008;18:81. doi:10.1111/j.1460-9592.2007.02341.x
7. Netke M, Carver E. Saethre-Chotzen syndrome and anesthesia. *Pediatr Anesth* 2008; 18:1128. doi:10.1111/j.1460-9592.2008.02629.x
8. www.orpha.net
9. www.omim.org

Internet links:

Genetics home reference (U.S. National Library of Medicine)
<https://ghr.nlm.nih.gov/>

GeneReviews (National Center for Biotechnology Information)
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1189/>

Last date of modification: November 2016

These guidelines have been prepared by:

Authors

Prakash Krishnan, Anaesthetics Registrar, Great Ormond Street Hospital, London,
United Kingdom
drpk.nhs@gmail.com

Jonathan Smith, Consultant Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital, London,
United Kingdom
Jonathan.Smith@gosh.nhs.uk

Peer revision 1

Emily Gallagher, Craniofacial Center, Department of Paediatrics, Seattle Children's
Hospital, USA
emily.gallagher@seattlechildrens.org

Peer revision 2

Thiago Gonçalves dos Santos Martins, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina
da Universidade de São Paulo (USP) - Serviço de Oftalmologia, São Paulo (SP), Brazil
thiagogsmartins@yahoo.com.br

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

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