

A&I

ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

Offizielles Organ: Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin e.V. (DGAI)
Berufsverband Deutscher Anesthesisten e.V. (BDA)
Deutsche Akademie für Anästhesiologische Fortbildung e.V. (DAAF)
Organ: Deutsche Interdisziplinäre Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin e.V. (DIVI)



Fucosidosis

Giant axonal neuropathy

orphan**anesthesia**

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

SUPPLEMENT NR. 15 | 2020

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 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

Find a survey of the recommendations published until now 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 Fucosidosis

Disease name: Fucosidosis

ICD 10: E77.1

OMIM 230000

Synonyms: Alpha-L-Fucosidase Deficiency

Disease summary: Fucosidosis is an extremely rare lysosomal storage disease, characterised by a deficiency of the enzyme alpha-L-fucosidase. Fucosidosis is inherited as an autosomal recessive genetic trait. Fucosidosis types 1 and 2 may occur in the same family. The gene has been localised at 1p36- p34 (locus FUCA 1), but there is also a pseudogene on chromosome 2, and the FUCA 2 gene, localised on chromosome 6, regulating the activity of alpha-L-fucosidase in fibroblasts. Over 20 mutations have been identified so far.

Low levels of the alpha-L-fucosidase enzyme lead to the abnormal accumulation of certain fucose-containing complex compounds (i.e., glycosphingolipids, glycolipids, and glycoproteins) in many tissues of the body. There are two relevant types of fucosidosis, determined mainly by the time of onset and severity of clinical symptoms. Some scientists theorise there are three types, with the age of onset and the disease severity being the determining factors.

The symptoms of fucosidosis type 1, the most severe form of the disease, may become apparent between 3 and 18 months of age. Symptoms may include progressive deterioration of the central nervous system, mental retardation, loss of previously acquired intellectual skills, seizures and growth retardation leading to short stature. Other abnormalities become apparent over time including multiple deformities of the bones (dysostosis multiplex), ovoid breaking vertebrae with kyphoscoliosis, coarse facial features (Hurler-like appearance), cardiomegaly and hepatosplenomegaly. Additional symptoms may include malfunction of the gallbladder, salivary and sweat glands that produce sweat with high NaCl content. Death usually occurs during the first decade of life.

In fucosidosis type 2, deterioration of the central nervous system becomes apparent after the first years of life; symptoms may be similar but milder and progress more slowly than in type 1, and sweat salinity is normal. Dystonia, progressive deafness and tortuous conjunctival vessels are present. The most noticeable feature distinguishing fucosidosis type 1 from type 2 is the appearance of angiokeratomas on the skin around 10 years of age in those individuals with type-2 disease.

► **Citation:** Abdallah C: Fucosidosis. Anästh Intensivmed 2020;61:S266–S272. DOI: 10.19224/ai2020.S266

1

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

Typical surgery

Reported cases are rare and patients may present at different ages for different types of surgeries/procedures and examinations, for example, magnetic resonance imaging, CT scans, bone marrow transplantation, dental, ophthalmologic, orthopaedic and urologic procedures among many others.

Type of anaesthesia

Each patient should be evaluated on an individual basis. The abnormal accumulation of certain fucose-containing complex compounds makes many tissues of the body affected by the disease (e.g. vacuolated lymphocytes). The anaesthetic management of patients with fucosidosis may be complicated by airway problems such as difficult laryngoscopy secondary to dysmorphic features and difficult visualisation of the vocal cords. A careful evaluation and management of a possible difficult airway should be planned. Induction of anaesthesia with maintenance of spontaneous ventilation is therefore highly recommended.

Preoperative examination should also look for cardiomegaly and/or hepatosplenomegaly and determine the function of these organs. Anaesthesia medications' choice and dosages should be adjusted accordingly.

As some patients may have metabolic disorders such as hypothyroidism, an endocrinological evaluation may be indicated. Patients with fucosidosis may be predisposed to fluctuations in body temperature secondary to sweat glands malfunctioning. Special caution should be exerted in maintaining adequate hydration and normothermia. Careful positioning adapted to bone deformities should be applied.

Hyper- or hyposialorrhoea secondary to salivary glands disturbances may be present.

There are no reports about regional anaesthesia in patients with fucosidosis. The use of regional anaesthesia could be considered after excluding any neurological or anatomical anomalies (kyphoscoliosis) that may exclude this technique.

Both intravenous and inhalational anaesthesia techniques are suitable for patients with fucosidosis.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Findings to be considered prior to planning anaesthesia care are the involvement of vital organs. The presence and severity of cardiomegaly, hepatosplenomegaly, renal, urological, endocrine and metabolic disturbances should be documented.

Baseline neurological/mental status and skeletal deformities or spasticity should be assessed, including visual and hearing loss.

Type, frequency, severity of seizures should be documented and their treatment should be optimised preoperatively.

The presence of angiokeratomas and bone deformities should be documented.

Particular preparation for airway management

Careful evaluation for difficult mask ventilation and tracheal intubation secondary to dysmorphic features: facial and mandibular deformities and possibly macroglossia.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

None reported.

Particular preparation for anticoagulation

None reported.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Prevention of risk of injury from seizures and careful positioning secondary to bone deformities and spasticity. Neurological/mental developmental delay and visual disturbances require help with mobilisation and transport.

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

There may be possible interactions between anaesthetic agents and patient's chronic medication such as anti-seizures therapy, secondary to their effect on CYP450. Special pharmacological considerations for this syndrome are related to involvement of vital organs such as liver and kidney that may alter the metabolism and clearance of medications. Severe cardiomegaly and excess sweating may affect cardiac output and hydration status. The only discussed specific treatment is bone marrow allograft. Strict sterility techniques should be applied for patients undergoing or having undergone a bone marrow allograft.

Anaesthetic procedure

Consideration and preparation for a possible difficult airway. Possibility of cardiomegaly and other vital organs involvement. Possibility of hypothyroidism and seizures.

Particular or additional monitoring

Individual basis in the presence of cardiac or liver/kidney involvement. Temperature monitoring with the goal of achieving normothermia is important in these patients.

Possible complications

Give special attention to the following points: Cardiomegaly/hepatomegaly/neurological problems: Seizures/potential difficult airway.

Postoperative care

Documentation and stabilisation of:

- Airway patency: obstruction caused by macroglossia, risk of obstructive sleep apnoea.
- Haemodynamic stability in the presence of cardiac or involvement of vital organs.
- Management of seizures, neurological involvement: bladder problems as well as help with visual impairment, if present.
- Positioning adapted to bone deformities.
- Prevention of hypo- and hyperthermia and regular assessment of hydration status secondary to sweat glands abnormalities in type 1.
- Hyper- or hyposialorrhoea secondary to salivary glands disturbances.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

Not reported.

Ambulatory anaesthesia

Each patient must be evaluated carefully for co-morbidities and/or airway issues. Anaesthesia and surgery have to be performed in a medical facility with a capacity of taking care of potential complications: difficult airway, cardiac and hepatic dysfunction, hypothyroidism, seizures.

Obstetrical anaesthesia

Anaesthesia and surgery have to be performed in a medical facility with a capacity of taking care of potential challenges and complications: difficult airway, cardiac and hepatic dysfunction, hypothyroidism, seizures.

Literature and internet links

1. Soltani AE, Moharari RS, Ghaffari R, Zahedi H, Hajmahmoodi M. Fucosidosis and anesthesia. Saudi Med J 2007;28:1446–1448
2. Abdallah C, Hannallah R, McGill W. Anesthesia for fucosidosis. Paediatr Anaesth 2007;17:994–997
3. <http://rarediseases.org/rare-diseases/fucosidosis/> (accessed on 03/25/2016).

Date last modified: **December 2018**

This recommendation has been prepared by:

Author

Claude Abdallah, MD, MSc Anaesthesiologist, Children's National Health System,
Washington DC, USA
cabdalla@cnmc.org

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

This recommendation was reviewed by:

Reviewers

Francis Veyckemans, Anaesthesiologist, Hôpital Jeanne de Flandre, Lille, Belgium
veyckemansf@gmail.com

Johannes Prottengeier, anaesthesiologist, University Clinic Erlangen, Germany
Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

Disclosure 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.
H. Bürkle, Freiburg

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
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.
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

Pia Engelhardt | Stefanie Triebert
Tel.: 09522 943570 | Fax: 09522 943577
E-Mail: ai@aktiv-druck.de

Titelbild

Gestaltung: Klaus Steigner
Paumgartnerstraße 28 | 90429 Nürnberg
E-Mail: mazyblue@klaus-steigner.de
www.klaus-steigner.de

Erscheinungsweise 2020

Der 61. 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-
chem, 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.

Allein aus Gründen der besseren Les-
barkeit wird auf die gleichzeitige Ver-
wendung männlicher, weiblicher und
weiterer Sprachformen verzichtet. Sämt-
liche Personenbezeichnungen gelten für
alle Geschlechterformen. Dies impliziert
keinesfalls eine Benachteiligung der je-
weils anderen Geschlechter, sondern ist
als geschlechtsneutral zu verstehen.

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