

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)



Nager syndrome

Preeclampsia

orphan**a**nesthesia

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

SUPPLEMENT NR. 15 | 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



Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie & Intensivmedizin

www.dgai.de



ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

www.ai-online.info

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 Nager syndrome

Disease name: Nager syndrome

ICD 10: Q75.4

OMIM: 154400

Synonyms: Acrofacial dysostosis 1 (AFD1), Nager acrofacial dysostosis, Preaxial acrofacial dysostosis, Mandibulofacial dysostosis with pre-axial limb anomalies

Disease summary: Nager syndrome is a rare syndrome that has an unknown prevalence. It shares some phenotypic features of Treacher-Collins syndrome. The literature describes sporadic cases (de novo mutation) as well as autosomal dominant or recessive and spontaneous inheritance patterns. It is caused by a genetic mutation in the SF3B4 gene (1q21.2), preventing the function of the SAP49 protein, which is important for bone and cartilage maturation. This results in an abnormal development of the 1st and 2nd brachial arches and limb buds. Clinical manifestations include: craniofacial malformations (malar hypoplasia, micrognathia, cleft palate, down-slanting palpebral fissures, absent eyelashes in the middle of the eyebrows, lower eyelid coloboma, external auditory defects, conductive hearing loss, choanal atresia) and pre-axial limb malformations predominately of the upper limb (hypoplastic/absent thumbs, clinodactyly or syndactyly, shortened or absent forearm, shortened humeral bone) and, less commonly, lower limb abnormalities. More rarely is an involvement of the heart (Fallot tetralogy, ventricular septal defect, atrial septal defect, patent ductus arteriosus), kidneys, genitalia and urinary tract. It is associated with normal cognitive function.

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:** Christa M: Nager syndrome. AnästH Intensivmed 2019;60:S561–S566.
DOI: 10.19224/ai2019.S561

Typical surgery

Craniofacial surgery, mandibular and/or midface advancement and distraction osteogenesis, temporo-mandibular joint reconstruction, genioplasty, cleft palate repair, orthognathic procedures; tracheostomy; gastrostomy insertion; limb surgery.

Type of anaesthesia

There is no recommendation for either general or regional anaesthesia. Caution should be utilised when considering sedation as it is associated with obstructive sleep apnoea and difficult airway. Difficult intravenous access is described.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Due to the possible association with congenital cardiac disease and possible development of cor pulmonale in case of poorly managed OSAS, an echocardiogram should be performed. Genetic mutations with craniofacial manifestations can be associated with cervical spinal anomalies, so one author recommends preoperative radiological evaluation of the cervical spine. Choanal atresia should be evaluated: permeability of nasal passages, previous endo-nasal surgery.

Particular preparation for airway management

Meticulous pre-operative airway assessment is necessary. This syndrome is associated with difficult airway management due to midface hypoplasia, limited temporo-mandibular mobility or even ankylosis, and mandibular hypoplasia. Emergency and elective tracheostomy has been described as well as death from airway obstruction. A range of difficult airway equipment should be available. Intubation techniques using a laryngeal mask to facilitate fibreoptic intubation under anaesthesia and use of a C-MAC adult blade D partially inserted into the mouth has been described with success. Appropriate mask fit and bag mask ventilation can be difficult due to the association with cleft palate with midface deformities. Retrograde intubation has been described with success. Post-operative airway obstruction should be anticipated: in the absence of choanal atresia, inserting a nasopharyngeal airway before extubation is very helpful. Due to swallowing abnormalities, they may be at increased risk of aspiration, however, most will have had a gastrostomy at an early stage.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

There is no evidence to support a difference in haematological markers or a difference in the administration of blood products.

Particular preparation for anticoagulation

There is no recommendation for the need for particular anticoagulation.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Positioning may require extra support to prevent excessive stress on supporting joints to avoid neurovascular injury.

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

Not reported.

Anaesthetic procedure

This is a potential difficult oxygenation/difficult intubation situation: spontaneous breathing should thus be maintained until the airway is secured. Safe use of a pre-medication has been described in two cases without any consequence. Nitrous oxide and volatile agents have been used without complication. No reports on intravenous induction (with propofol, ketamine or dexmedetomidine) have been published so far. An opiate-sparing strategy may be advised due to the risk of post-operative airway obstruction. No interaction with non-depolarising or depolarising muscle relaxants has been published so far. There is no contra-indication to the use of local anaesthetic agents. Intra-operative use of volatile agents has been described without complication. Patients should be extubated fully awake. As residual anaesthesia can exacerbate airway obstruction, inserting a nasopharyngeal airway before extubation is very helpful. Everything should be ready for a difficult re-intubation especially if surgery involved the upper airway: inserting a Cook exchange catheter into the trachea before extubation should be considered in order to railroad the tracheal tube over it for re-intubation.

In case of major upper airway surgery, delayed extubation in the presence of an ENT surgeon (in the ICU or operating room) should be considered.

Particular or additional monitoring

No additional monitoring is described.

Possible complications

Sedative medications can lead to airway obstruction, so it should be used with caution.

Post-operative care

Post-operative airway obstruction can occur secondary to microstomia, micrognathia, restricted temporo-mandibular mobility and mandibular hypoplasia. Inserting a nasopharyngeal airway prevents upper airway obstruction. Monitoring is recommended.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

No emergency-like situations have been reported.

Ambulatory anaesthesia

Due to potential post-operative airway obstruction, ambulatory anaesthesia is not recommended.

Obstetrical anaesthesia

If a pre-natal diagnosis has been established, an EXIT procedure has been described as part of securing a definitive airway in newborns with severe upper airway obstruction.

References

1. Lean LL, King C. Use of C-MAC adult D blade in paediatric patients with Nager syndrome. *Anaesth Intens Care* 2016;44:647–648
2. Groeper K, Johnson J, Braddock S, Tobias J. Anaesthetic implications of Nager syndrome. *Paediatr Anaesth* 2002;12:365–368
3. Walker JS, Dorian RS, Marsh N. Anesthetic Management of a Child with Nager's Syndrome. *Anesth Analg* 1994;79:1025–1026
4. Zhang Y, Dai Y, Liu Y, Ren J. Mandibulofacial dysostosis, microtia, and limb anomalies in a newborn: A new form of acrofacial dysostosis syndrome? *Clin Genet* 2010;78:570–574
5. Bernier FP, Caluseriu O, Ng S, Schwartzentruber J, Buckingham KJ, Innes AM, et al. Haploinsufficiency of SF3B4, a component of the pre-mRNA spliceosomal complex, causes Nager syndrome. *Am J Hum Genet* 2012;90:925–933
6. Nur B, Bernier F, Oztekin O, Kardelen F, Kalay S, Parboosingh J, et al. Possible Autosomal Recessive Inheritance in an Infant With Acrofacial Dysostosis Similar to Nager Syndrome. *Am J Med Genet Part A* 2013;161A:2311–2315
7. Petit F, Escande F, Jourdain AS, Porchet N, Amiel J, Doray B, et al. Nager syndrome: confirmation of SF3B4 haploinsufficiency as the major cause. *Clin Genet* 2014;86:246–251
8. Czeschik JC, Voigt C, Alanay Y. Clinical and mutation data in 12 patients with the clinical diagnosis of Nager syndrome. *Hum Genet* 2013;132:885–898
9. Ho AS, Aleshi P, Cohen S, Koltai PJ, Cheng AG. Airway management in Nager Syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2008;72:1885–1888
10. Przybylo HJ, Stevenson GW, Vicari FA, Horn B, Hali S. Retrograde fiberoptic intubation in a child with Nager's syndrome. *Can J Anaesth* 1996;43:697–699
11. Friedman RA, Wood E, Pransky SM, Seid AB, Kearns DB. Nager acrofacial dysostosis: management of a difficult airway. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1996;35:69–72
12. Lin JL. Nager syndrome: a case report. *Pediatr Neonatol* 2012;53:147–150.

Date last modified: August 2019

This recommendation was prepared by:

Author

Christa Morrison, anaesthesiologist, Department of Anaesthesia, Great Ormond Street Hospital, London, UK
Christa.morrison@doctors.org.uk

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

This recommendation was reviewed by:

Reviewer 1

Francis Veyckemans, anaesthesiologist, Department of Anaesthesia and Intensive care, Jeanne-de Flandre University Hospital, Lille, France
Francis.Veyckemans@chru-lille.fr

Reviewer 2

Andrew Simpson, surgeon, Division of Plastic and Reconstructive Surgery, School of Medicine, University of Utah, Salt Lake City, USA
a.simpson@dal.ca

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

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, Göppingen
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