

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)



Dubowitz syndrome

Eisenmenger syndrome

orphan**anesthesia**

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

SUPPLEMENT NR. 8 | 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 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 Dubowitz syndrome

Disease name: Dubowitz syndrome

ICD 10: Q87.1

Synonyms: intrauterine primordial microsomia

Disease summary: Dubowitz Syndrome (DS) is a rare genetic condition, originally described in 1965, with considerable phenotypic variability suggesting genetic heterogeneity. Over 200 cases are reported in the literature. DS is characterised by intrauterine and/or postnatal growth failure, microcephaly, mild to moderate cognitive delay, hyperactivity, immune defect, and increased risk of blood dyscrasia (pancytopenia) and malignancy (leukaemia, neuroblastoma). Congenital abnormalities such as heart defects, genital hypoplasia, hypospadias, rectal malformations and skeletal anomalies have been reported. Peculiar but variable morphological facial features are sloping forehead, epicanthic folds, blepharophimosis, ptosis, broad and flat nasal bridge, low-set and poorly-formed ears, micro- and retrognathia; submucous cleft palate and velopharyngeal insufficiency may be present. Ocular and dental abnormalities such as cataract, strabism, hypo-/anodontia have been described. Eczema is also frequent.

Single gene mutations (de novo or biallelic variants) and genomic imbalances have been reported in patients with Dubowitz syndrome clinical phenotypes. Several cases remain without an identifiable genetic cause.

DS is a complex and multisystemic condition and requires a multidisciplinary approach.

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:** Beer M, Fiedler F: Dubowitz syndrome. Anästh Intensivmed 2021;62:S167–S172.
DOI: 10.19224/ai2021.S167

Typical surgery

There is no curative surgery involved. Associated surgeries include among others tonsillectomy, adenoidectomy, bilateral tubal ligation, cardiac surgery (complex correction of malformation of the heart and great vessels), velopharyngeal insufficiency operation and orthopaedic surgery.

Type of anaesthesia

There is no definite recommendation for either general or regional anaesthesia.

Succinylcholine and volatile anaesthetics should be avoided in patients immobilised in a wheelchair because there is a risk of rhabdomyolysis or hyperkalaemic cardiac arrest.

Therefore, total intravenous anaesthesia should be favoured. There are no reports of spinal, epidural and caudal anaesthesia yet.

(Analgo-) sedation should be done after carefully assessing the individual risks (pharyngeal muscle weakness, cardiopulmonary involvement) with a high awareness to respiratory failure and risk of aspiration.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Individuals with DS may present with muscular weakness and relevant involvement of other organ systems (e.g. cardiopulmonary involvement) which make further diagnostic procedures necessary.

Cardiac function test including ECG and echocardiography should be performed to evaluate the presence of cardiac anomalies, such as malformation of the heart and great vessels.

Lung function test (lung volumes and blood gas analysis) can be done if pulmonary involvement is assumed. Note that there is no correlation between lung function and post-operative respiratory complications.

Literature suggests a chest and cervical X-ray to determine syndrome-associated skeletal anomalies.

If muscular weakness is present and regional anaesthesia is planned, neurological consultation will be helpful for juridical reasons.

Particular preparation for airway management

Laryngeal masks of various sizes, fibre-optic bronchoscopy/video laryngoscope and a coniotomy set should be prepared for possible use. For the endotracheal intubation, the use of a stylet should be considered.

Patients with weakness of the oropharyngeal muscles including swallowing difficulties have a higher risk of aspiration. Providing for an aspiration prophylaxis seems to be reasonable, e.g. with H₂ receptor blockers.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

Not reported.

Particular preparation for anticoagulation

There is no evidence to support the need of particular anticoagulation. But the impaired mobility of patients with severe muscle weakness may suggest a higher risk of post-operative thrombosis.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Not reported. Note the possible immobilisation in a wheelchair.

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

Not reported.

Anaesthetic procedure

To our knowledge, only one report of an uneventful general anaesthesia has been made.

Avoiding succinylcholine in case of immobilisation due to the risk of hyperkalaemic cardiac arrest and rhabdomyolysis seems to be reasonable.

Opiates, propofol and non-depolarising neuromuscular blocking agents have been used without any complication.

There will be no need for prophylactic post-operative ventilation if neuromuscular blockade is monitored consistently.

Particular or additional monitoring

Monitoring of the neuromuscular blockade is recommended if a neuromuscular blocking agent is used.

Monitoring of the body temperature should be considered using warming management and to avoid post-operative shivering and increased oxygen demand.

In case of major fluids shift, advanced disease or high-risk surgery, arterial cannulation for invasive blood pressure measurement and central venous line placement seem indispensable.

Possible complications

Primarily, anaesthesiological complications may be caused by the challenging airway management due to anatomic characteristics (receding chin, microcephaly, micrognathia).

Anaesthetic management may be influenced by relapsing infections and the predisposition to allergies.

Sedative drugs (benzodiazepines) might cause respiratory insufficiency.

Post-operative care

Close-meshed observation, including oxygen saturation, respiratory frequency and blood pressure measurement, especially during recovery, is highly recommended.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

Disease triggered emergency-like situations have not been reported so far.

Ambulatory anaesthesia

Due to the lack of experience, post-operative monitoring is obligatory and excludes ambulatory anaesthesia in most cases.

Obstetrical anaesthesia

There are no reports about obstetrical anaesthesia involving patients suffering from Dubowitz syndrome.

References

1. Ballini A, Cantore S, Tullo D, Desiate A. Dental and craniofacial characteristics in a patient with Dubowitz syndrome: a case report. *J Med Case Rep* 2011;5:38
2. Belohradsky BH, Egger J, Meiswinkel M, Knoop M, Weiss M, Sauer O. [Dubowitz syndrome]. *Ergeb Inn Med Kinderheilkd* 1988;57:145–184
3. Dubowitz V. Familial Low Birthweight Dwarfism with an Unusual Facies and a Skin Eruption. *J Med Genet* 1965;2:12–17
4. Grosse R, Gorlin J, Opitz JM. The Dubowitz syndrome. *Z Kinderheilkd* 1971;110:175–187
5. Huber RS, Houlihan D, Filter K. Dubowitz Syndrome: A Review and Implications for Cognitive, Behavioral, and Psychological Features. *J Med Res* 2011;3:147–155
6. Innes AM, McInnes BL, Dymont DA. Clinical and genetic heterogeneity in Dubowitz syndrome: Implications for diagnosis, management and further research. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018;78:387–397
7. Lee MK, Lee YS. Anesthesia of a patient with Dubowitz syndrome -A case report. *Korean J Anesthesiol* 2010;58:495–499
8. Mathieu M, Berquin P, Epelbaum S, Lenaerts C, Piussan C. [Dubowitz syndrome. A diagnosis not to be missed]. *Arch Fr Pediatr* 1991;48:715–718
9. Rasmussen S. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM): Dubowitz Syndrome (223370). (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/223370>)
10. Sauer O, Spelger G. [Dubowitz syndrome with immunodeficiency and solid malignant tumor in two siblings (author's transl)]. *Monatsschr Kinderheilkd* 1977;125:885–887
11. Stewart DS, Pemov A, Johnston JJ, Sapp JC, Yeager M, He J, et al. Dubowitz Syndrome Is a Complex Comprised of Multiple, Genetically Distinct and Phenotypically Overlapping Disorders. *PloS One* 2014;9:e98686
12. Swartz KR, Resnick D, Iskandar BJ, Wargowski D, Brockmeyer D, Opitz J. Craniocervical anomalies in Dubowitz syndrome. Three cases and a literature review. *Pediatr Neurosurg* 2003;38:238–243
13. Tsukahara M, Opitz JM. Dubowitz syndrome: review of 141 cases including 36 previously unreported patients. *Am J Med Genet* 1996;63:277–289.

Date last modified: **June 2020**

This recommendation was prepared by:

Authors

Michael Beer, anaesthesiologist, St. Elisabeth Hospital Cologne, Germany
michael.beer@rwth-aachen.de

Fritz Fiedler, anaesthesiologist, St. Elisabeth Hospital Cologne, Germany
fritz.fiedler@hohenlind.de

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

This recommendation was reviewed by:

Reviewers

Christian Byhahn, anaesthesiologist, Clinic & University Oldenburg, Germany

Benedetta Toschi, medical geneticist, University of Pisa, Italy

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 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