

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)



Shwachman–Diamond syndrome

Sjögren-Larsson syndrome

orphan**a**nesthesia

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

SUPPLEMENT NR. 1 | 2021

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



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 Shwachman–Diamond syndrome

Disease name: Shwachman–Diamond syndrome

ICD 10: Q45.3

Synonyms: Shwachman syndrome, Shwachman-Bodian-Diamond syndrome, Shwachman-Diamond-Oski syndrome, Shwachman-Bodian syndrome, Pancreatic insufficiency and congenital lipomatosis of pancreas, Metaphyseal chondrodysplasia (Shwachman-Diamond type), SDS

Disease summary: Shwachman-Diamond syndrome (SDS) is a rare autosomal recessive disorder. Approximately 90 % of patients with SDS have biallelic mutations in the Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrome gene, which encodes a protein involved in the ribosome maturation. SDS is characterized by exocrine pancreatic insufficiency, bone marrow dysfunction and skeletal deformities. Immunologic, hepatic and cardiac disorders may also be present. Pancreatic lipomatosis may be seen on imaging. Pancreatic insufficiency improves with age in many patients. Neutropenia is evident in most individuals with SDS, and approximately 50 % have anaemia or thrombocytopenia. Bone marrow examination usually shows hypocellularity. Patients with SDS may develop aplastic anaemia, myelodysplastic syndrome or acute myelogenous leukemia. Skeletal manifestations of SDS include short stature, rib cage dysplasia, metaphyseal dysostosis and osteoporosis. Medications used to treat SDS include p.o. pancreatic enzymes, fat-soluble vitamins (A, D, E and K) and granulocyte-colony stimulating factor (G-CSF). Even with adequate pancreatic enzyme replacement, most patients with SDS remain at or below the 3rd percentile for height.

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:** Degerli S: Shwachman–Diamond syndrome. AnästH Intensivmed 2021;62:S1–S5.
DOI: 10.19224/ai2021.S001

Typical surgery

Orthopaedic surgery for correction of skeletal deformities (extremities, thoracic cavity).
Cardiac surgery for correction of congenital heart defects (typically in early infancy).
Caesarean section for hypoplastic birth canal.

Type of anaesthesia

Both general and regional anaesthesia have been described for patients suffering from SDS. There are no known contraindications to specific anaesthetic agents.

Skeletal deformities may render landmark-based approaches to regional anaesthesia infeasible. Sonographic guidance is advisable. Neuroaxial blockage may be hindered by scoliosis.

Coagulopathy and thrombopenia have to be ruled out before performing neuroaxial blockage or regional anaesthesia techniques with high bleeding risks.

Epinephrine admixtures to local anaesthetics should be avoided in cardiac risk patients, since it may cause tachycardia and arrhythmias.

Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)

Full blood cell count and coagulation profile should be obtained to evaluate coagulation disorders (vitamin K resorption deficit and elevated INR, bone marrow hypoplasia and thrombopenia, anaemia or neutropenia). Beyond that, a careful patient history helps to identify patients with bleeding disorders.

Lung volumes, esp. vital capacity might be impaired in SDS patients with thoracic deformities.

Preoperative echocardiography is helpful to evaluate a cardiac dysfunction.

Particular preparation for airway management

Dental misalignment as well as dysplastic facial bones and cervical vertebrae may lead to intubation difficulties. A thorough clinical evaluation will help to discover relevant airway pathology. Fibre-optic intubation in awake/ mildly sedated patients might be preferable in these SDS patients.

Recurrent airway infections due to neutropenia might result in bronchial hyperreagibility.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

Pancytopenia or single cytopenias (neutropenia, anaemia or thrombopenia) are frequent and should be evaluated before every surgical intervention. Transfusion thresholds should be adjusted individually as chronically anaemic patients may be adapted to low Hb-levels. The

immunological impact of transfusion must be considered in this immune-compromised patient collective.

Vitamin K deficiency and hepatic disease (besides thrombopenia) may lead to bleeding disorders. POC testing such as thromboelastometry and pro-coagulants should be available.

Particular preparation for anticoagulation

The need for perioperative anticoagulation should be weighed against bleeding risks and is best addressed in a multidisciplinary discussion.

Particular precautions for positioning, transport or mobilisation

Skeletal deformities are frequent and vitamin D deficiency may result in decreased osseous stability. Patient positioning should be performed carefully to avoid pressure ulcers and fractures.

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

CNS dopamine transporters may be affected in SDS. However, the clinical consequences for the use of drugs interacting with the dopaminergic system (e.g. haloperidol, droperidol) are uncertain.

Anaesthesiologic procedure

General as well as regional anaesthesia have been performed successfully in SDS.

Depending on the type of surgery, the anaesthetist has to evaluate the difficulty of airway management against the feasibility and bleeding risk of regional techniques.

Immunodeficiency (neutropenia) requires maximum aseptic precautions for all invasive procedures.

Subglottic stenosis in patients with SDS is reported in literature. Smaller endotracheal tubes than estimated should be available. In patients with inspiratory stridor and/ or dyspnoea, this pathology should be ruled out by ENT laryngoscopy. Alternatively perform awake bronchoscopic intubation.

Particular or additional monitoring

Close monitoring of neuromuscular blockage is recommended especially in patients with airway and thoracic deformities or clinical muscle weakness.

Possible complications

Difficult airway, failed neuroaxial blockades, bone fractures, bleeding. Cardiac decompensation, especially in children with uncorrected heart defects. Ecchymosis may be seen with high pressure tourniquets.

Post-operative care

Airway and thoracic deformities may result in increased work of breathing. Adequate and prolonged post-operative monitoring at PACU, ICU or IMC level should be provided.

Differential diagnostics

Shwachman-Diamond syndrome shares clinical symptoms with cystic fibrosis (CF, e.g. exocrine pancreatic insufficiency, recurring respiratory infections). Genetic testing will render the correct diagnosis.

Ambulatory anaesthesia

Not reported. The possibility to perform ambulatory anaesthesia should be discussed individually for each patient. Adequate safety precautions must be provided.

Obstetrical anaesthesia

Caesarean section in cases of hypoplastic or deformed birth canal. Careful evaluation of spinal or epidural anaesthesia (deformity, bleeding disorder) against general anaesthesia (possible difficult airway).

Literature and internet links

1. Capasso L, Borrelli AC, Cerullo J, Pirozzi MR, Raimondi F. Thoracic Hypoplasia at Birth as Presenting Feature of Shwachman-Diamond Syndrome in Twins. *J Pediatr Genet* 2016;5:158–160
2. Hall GW, Dale P, Dodge JA. Shwachman-Diamond syndrome: UK perspective. *Arch Dis Child* 2006;91:521–524
3. Myers KC, Davies SM, Shimamura A. Clinical and molecular pathophysiology of Shwachman-Diamond syndrome: an update. *Hematol Oncol Clin North Am* 2013;27:117–28;ix. DOI: 10.1016/j.hoc.2012.10.003
4. Rogers ZR. Shwachman-Diamond-Syndrome. <https://www.uptodate.com/contents/shwachman-diamond-syndrome> (accessed on 3rd May, 2017)
5. Ryan TD, Jefferies JL, Chin C, Sticka JJ, Taylor MD, Harris R, et al. Abnormal circumferential strain measured by echocardiography is present in patients with Shwachman-Diamond syndrome despite normal shortening fraction. *Pediatr Blood Cancer* 2015;62:1228–1231
6. Tamhane P, Newton NI, White S. Anaesthetic management of quinsy in a patient with Shwachman-Diamond syndrome. *Anaesthesia* 2003;58:821
7. Booij J, Reneman L, Alders M, Kuijpers TW. Increase in central striatal dopamine transporters in patients with Shwachman-Diamond syndrome: Additional evidence of a brain phenotype. *Am J Med Genet* 2012;161:102–107
8. Burroughs L, Woolfrey A, Shimamura A. Shwachman-Diamond Syndrome: A Review of the Clinical Presentation, Molecular Pathogenesis, Diagnosis, and Treatment. *Hematol Oncol Clin North Am* 2009;23:233–248. DOI: 10.1016/j.hoc.2009.01.007
9. Dror Y, Ginzberg H, Dalal I, Cherepanov V, Downey G, Durie P, et al. Immune function in patients with Shwachman–Diamond syndrome. *Br J Haematol* 2001;114:712–717
10. Appel IM, Hoeve LJ. Subglottic stenosis in Shwachman-Diamond syndrome - is there a link? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2012;76:1531–1532
11. Degerli S, Altinel S, Horasanlı E. Bispectral index monitoring in a patient with combination of congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) and Shwachman-Diamond syndrome. *J Anesth* 2013;28:137–138
12. Cordell V, Osoba L. Pregnancy in a patient with Schwachman-Diamond syndrome. *BMJ Case Rep* 2015;2015:bcr2015209644. DOI:10.1136/bcr-2015-209644.

Last date of modification: July 2018

This recommendation was prepared by:

Author

Semih Degerli, MD, Assoc. Prof., Kecioren Training Research Hospital, Ankara, Turkey
drsemih@gmail.com

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

This recommendation was reviewed by:

Reviewers

Thomas Wiesmann, Anaesthesiologist, Clinic for Anaesthesiology and Intensive therapy, Marburg, Germany
wiesmann@med.uni-marburg.de

David Wilson, Department of Pediatrics (Hematology-Oncology), Washington University, St. Louis, USA
Wilson_D@kids.wustl.edu

Editorial Review

Johannes Prottengeier, Anaesthesiologist, Anaesthesiological Clinic, 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.
F. Wappler, Köln



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



DAAF
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. A. Brinkmann, Heidenheim
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. Rähler, 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 Müller | Robert Kux
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 Müller | Robert Kux |
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 2021
Der 62. 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 Lieferbedingungen

Die allgemeinen Geschäfts- und Lieferbedingungen 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 urheberrechtlich geschützt. Jegliche Art von Vervielfältigungen – sei es auf mechanischem, digitalem oder sonst möglichem Wege – bleibt vorbehalten. Die Aktiv Druck & Verlags GmbH ist allein autorisiert, Rechte zu vergeben und Sonderdrucke für gewerbliche Zwecke, gleich in welcher Sprache, herzustellen. Anfragen hierzu sind nur an den Verlag zu richten. Jede im Bereich eines gewerblichen Unternehmens zulässig hergestellte oder benutzte Kopie dient gewerblichen Zwecken gem. § 54 (2) UrhG. Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, 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 wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Wichtiger Hinweis

Für Angaben über Dosierungsanweisungen und Applikationsformen kann vom Verlag und den Herausgebern keine Gewähr übernommen werden. Derartige Angaben müssen vom jeweiligen Anwender im Einzelfall anhand anderer Literaturstellen auf ihre Richtigkeit überprüft werden. Gleiches gilt für berufs- und verbandspolitische Stellungnahmen und Empfehlungen.

Allein aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung männlicher, weiblicher und weiterer Sprachformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten für alle Geschlechterformen. Dies impliziert keinesfalls eine Benachteiligung der jeweils 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