

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

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 Segawa's dystonia

Disease name: Segawa's dystonia

ICD 10: G24.8

Synonyms: Segawa's disease, dopamine-responsive dystonia (DRD), hereditary progressive dystonia with diurnal fluctuation, DYT5a dystonia, GTP cyclohydrolase 1-deficient dopa-responsive dystonia

Segawa's disease (dopa-responsive dystonia, DRD) is an autosomal dominant hereditary syndrome, which was first described by Masaya Segawa and colleagues in 1970. It is caused by a mutation of the GCH 1 gene on 14q22.1-q22.2, which causes a biochemical defect in the synthesis of tetrahydrobiopterin. Due to the absence of co-factors for phenylalanine hydroxylase (PAH), the production of tyrosine is disrupted. Tyrosine is a substrate for the biological synthesis of dopamine, among others. In case of Segawa's disease, the resultant lack of dopamine in particular affects the basal ganglia. The reported prevalence of Segawa's disease is approximately 0.5/106, but it is likely to be underdiagnosed. Typical symptoms are progressive dystonia with diurnal fluctuation, frequently of the lower extremities (with a unilateral or bilateral inner rotation of a single foot or both feet), and primarily rapid exhaustion. In most cases, the condition responds well to low doses of L-dopa (20-300 mg) with frequently complete remission of symptoms. Even after long-term treatment, no side effects (ON-OFF phenomena, freezing) have been observed in most patients.

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:** Warnecke T: Segawa's dystonia. AnästH Intensivmed 2018;59:S450-S456.
DOI: 10.19224/ai2018.S450

Typical surgery

There is no curative surgery involved. However, associated surgeries may include orthopaedic procedures and caesarean section.

Type of anaesthesia

There is no definite recommendation for either general or regional anaesthesia.

Regional or local anaesthesia can be performed without complications. There are several reports of caesarean section under spinal anaesthesia with 0.5% heavy bupivacaine and fentanyl, epidural anaesthesia with 2% lidocaine and general anaesthesia with fentanyl, atracurium and isoflurane with nitrous oxide. In addition, there is a case report of general anaesthesia with sufentanil and propofol.

Succinylcholine should be avoided in wheelchair-bound patients.

L-Dopa treatment should strictly be continued, and side effects should be considered and monitored. Time without dopamine treatment should be kept to the absolutely required minimum.

Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

If muscular weakness is present and regional anaesthesia planned, neurological consultation is helpful for legal reasons.

Particular preparation for airway management

The disease does not directly affect the airway. The preoperative assessment should be conducted according to the usual criteria.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

None reported, not expected.

Particular preparation for anticoagulation

None reported. Note a possible immobilization in a wheelchair.

Particular precautions for positioning, transport or mobilisation

No specific precautions.

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

Teratogenic side effects of L-dopamine are a subject of discussion.

Analogous to the treatment of Parkinson's disease, possible side effects of dopamine should be respected.

Anaesthesiologic procedure

Avoid succinylcholine in case of immobilization because of the risk of hyperkalemic cardiac arrest and rhabdomyolysis.

Opiates, propofol and local anaesthetics have been used without complication.

There are several reports of caesarean section under spinal anaesthesia with 0.5% heavy bupivacaine and fentanyl, epidural anaesthesia with 2% lidocaine and general anaesthesia with fentanyl, atracurium and isoflurane with nitrous oxide.

Any kind of stress could amplify the symptoms and should be prevented by anxiolytic medication.

Particular or additional monitoring

Monitoring of the neuromuscular blockade is strictly recommended if any neuromuscular blocking agent is used. The temperature should be monitored as usual.

Possible complications

The delayed intake of dopamine could cause an amplification of the symptoms, as well as any kind of stress. A sufficient premedication is recommended to avoid stress.

Postoperative care

L-Dopamine should consistently be given on time. Due to lack of experience with this exceptionally rare disease, the patient should be monitored at intensive or intermediate care unit. Stress should be strictly prevented with benzodiazepines.

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

Disease triggered emergency-like situations are not common in DRD.

Ambulatory anaesthesia

Given the lack of experience and due to legal reasons, a postoperative monitoring is important and excludes ambulatory anaesthesia in most cases.

Obstetrical anaesthesia

There are cases of exacerbation of symptoms caused by discontinuation of L-dopamine therapy (teratogenic side effects are discussed).

There are several reports of caesarean section under spinal anaesthesia with 0.5% heavy bupivacaine and fentanyl, epidural anaesthesia with 2% lidocaine, and general anaesthesia with fentanyl, atracurium and isoflurane with nitrous oxide.

Literature and internet links

1. Albanese A, et al. EFNS guidelines on diagnosis and treatment of primary dystonias. *Europ J Neurol* 2011;18(1):5-18
2. Furukawa Y. GTP Cyclohydrolase 1-Deficient Dopa-Responsive Dystonia, in *GeneReviews(R)*, Pagon RA, et al. Editors 1993; Seattle (WA)
3. Grippo J, et al. Hereditary progressive levodopa sensible: Segawa's syndrome. *Rev Neurol* 2002;34(10):933-936
4. Lurie SV, Priscu, Hagay Z. The perinatal emphasis of Segawa's syndrome. *J Perinat Med* 1996;24(6):699-701
5. Nutt JG. Pharmacokinetics and pharmacodynamics of levodopa. *Mov Disord*, 2008;23 Suppl 3:S580-S584
6. Nutt JG, Fellman JF. Pharmacokinetics of levodopa. *Clin Neuropharmacol* 1984;7(1): 35-49
7. Segawa M. Dopa-responsive dystonia. *Handb Clin Neurol* 2011;100:539-557
8. Segawa M. Extrapyrarnidal disorders in childhood. *Curr Opin Neurol* 1993;6(3):387-392
9. Segawa M. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. *Brain Dev* 2000;22 Suppl 1:S65-S80
10. Segawa M. Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation. *Brain Dev* 2011;33(3):195-201
11. Sienaert P, Rooseleer J, Peuskens J. Uneventful electroconvulsive therapy in a patient with dopa-responsive dystonia (Segawa syndrome). *J ECT* 2009;25(4):284-286
12. Smith MS, Evatt ML. Movement disorders in pregnancy. *Neurol Clin* 2004;22(4):783-798
13. Talvik I, et al. Cases of dopa-responsive dystonia (Segawa disease) in Estonia. *Brain Dev* 2010;32(5):428-431
14. Venna N, et al. A 19-year-old woman with difficulty walking - Dopamine-responsive dystonia caused by a mutation (E6 del GT635-636) in the GCH1 gene. *N Engl J Med* 2006;355(8):831-839
15. Warnecke T, Fiedler F. Anaesthesia and orphan disease: A septuagenarian patient with Segawa's dystonia. *Eur J Anaesthesiol* 2015;32(12):889-891.

Last date of modification: August 2016

These guidelines have been prepared by:

Author

Tobias Warnecke, Anaesthesiologist, St. Elisabeth Hospital, Cologne, Germany
tobiaswarnecke@web.de

Peer revision 1

Christoph Kamm, Department of Neurology, University Hospital Rostock, Germany
Christoph.kamm@med.uni-rostock.de

Peer revision 2

Dimitrios Zafeiriou, Department of Paediatrics, Aristotle University of Thessaloniki, Greece
jeff@med.auth.gr

Please note that this guideline has not been reviewed by an anaesthesiologist but by two disease experts instead.

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