

# 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)



**Multiple pterygium syndrome,  
Escobar variant**

**Hamamy syndrome**

orphan**a**nesthesia

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

**SUPPLEMENT NR. 9 | 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](http://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](http://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](http://www.ai-online.info/Orphsuppl)  
[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu)

**Find a survey of the recommendations published until now on:**

[www.ai-online.info/Orphsuppl](http://www.ai-online.info/Orphsuppl)  
[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu)



Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie & Intensivmedizin

[www.dgai.de](http://www.dgai.de)



ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

[www.ai-online.info](http://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](mailto:Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de)

# orphananesthesia

## Anaesthesia recommendations for Hamamy syndrome

**Disease name:** Hamamy syndrome

**ICD 10:** –

**OMIM:** 611175

**Synonyms:** Craniofacial dysplasia-osteopenia syndrome

**Disease summary:** Hamamy Syndrome (HS) is a very rare disease initially described by Hamamy et al. HS results from a congenital homozygous mutation of the IRX5 gene on chromosome 16q12.2 [1]. At present, only 5 patients have been reported in the literature and one of them deceased. Mutations in the IRX5 homeobox cause a recessive congenital disorder affecting the face, brain, erythrocytes, heart, bone and gonadal development [2]. This suggests that IRX proteins may be crucial for the ontogeny and function of many organs both in newborns and adults [2]. This syndrome is characterised by craniofacial dysmorphism including midface prominence (“bulging”), upslanting palpebral fissures with sparse lateral eyebrows, severe telecanthus, lacrimal-salivary apparatus agenesis, fronto-nasal abnormalities, thin upper vermillion border, protruding ears, myopia, mental retardation, sensorineural hearing impairment, enamel hypoplasia or hypodontia, gonadal anomalies, sloping shoulders, low posterior hairline, congenital heart anomalies (VSD, atrioventricular canal) with intraventricular conduction anomalies, pectus excavatum, hypochromic microcytic anaemia, and skeletal abnormalities of the long bones with recurrent fractures [2]. Anaemia, difficult airway and cardiac pathologies are the possible difficulties in the anaesthesia management of HS patients.

---

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](http://www.orpha.net)

► **Citation:** Bueget MI, Kucukay S: Hamamy syndrome. AnästH Intensivmed 2021;62:S191–S196.  
DOI: 10.19224/ai2021.S191

---

### Typical surgery

---

Orthopaedic surgery (correction osteotomies for multiple fractures), dental surgery and hernia repair.

---

### Type of anaesthesia

---

There is no definite recommendation for either general or regional anaesthesia for HS patients, and there is only one case report on anaesthesia management in the literature [3]. The risk of malignant hyperthermia should be as high as in the rest of the population. HS involves multiple systems, and clinical judgement regarding the type of anaesthesia can be made only on a case-by-case evaluation.

---

### Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

---

Pre-operative evaluation of the patient's airway, cardiac, and haematological functions are crucial. We suggest pre-operative ECG evaluation in order to detect possible cardiac and conduction anomalies. Haematological evaluation is also important because anaemia and blood anomalies can be expected in HS patients, and chest X-ray is also important.

---

### Particular preparation for airway management

---

The presence of craniofacial dysmorphism should always suggest difficulties in airway management (both ventilation with a facial mask and tracheal intubation) and techniques for difficult airway should be readily available. In the only published anaesthesia case report, mask ventilation was facilitated with the aid of an oropharyngeal airway and tracheal intubation was successful by applying direct laryngoscopy [3].

---

### Particular preparation for transfusion or administration of blood products

---

HS patients may need transfusion for their operations (pre-operative anaemia and/or surgical bleeding). Perioperative anaemia is a major concern mostly in orthopaedic surgery [4]. In paediatric surgery, ESA guidelines should be followed taking into account the presence of a cardiac anomaly [5]. Our suggestion is to correct anaemia in the pre-operative period in case of elective surgery, and that one should be prepared for transfusion in case of urgency [3].

---

### Particular preparation for anticoagulation

---

There is no evidence to support prophylactic anticoagulation. It should be considered according to the type of surgery, length of post-operative immobilisation, and the patient's age.

---

**Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation**

---

Positioning requires caution because HS patients have severe osteoporosis and the anaesthesiologist should be aware of possible fractures.

---

**Interactions of chronic disease and anaesthesia medications**

---

Not reported.

---

**Anaesthetic procedure**

---

Non-depolarising neuromuscular blocking agents can be used safely [3]. The anaesthesiologist should show vigilance for possible arrhythmias. There is no evidence for any anaesthetic drug that may be insecure. Prophylactic post-operative ventilation is generally not necessary in routine cases.

---

**Particular or additional monitoring**

---

We strongly suggest monitoring body temperature to avoid shivering, because an increased oxygen demand may be dangerous for cardiac HS patients.

---

**Possible complications**

---

Cardiac and haematological complications are possible.

---

**Post-operative care**

---

Unless required by the surgical procedure, intensive care in the post-operative period is not mandatory. We suggest ECG monitoring and haemoglobin level follow-up in the first post-operative 24 hours.

---

**Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery**

---

Disease triggered emergency-like situations are not common in HS patients.

### **Ambulatory anaesthesia**

---

Dental procedures may be performed with ambulatory anaesthesia. We do not recommend orthopaedic surgeries with ambulatory anaesthesia.

### **Obstetrical anaesthesia**

---

There are 4 HS patients alive and 1 of them is female. Since the syndrome is associated with abnormal reproductive cells, fertility at the moment is indeterminate.

## References

1. Hamamy HA, Teebi AS, Oudjhane K, Shegem NN, Ajlouni KM: Severe hypertelorism, midface prominence, prominent/simple ears, severe myopia, borderline intelligence, and bone fragility in two brothers: new syndrome? *Am J Med Genet A* 2007;143:229–234
2. Bonnard C, Strobl AC, Shboul M, et al: Mutations in IRX5 impair craniofacial development and germ cell migration via SDF1. *Nat Genet* 2012;13:44:709–713
3. Buget MI, Canbolat N, Akgul T, Kucukay S: Anaesthesia and orphan disease: Anaesthetic management of a child with Hamamy syndrome. *Eur J Anaesthesiol* 2015;32:891–893
4. Goodnough LT, Maniatis A, Earnshaw P. Detection, evaluation, and management of pre-operative anaemia in the elective orthopaedic surgical patient: NATA guidelines. *J Anaesth* 2011;106:13–22
5. Kozek-Langenecker SA, Afshari A, Albaladejo P, et al. Management of severe perioperative bleeding: guidelines from the European Society of Anaesthesiology. *Eur J Anaesthesiol* 2013;30:270–382.

---

**Date last modified:**            **November 2019**

---

*This recommendation was prepared by:*

#### **Authors**

**Mehmet I. Buget**, Anaesthesiologist, İstanbul University, İstanbul Medical Faculty,  
Department of Anaesthesiology, İstanbul, Turkey  
mbuget@yahoo.com

**Suleyman Kucukay**, Anaesthesiologist, İstanbul University, İstanbul Medical Faculty,  
Department of Anaesthesiology, İstanbul, Turkey

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

*This recommendation was reviewed by:*

#### **Reviewers**

**Stella C. Tommasino**, Anaesthesiologist, Anaesthesia and Intensive Care, Department of  
Biomedical, Surgical and Odontoiatric Sciences, University of Milano (CT)  
Concezione.tommasino@unimi.it

**Francis Veyckemans**, Anaesthesiologist, Department of Paediatric Anaesthesia, Jeanne de  
Flandre Hospital, University Hospitals of Lille, Lille, France  
veyckemansf@gmail.com

#### **Editorial Review final version**

**Francis Veyckemans**, Anaesthesiologist, Department of Paediatric Anaesthesia, Jeanne de  
Flandre Hospital, University Hospitals of Lille, Lille, France  
veyckemansf@gmail.com

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

*Please note that this recommendation has not been reviewed by an anaesthesiologist and a disease expert but by two anaesthesiologists instead.*

---



## 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 Liefer- bedingungen

Die allgemeinen Geschäfts- und Liefer-  
bedingungen entnehmen Sie bitte dem  
Impressum auf [www.ai-online.info](http://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  
wären 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](http://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