

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)



De Bary syndrome

Deletion 9p syndrome

orphan**anesthesia**

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

SUPPLEMENT NR. 6 | 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 OrphanAnesthesia 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 recommenda-
tions 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 De Barse syndrome

Disease name: De Barse syndrome

ICD 10: Q87.7

OMIM: 614438

Synonyms: De Barse-Moens-Dierckx syndrome, Progeroid syndrome of De Barse, Autosomal recessive cutis laxa Type 3, with 2 gene subdivisions: ARCL3A (caused by a ALDH18A1 mutation) and ARCL3B (caused by a PYCR1 mutation)

Disease summary: DeBarse syndrome is a rare clinical syndrome characterised by cutis laxa, ophthalmic opacification, skeletal malformations, as well as mental and growth retardation. This disease is genetically transmitted in an autosomal recessive fashion. Affected patients often require surgical correction of ophthalmic and orthopaedic abnormalities. This syndrome was first described by A.M. De Barse in 1967 and less than 100 known cases are documented in the medical literature. Very little has been published on this rare disorder and only a single article has addressed anaesthesia case outcomes and management strategies [4].

The diverse collection of clinical manifestations in De Barse syndrome includes: intra-uterine growth retardation (IUGR), postnatal growth delay, motor delay, cognitive impairment, hypotonia, athetoid movements, malformations, microcephaly, wormian bones, large fontanelles, facial dysmorphism, cataracts, corneal clouding, thin/wrinkled skin, easy bruising, sparse hair, joint laxity, osteopenia, and inguinal hernias.

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:** Smith HM, Warner L: De Barse syndrome. Anästh Intensivmed 2021;62:S100–S105.
DOI: 10.19224/ai2021.S100

Typical surgery

- Eye procedure (cataract, eye exam)
- Orthopaedic procedure (hip arthrogram/open reduction, joint stabilisation, spinal fusions, capsulodesis)
- Skin biopsy
- Wound check
- Radiologic imaging (MRI)
- GI procedures (Nissen, g-tube placement, EGD)
- ENT procedure (myringotomy and tube placement)
- Urology (orchiopey, circumcision)
- Hernioplasty.

Type of anaesthesia

- General anaesthesia
- Regional anaesthesia for pain control
- Monitored anaesthesia care.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Given the wide variation of disease severity and clinical presentation seen in de Barsy patients, no consensus exists regarding standardised pre-operative testing. Providers may wish to consider electrocardiographic and echocardiographic screening for cardiac anomalies based upon previously published reports. In two separate publications, De Barsy patients were noted to have progressive aortic root dilation [18,7].

In another published case series of De Barsy patients, neonatal cardiac anomalies were discovered in one patient who went on to have division of a double aortic arch and vascular ring repair [4]. In another patient, echocardiography revealed patent foramen ovale, trivial tricuspid regurgitation and possible biventricular hypertrophy, later diagnosed as idiopathic cardiomyopathy. The medical records of a third patient with de Barsy syndrome revealed pulmonary branch stenosis, however, no surgical intervention was required and serial echocardiographic studies remained normal.

Particular preparation for airway management

There is a paucity of literature with regard to de Barsy syndrome patients and airway management. The midface hypoplasia and microphephaly malformations suggest caution with regard to airway manipulation. However, during 64 anaesthetic narcoses of three patients performed at the Mayo Clinic, one single difficult airway was reported. This case involved fibre-optic bronchoscope intubation after several failed attempts with standard laryngoscopy. A variety of peri-operative respiratory difficulties have been documented including asthma exacerbation, tracheomalacia, obstructive sleep apnoea, central sleep apnoea, aspiration pneumonia and restrictive lung disease. The vast majority of cases were

performed with video laryngoscopy, a technique recommended for de Barsy syndrome patients.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

The presence of cutis laxa, or the absence of normal elasticity and skin tone, predisposes de Barsy patients to easy bruising because of vascular fragility. Skin laxity contributes to challenging peripheral intravenous access, and peripherally inserted central catheters should be considered where multiple procedures, blood transfusion, or a prolonged hospital stay is likely.

Particular preparation for anticoagulation

De Barsy patients are not known to present problems with coagulation or surgical haemostasis.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Patients with de Barsy syndrome have increased joint ligament and tendon laxity, in addition to reduced subcutaneous fat padding. These conditions may increase the risk for peripheral nerve injury and pose musculoskeletal problems with intraoperative positioning.

Awake alignment in positions of comfort may be prudent prior to induction of anaesthesia. No cases of perioperative nerve injury have been documented.

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

Unknown.

Anaesthetic procedure

- Regional block with bupivacaine
- Central line (femoral, right internal jugular)
- Arterial line (right and left radial).

Particular or additional monitoring

Both arterial and central line placement and monitoring have been used without complication in de Barsy syndrome patients. Close temperature monitoring is also recommended since these patients have been found to have elevated intraoperative temperatures.

Possible complications

Intraoperative hyperthermia has been reported [4] in approximately 10 % of the cases with temperatures exceeding 38 degrees Celsius. While these cases showed no evidence of malignant hyperthermia (muscle rigidity or end-tidal carbon dioxide increases), they were associated with tachycardia. Consequently, a close monitoring of body temperature has to be warranted. While patient overwarming via forced air devices or heat lamps may explain patient pyrexia, it is possible that these cases represent a form of non-malignant hyperthermia similar to that manifested in patients with other congenital diseases states such as Costello syndrome [9] and osteogenesis imperfecta [10].

Younger patients may have urea cycle disturbances leading to hyperammonaemia and amino acid disorders (hypoorithinaemia, hypocitrullinaemia, hypoargininaemia and hypoprolinaemia). This could be a potential cause of delayed awakening, although this has never been reported in the literature (National Organization for Rare Disorders). If patients have feeding problems (gastrostomy or feeding by PEG) there may also be nutritional deficits.

Post-operative care

De Barsy syndrome patients have functional cognitive limitations which pose challenges in assessing post-operative pain. Providers should be aware that seizures and other involuntary movements are associated with this syndrome, and patients may have baseline writhing movements that may be confused with agitation and discomfort.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

The differential diagnosis of intraoperative hyperthermia should always include malignant hyperthermia even though DBS and MH have never been reported together.

Ambulatory anaesthesia

Ambulatory anaesthesia has been performed without complications for radiologic studies such as magnetic resonance imaging and computed tomography.

Obstetrical anaesthesia

Unknown.

References

1. Aldave AJ, et al. Congenital corneal opacification in De Barse syndrome. *Arch Ophthalmol* 2001;119:285–288
2. Al-Owain M, et al. A case of de Barse syndrome with a severe eye phenotype. *Am J Med Genet A* 2012;158:2364–2366
3. Arazi M, Kapicioglu MI, Mutlu M. The de Barse syndrome. *Turk J Pediatr* 2001;43:79–84
4. Aponte EP, Smith HM, Wanek BJ, Rettke SR. Anesthesia considerations for patients with de Barse syndrome. *J Clin Anesth* 2010;22:499–504
5. Bartsocas CS, et al. De Barse syndrome. *Prog Clin Biol Res* 1982;104:157–160
6. Burck, U. De Barse syndrome, a further case. *Klin Padiatr* 1974;186:441–444
7. Dutta AK, et al. De Barse syndrome type B presenting with cardiac and genitourinary abnormalities. *Clin Dysmorphol* 2016;25:190–191
8. Dimopoulou A, Fischer B, Gardeitchik T, et al. Genotype-phenotype spectrum of PYCR1-related autosomal recessive cutis laxa. *Mol Genet Metab* 2013;110:352–361
9. Dearlove O, Harper N. Costello syndrome. *Paediatr Anaesth* 1997;7:476–477
10. Fürderer S, Stanek A, Karbowski A and Eckardt A. Intraoperative hyperpyrexia in patients with osteogenesis imperfecta. *Z Orthop Ihre Grenzgeb* 2000;138:136–139
11. Guerra D, et al. The de Barse syndrome. *J Cutan Pathol* 2004;31:616–624
12. Hoekx J, et al. The de Barse syndrome. *Tijdschr Kindergeneesk* 1989;57:43–57
13. Karnes PS, et al. De Barse syndrome: report of a case, literature review, and elastin gene expression studies of the skin. *Am J Med Genet* 1992;42:29–34
14. Kivuva EC, et al. De Barse syndrome: a review of the phenotype. *Clin Dysmorphol* 2008;17:99–107
15. Kunze J, et al. De Barse syndrome- an autosomal recessive, progeroid syndrome. *Eur J Pediatr* 1985;144:348–354
16. Leao-Teles E, et al. De Barse syndrome and ATP6V0A2-CDG. *Eur J Hum Genet* 2010;18:526
17. Lin DS, et al. Compound heterozygous mutations in PYCR1 further expand the phenotypic spectrum of de Barse syndrome. *Am J Genet A* 2011;155a:3095–3099
18. Pontz BF, et al. Biochemical, morphological and immunological findings in a patient with a cutis laxa-associated inborn disorder (de Barse syndrome). *Eur J Pediatr* 1986;145:428–434
19. Stanton RP, et al. Orthopaedic manifestations in de Barse syndrome. *J Pediatr Orthop* 1994;14:60–62
20. Sybert VP. *Genetic Skin Disorders* 2nd ed. NY Oxford University Press NY, 2010:644–646
21. Wolthuis DF, van Asbeck E, Mohamed M, et al. Cutis laxa, fat pads and retinopathy due to ALDH18A1 mutation and review of the literature. *Eur J Paediatr Neurol* 2014;18:511–514
22. Zampatti S, et al. De Barse syndrome: a genetically heterogeneous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. *Am J Med Genet A* 2012;158a:927–931
23. From internet: Eva Morava, MD, PhD. De Barse Syndrome. National Organization For Rare Disorders. Available at: <http://rarediseases.org/rare-diseases/de-barse-syndrome> (Accessed on: August 5th, 2016).

Date last modified: **October 2017**

This recommendation was prepared by:

Authors

Hugh M. Smith, Anaesthesiologist, Mayo Clinic Rochester, Minnesota, USA
smith.hugh2@mayo.edu

Lindsay Warner, Anaesthesiologist, Mayo Clinic Rochester, Minnesota, USA
Warner.Lindsay@mayo.edu

Disclosure The authors have no financial or other competing interest to disclose. This recommendation was unfunded.

This recommendation was reviewed by:

Reviewers

Robert Śmigiel, Specialist of paediatrics and neonatology, Specialist of clinical genetics, Department of Paediatrics and Rare Disorders Wrocław Medical University, Wrocław, Poland
robert.smigiel@umed.wroc.pl

Fowzan S. Alkuraya, Professor of Human Genetics, Principal Clinical Scientist and Senior Consultant, Head, Developmental Genetics Unit, King Faisal Specialist Hospital and Research Center, Riyadh, Saudi Arabia
falkuraya@kfshrc.edu.sa

Saud Alsahli, Department of Genetics, King Faisal Specialist Hospital and Research Center, Riyadh, Saudi Arabia
alsahlisauda@gmail.com

Please note that this recommendation has not been reviewed by an anaesthesiologist but by three disease experts instead.

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, Göttingen
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 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 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