

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)



Alport syndrome

Beals syndrome

orphan**anesthesia**

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

SUPPLEMENT NR. 8 | 2019

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

Chefarzt
Klinik für Anästhesie und
operative Intensivmedizin
Krankenhaus Barmherzige
Brüder Regensburg
Prüfeninger Straße 86
93049 Regensburg,
Deutschland

Tel.: 0941 369-2350

E-Mail: Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

orphananesthesia

Anaesthesia recommendations for Beals syndrome

Disease name: Beals syndrome

ICD 10: Q68.8

Synonyms: Congenital contractural arachnodactyly (CCA), Beals syndrome, Beals-Hecht syndrome.

Disease summary: Beals syndrome was first described by Beals and Hecht in 1971 [1].

Beals syndrome is an extremely rare connective tissue disorder, characterised by multiple flexion contractures, arachnodactyly, severe kyphoscoliosis, abnormal pinnae and muscular hypoplasia [2,3]. The clinical features are similar to Marfan's syndrome. It differs from Marfan's syndrome in that the incidence of cardiac abnormalities like aortic root dilatation is much lower in Beals syndrome and the presence of multiple flexion contractures is characteristic of Beals syndrome. However, patients with Beals syndrome may present with mitral valve prolapse or other congenital heart diseases.

Beals syndrome is an autosomal dominant condition associated with mutation in *FBN2* gene on chromosome region 5q23. The incidence of Beals syndrome is unknown and prevalence is difficult to estimate due to the overlap in phenotype with Marfan's syndrome [4]. Males and females are equally affected. Individuals with Beals syndrome are expected to be cognitively normal. Delay in the motor development is common, due to contractures.

Medicine is 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:** Sathyaseelan Ratnamma V, Smith J: Beals syndrome. *Anästh Intensivmed* 2019;60:S415–S420. DOI: 10.19224/ai2019.S415

Typical surgery

Scoliosis correction surgery, contracture release, reduction of long bone fractures.

Type of anaesthesia

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

Beals syndrome is associated with difficult intravenous access, difficult airway and difficult positioning due to multiple contractures. There are reported cases of Beals syndrome children with difficult laryngoscopy and intubation, due to dysmorphic features.

Little information is available in the literature regarding neuraxial blockade and regional anaesthesia in these patients. The presence of scoliosis and/ or kyphosis can present a significant technical challenge. Regional anaesthesia may be challenging due to contractures and difficulties in positioning.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Respiratory function should be assessed preoperatively as persons with Beals syndrome can have restrictive lung disease.

Children with Beals syndrome can present with various heart defects such as septal defects (ASD, VSD), interrupted aortic arch and mitral valve prolapse. A preoperative echocardiogram should be done to rule out the presence of cardiac defects and its effects.

Although ocular involvement is yet unclear, a thorough ophthalmologic evaluation is recommended.

Particular preparation for airway management

There are reported cases of difficult airway in children with Beals syndrome [5,7]. Difficult laryngoscopy and intubation is reported due to restricted mouth opening, micrognathia and high arched palate. A thorough preoperative evaluation of the airway and an adequate management plan should be in place before anaesthetising these children. Preparations for difficult airway management are advisable, ranging from simple (oropharyngeal/ nasopharyngeal airways) to the advanced (video laryngoscope/ fiberoptic bronchoscope).

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

There is no evidence for specific transfusion practices in children with Beals syndrome. As in any scoliosis correction surgery, excessive bleeding and need for blood transfusion should be anticipated in children undergoing scoliosis correction surgery and general measures such as tranexamic acid and cell salvage should be considered.

Particular preparation for anticoagulation

No information on specific disease-related pathophysiology.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Special care should be taken while positioning and adequate padding of all bony protuberances should be ensured.

Interaction of chronic disease and anaesthesia medications

Not reported.

Anaesthetic procedure

Both inhalational and TIVA techniques may be used. There is no evidence favouring any particular induction or maintenance agent. There are reported cases of difficult intubation in children with Beals syndrome. So, a thorough preoperative evaluation of airway and an adequate management plan should be in place before anaesthetising these children.

Regional anaesthesia can be challenging due to multiple joint contractures, scoliosis and spine deformities.

Particular or additional monitoring

Intraoperative monitoring needs to be tailored to the procedure and presence of comorbidities. Consider cardiac monitoring in children with cardiac comorbidities.

Possible complications

- Difficult airway
- Postoperative respiratory complications can occur due to concurrent restrictive lung disease, and poor airway control
- Cardiac complications – cardiac monitoring as necessary shall be performed
- Careful positioning due to multiple joint contractures.

Post-operative care

Depending on presence of comorbidities (congenital heart disease) and type of surgery performed (scoliosis correction); patients may need special care and monitoring (HDU, ICU) postoperatively.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

Airway problems as mentioned above.

Ambulatory anaesthesia

Minor procedures especially in patients without comorbidities can be carried out as day case procedures.

Obstetrical anaesthesia

No documented literature on Obstetric anaesthesia with Beals syndrome patients.

References

1. Scola RH, Werneck LC, Iwamoto FM, et al: Congenital contractural arachnodactyly with neurogenic muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2001;59:259–262
2. Tunçbilek E, Alanay Y: Congenital contractural arachnodactyly (Beals Syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006;1:20. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-20>
3. Kyaw P, Arachchi A, Vasudevan A: A rare presentation of Beals syndrome; a newly recognized connective tissue disorder. *Grand Rounds Vol 11:115–118; Specialities: Rheumatology* Article Type: Case Report. DOI: 10.1102/1470-5206.2011.0027 2011 e-MED
4. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al: Congenital Contractural Arachnodactyly. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2017
5. Nagata O, Tateoka A, Shiro R, et al: Case report Anaesthetic management of two paediatric patients with Hecht–Beals syndrome. *Paediatr Anaesth* 1999;9:444–447
6. Denis Viljoen: Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome) *J Med Genet* 1994;31:640–643
7. Michalek P, Hodgkinson P, Donaldson W: Fiberoptic intubation through an i-gel supraglottic-airway in two patients with predicted difficult airway and intellectual disability. *Anesth Analg* 2008;106(5):1501–1504. DOI: <http://dx.doi.org/10.1213/ane.0b013e31816f22f6>. PMID: 18420867
8. Meena JP, Gupta A, Mishra D, et al: Beals-Hecht syndrome (congenital contractural arachnodactyly) with additional craniospinal abnormality: a case report. *J Paediatr Orthopaed B*:2015;24;3:226–229
9. Jaman NB, Al-Sayegh A: Seizures as an Atypical Feature of Beal's Syndrome. *Sultan Qaboos Univ Med J* 2016;16;3:e375–e378
10. Gupta B: Congenital Contractural Arachnodactyly (Beals Syndrome): First Case Report with Hypospadias. *Indian Paediatr* 2002;39:1159–1161.

Date last modified: December 2018

These guidelines have been prepared by:

Author

Vineetha Sathyaseelan Ratnamma, Anaesthetic Registrar, Great Ormond Street Hospital,
London, UK
Vineetha.SathyaseelanRatnamma@gosh.nhs.uk

Jonathan Smith, Consultant Anaesthetist, Great Ormond Street Hospital, London, UK

Peer revision 1

Lowri Bowen, Paediatric anaesthesiologist, Cardiff and Vale UHB
Lowri.Bowen@wales.nhs.uk

Peer revision 2

Jagdeep S. Walia, Head, Division of Genetics (Department of Pediatrics), Kingston, ON,
Canada
jagdeep.walia@kingstonhsc.ca

Herausgeber



DGAI

Deutsche Gesellschaft
für Anästhesiologie und
Intensivmedizin e.V.
Präsident: Prof. Dr.
R. Rossaint, Aachen



BDA

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



DAF

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

Schriftleitung

Präsident/in der Herausgeberverbände
Gesamtschriftleiter/Editor-in-Chief:
Prof. Dr. Dr. Kai Zacharowski, Frankfurt
Stellvertretender Gesamtschriftleiter/
Deputy Editor:
Prof. Dr. T. Volk, Homburg/Saar
CME-Schriftleiter/CME-Editor:
Prof. Dr. W. Zink, Ludwigshafen

Redaktionskomitee/Editorial Board

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, Göttingen
Priv.-Doz. Dr. T. Iber, Baden-Baden
Prof. Dr. U. X. Kaisers, Ulm
Prof. Dr. T. Loop, Freiburg
Prof. Dr. W. Meißner, Jena
Prof. Dr. C. Nau, Lübeck
Dr. M. Rähmer, Mainz
Prof. Dr. A. Schleppers, Nürnberg
Prof. Dr. M. Thiel, Mannheim
Prof. Dr. F. Wappler, Köln
Prof. Dr. M. Weigand, Heidelberg

Redaktion/Editorial Staff

Carolin Sofia Kopp B.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 2019

Der 60. 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.

Die Beiträge aus der A&I finden Sie online unter: www.ai-online.info

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
Ursula Homberg
Roritzerstrasse 27 | 90419 Nuremberg | Germany
Tel.: +49-911-9337828 | Fax: +49-911-3938195
Email: uhomberg@orphananesthesia.eu