

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)



Sanfilippo disease

Segawa's dystonia

orphan**a**nesthesia

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

SUPPLEMENT NR. 10 | 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 **Sanfilippo disease**

Disease name: Mucopolysaccharidosis type III

ICD 10: E76.2

Synonyms: MPS III, Sanfilippo syndrome, Mucopolisaccharidosis type III

Mucopolysaccharidosis type III (MPS III) disease is an autosomal recessive disease, belonging to the group of mucopolysaccharidoses characterized by an accumulation of heparin sulfate and by severe and rapid intellectual deterioration. Four enzymatically distinct forms, with the prevalence of subtypes have been recognized; type IIIA – IIIB – IIIC and IIID. The disorder is underdiagnosed (due to the generally very mild dysmorphism); it is the most frequent MPS in the Netherlands and Australia with respective prevalences of 1:53,000 and 1:67,000. The frequency of the different subtypes varies between countries: Subtype A is more frequent in England, the Netherlands and Australia, and subtype B is more frequent in Greece and Portugal, whereas types IIIC and IIID are much less common. The first symptoms appear between the age of 2 and 6 years, with behavioral disorders (hyperkinesia, aggressiveness) and intellectual deterioration, sleep disorders and very mild dysmorphism. The neurological involvement becomes more prominent around the age of 10 years, with loss of motor milestones and communication problems. Seizures often occur after the age of 10. A few cases of attenuated forms have also been reported. The neurological degradation accompanied by multiple complications requires a multidisciplinary management to allow adapted symptomatic treatment. The prognosis is poor, with death occurring in most cases of type IIIA at the end of the second decade. Longer survival times (30/40 years) have been reported for the B and D subtypes. When these patients undergo surgical procedures, often intended to improve their quality of life, they have serious anaesthetic difficulties due to skeletal, neurologic and cardio-respiratory alterations.

Medicine in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnosis is wrong



Find more information on the disease, its centres of reference and patient organisations on Orphanet: www.orpha.net

► **Citation:** Ingrosso M: Sanfilippo disease. AnästH Intensivmed 2018;59:S444-S449.
DOI: 10.19224/ai2018.S444

Typical surgery

International literature is scarce on this topic, but patients are likely to undergo all kinds of surgery, even in emergency situations, for example, (adeno-) tonsillectomy, tympanostomy, carpal tunnel release, trigger-finger release, spinal fusion, hip replacement.

Type of anaesthesia

General anaesthesia, central blocks or local anaesthesia, e.g. peripheral nerve blocks in light sedation (if behavioural problems do not interfere), may be performed due to surgery.

Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

Cardiac evaluation with ECG is mandatory due to possible prolonged QT syndrome and other cardiac disorders of conduction (e.g. spontaneous development of complete atrioventricular block has been described). A thorough pneumological evaluation and assessment is also important because of frequent heart and lung impairment, most often seen in patients suffering from MPS III (spirometry, evaluation by a (paediatric) lung specialist). Accurate preoperative anaesthesiological evaluation is necessary to assess both the clinical conditions and the anatomical limitations particularly of the patient's mouth, throat and spine.

Particular preparation for airway management

Skeletal malformations particularly of mouth, throat and cervical spine may cause difficult airway management. Accumulation of heparin sulfate in the tissues surrounding the upper respiratory tract in the nasopharynx, oropharynx, hypopharynx and larynx plays a role in difficult airway management. It is therefore mandatory to have all devices for difficult intubation as well as a video-laryngoscope available.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

Stem cell transplantation candidates require special blood components, such as leukocyte-reduced, cellular, cytomegalovirus seronegative, and/or gamma-irradiated components. Transplantation patients may require a large number of transfused blood products, as a result of pancytopenia and organ and tissue damage sustained during the procedure. After successful stem cell transplantation, the blood type changes to the blood type of the donor.

Particular preparation for anticoagulation

None.

Particular precautions for positioning, transport or mobilisation

Positioning should be undertaken with care due to the possibility of osteonecrosis of the femoral heads, hip dysplasia, scoliosis with thoracolumbar kyphosis and dysplastic/misshapen vertebral bodies. If there is a concomitant respiratory disease or a central block is performed, it will be appropriate to position these patients in a way that allows spontaneous respiration. Supplementation of oxygen should also be considered.

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

The patients sometimes take anticonvulsant drugs that might interfere with anaesthetics, opioids or hypnotic drugs.

Anaesthesiologic procedure

Patients with MPS III should only undergo anaesthesia/surgery in centres experienced with the perioperative management of individuals with this disease. This needs more detail on planning, selection of anaesthetic induction and the use of airway adjuncts. However, no particular procedures are necessary as concerns induction and maintenance of general anaesthesia. Take care about medications that increase the QT-interval, particularly in patients with long-QT syndrome before anaesthesia.

Particular or additional monitoring

None.

Possible complications

- Inability to ventilate or intubate the patient
- Complete airway obstruction
- Failure to maintain airway after extubation, stridor, upper or lower airway collapse.

Postoperative care

Prevention of lower respiratory tract infections, e.g. pneumonia, can be accomplished by physiotherapy. Take care of the risk of respiratory failure and/or apnoea after anaesthesia, more specifically after general anaesthesia requiring a prolonged (24hr.?) medical supervision due to the risk of airway obstruction episodes and desaturation.

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:

None.

Ambulatory anaesthesia

The patients are always assisted and accompanied by a tutor because of their mental and physical impairment. In case of slight anaesthesia or sedation the patients will be regularly assisted after ambulatory surgery.

Obstetrical anaesthesia

These patients are unlikely to survive the second decade of life. If they succeed, their neurological and mental conditions will not be compatible with pregnancy. In the very unlikely event that this could happen, the preferred standard will be subarachnoid anaesthesia.

Literature and internet links

1. Valstar MJ, Ruijter GJG, Diggelen OP van, et al. Sanfilippo syndrome: A mini-review. *J Inherit Metab Dis* 2008;31:240-252
2. Bodamer OA, Guigliani R, Wood T. The laboratory diagnosis of mucopolysaccharidosis III (Sanfilippo syndrome). A changing landscape. *Mol Genet Metab* 2014;113: 34-41
3. White KK, Karol LA, White DR, Hale S. Musculoskeletal manifestations of Sanfilippo syndrome (Mucopolysaccharidosis type III). *J Pediatr Orthop* 2011;31(5):594-598
4. Walker R, Belani KG, Braunlin EZ, et al. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. *J Inherit Metab Dis* 2013;36:211-219
5. Frawley G, Fuenzalida D, Donath S, et al. A retrospective audit of anesthetic techniques and complications in children with mucopolysaccharidosis. *Paediatr Anaesth* 2012;22:737-744
6. Leighton SEJ, Papsin B, Vellodi A, et al. Disordered breathing during sleep in patients with mucopolysaccharidosis. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001;58: 127-138.
7. Cleary MA, Wraith JE. Management of mucopolysaccharidosis type III. *Arch Dis Child* 1993;69:403-406
8. Misumi I, Chikazawa S, Ishitsu T, et al. Atrioventricular block and diastolic dysfunction in a patient with Sanfilippo C. *Intern Med* 2010;49:2313-2316.

Last date of modification: June 2015

This guideline has been prepared by:

Author

Marco Ingrosso, Anaesthesiologist, S. Maria della Speranza Hospital, Battaglia, Italy
marco.ingrosso@inwind.it

Peer revision 1

Hannie Megens, Anaesthesiologist, Wilhelmina Kinderziekenhuis, University Medical Centre
Utrecht, The Netherlands
j.h.a.m.megens@umcutrecht.nl

Peer revision 2

François Labarthe, Paediatrician, Clocheville Hospital, Tours, France
labarthe@med.univ-tours.fr

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