

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)



Coffin-Siris syndrom

Distal arthrogryposis type 3

orphan**a**nesthesia

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

SUPPLEMENT NR. 13 | 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
Prüfener Straße 86
93049 Regensburg,
Deutschland

Tel.: 0941 369-2350

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

orphananesthesia

Anaesthesia recommendations for Coffin-Siris syndrome

Disease name: Coffin-Siris syndrome

ICD 10: Q87.1

Synonyms: CSS

Disease summary: Coffin-Siris syndrome (CSS) is a rare congenital multi-systemic genetic disorder characterised by aplasia or hypoplasia of the distal phalanx or nail of the fifth digit, developmental delay, intellectual disability, coarse facial features, hypotonia, microcephaly, sacral dimple, spina bifida occulta, scoliosis/kyphosis, cleft palate, macroglossia, micrognathia, chronic respiratory upper infections, cardiac abnormalities and gastroesophageal reflux. More than 100 cases of confirmed CSS have been clinically and/or genetically reported to date. Until now, at least seven responsible genes for CSS have been identified; SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, ARID1A, ARID1B, SOX11, and PHF6. The inheritance mode of CSS by these genes is autosomal dominant. The exact prevalence and incidence are not known, but the disorder is probably under-recognised.

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:** Silvani P: Coffin-Siris syndrom. Anästh Intensivmed 2019;60:S531–S535.
DOI: 10.19224/ai2019.S531

Typical surgery

Cardiac surgery, nutritional gastrostomy, fundoplication, hernia repair, ENT procedures (mainly adenoidectomy) and dental surgery.

Type of anaesthesia

Due to the rarity of the disease, only few case reports or letters are available in medical literature. Two of these reports were published in Japan and written in Japanese language.

General anaesthesia with tracheal intubation or laryngeal mask was reported. Caudal block and spinal anaesthesia were reported.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Cardiac function test including electrocardiography and echocardiography should be performed to evaluate congenital heart diseases.

If a central block is considered, ultrasounds or MR to detect spina bifida occulta or tethered cord should investigate the spine.

Upper airway infections are very common and timing of elective surgery should consider the best moment of airway clearance.

Particular preparation for airway management

Difficult ventilation and difficult intubation were described. New-generation laryngoscopies and fibre optic intubation should be available. Surgical airway might be required.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

Not reported.

Particular preparation for anticoagulation

Not reported.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Not reported.

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

Not reported.

Anaesthetic procedure

Some cases of uneventful general anaesthesia, a case of light general anaesthesia combined with caudal block and a spinal anaesthesia for caesarean section were reported. Some problems regarding mask ventilation and tracheal intubation were reported. The difficulty in airway management due to characteristic facial features (e.g. high and/or narrow palate), probably age dependent, and increases with the patient's age.

Particular or additional monitoring

Not described.

Possible complications

Obstruction of tracheal tube by massive bronchial secretion was reported.

Post-operative care

A case of post-operative apnoea was reported. Consider admission to post-operative intensive care unit. Take special care of intellectual disabilities and sometimes autism spectrum disorder that could lead to anxiety and hyperactivity during the pre- and post-operative period.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

Not reported.

Ambulatory anaesthesia

Not recommended.

Obstetrical anaesthesia

One case report described uneventful spinal anaesthesia in a 22-year-old pregnant woman admitted for urgent caesarean section. Although difficult airway predictors have been present, a direct laryngoscopy, performed in deep sedation, revealed a sufficient Cormack-Lehane.

References

1. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=321&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=coffin-siris&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Krankheit\(n\)/Krankheitsgruppe=Coffin-Siris-Syndrom&title=Coffin-Siris-Syndrom&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=321&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=coffin-siris&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Krankheit(n)/Krankheitsgruppe=Coffin-Siris-Syndrom&title=Coffin-Siris-Syndrom&search=Disease_Search_Simple)
2. Silvani P, Camporesi A, Zoia E, Leoncino S, Salvo I. Anesthetic management in a child with Coffin-Siris syndrome. *Pediatr Anesth* 2004;14:697–702
3. Shirakami G, Tazuke-Nishimura M, Hirakata H, Fukuda K. Anesthesia for a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome. *Masui* 2005;54:42–45
4. Dimaculangan D, Lokhandwala B, Wlody D, Gross R. Difficult airway in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Anesth Analg* 2001;92:554–555
5. Sakugawa Y, Kamizato K, Miyata Y, Kakinohana M, Sugahara K. Usefulness of the airwayscope for difficult intubation in a pediatric patient with Coffin-Siris syndrome. *Masui* 2013;62:589–591
6. Fornet I, Morillas P, López MA, Palacio FJ, Aguilar JM, Mesa JL. Emergency cesarean in a patient with Coffin-Siris syndrome. *Rev Esp Anesthesiol Reanim* 2007;54:563–565
7. Kosho T, Miyake N, Carey JC. Coffin-Siris syndrome and related disorders involving components of the BAF (mSWI/SNF) complex: historical review and recent advances using next generation sequencing. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014;166C:241–251
8. Kosho T, Okamoto N. Coffin-Siris Syndrome International Collaborators. Genotype-phenotype correlation of Coffin-Siris syndrome caused by mutations in SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, and ARID1A. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014;166C:262–275
9. Santen GW, Clayton-Smith J. ARID1B-CSS consortium. The ARID1B phenotype: What we have learned so far. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014;166C:276–289
10. Vergano SS, Deardorff MA. Clinical features, diagnostic criteria, and management of Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2014;166C:252–256.

Date last modified: November 2016

This recommendation was prepared by:

Author

Paolo Silvani, Anaesthesiologist, Ospedale San Raffaele, University "Vita-Salute", Milano, Italy
silvani.paolo@hsr.it

Disclosure The author has no financial or other competing interest to disclose. This recommendation was unfunded.

This recommendation was reviewed by:

Reviewer 1

Noriko Miyake, Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine, Yokohama, Japan
nmiyake@yokohama-cu.ac.jp

Reviewer 2

Tomoki Kosho, Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine Matsumoto, Nagano, Japan
ktomoki@shinshu-u.ac.jp

Disclosures The reviewers have no financial or other competing interest to disclose.

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

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