

A&I

ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

Offizielles Organ: Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie und Intensivmedizin e. V. (DGAI)
Berufsverband Deutscher Anästhesistinnen und Anästhesisten e. V. (BDA)

Organ: Deutsche Interdisziplinäre Vereinigung für Intensiv- und Notfallmedizin e. V. (DIVI)



Pierre Robin sequence

Schwartz-Jampel syndrome

orphan**a**nesthesia

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

SUPPLEMENT NR. 11 | 2023

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 Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. Damit will OrphanAnesthesia einen wichtigen Beitrag zur Erhöhung der Patientensicherheit leisten.

Patientinnen und 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 Anästhesistinnen und Anästhesisten damit keine Erfahrungen gesammelt haben, sodass 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 eine Anästhesistin bzw. ein Anästhesist sowie eine weitere Krankheitsexpertin bzw. ein weiterer Krankheitsexperte (z. B. Pädiaterin bzw. Pädiater oder Neurologin bzw. Neurologe) beteiligt sind. Das Projekt ist international ausgerichtet, sodass 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 Schwartz-Jampel syndrome

Disease name: Schwartz–Jampel syndrome

ICD 10: G71.13

Synonyms: Chondrodystrophic myotonia; Myotonic chondrodystrophy

Disease summary: Schwartz–Jampel syndrome (SJS) is a rare disorder that is characterised by myotonia and skeletal abnormalities. SJS is caused by mutations in the HSPG2 gene encoding the protein perlecan.

Myotonia results in a fixed facial expression with blepharophimosis, microstomia, pursed lips and mask-like faces. The typical skeletal and other abnormalities include short stature, kyphoscoliosis, joint contractures, and micrognathia. Tracheal intubation is difficult in these patients because they have micrognathia, cervical kyphoscoliosis, and a limited mouth opening.

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:** Godai K: Schwartz-Jampel syndrome. AnästH Intensivmed 2023;64:S313–S318.
DOI: 10.19224/ai2023.S313

Typical surgery

Typical surgeries in SJS patients include treatment for blepharophimosis, juvenile cataract, cleft palate, and joint contractures.

Type of anaesthesia

Regional anaesthesia (if possible) is a recommended type of anaesthesia because of the difficulties in airway management. Several reports have described successful anaesthetic managements using a caudal block. Neuraxial blocks instead of a caudal block might be difficult because of the skeletal abnormalities.

General anaesthesia avoiding volatile anaesthetics and succinylcholine is generally used in the literature due to the fear of malignant hyperthermia. There is, however, only one case report describing intraoperative high temperature of a 17-month-old girl that underwent general anaesthesia, using nitrous oxide and a non-depolarizing neuromuscular blocking drug. Recent evidence shows that the myotonias are not related to malignant hyperthermia except for hypokalaemic periodic paralysis.

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Since the patients with SJS have skeletal abnormalities including joint contractures, an orthopaedist should be consulted.

These patients may have skeletal deformities of the chest and the back in the form of small chest cavity or kyphoscoliosis. For this reason a preoperative lung function test may be helpful in these patients.

Particular preparation for airway management

Micrognathia, cervical kyphoscoliosis, and a limited mouth opening make tracheal intubation difficult in patients with SJS. Because of the difficulties, careful examinations of the airways are crucial in patients with SJS.

Appropriate difficult airway equipment should be prepared in the operating room. Specific skills are required when managing a difficult airway associated with limited mouth opening in paediatric patients. Optic stylets are reported to be suitable option for tracheal intubation in children with limited mouth opening. Supraglottic airway devices are other options for the airway management in the patients with SJS.

Particular preparation for transfusion or administration of blood products

Not reported. The general rules for perioperative blood management may be applied.

Particular preparation for anticoagulation

Not reported.

Particular precautions for positioning, transportation and mobilisation

Proper positioning with particular attention to joints is essential because of skeletal abnormalities including joint contractures

Interactions of chronic disease and anaesthesia medications

Not reported.

Anaesthetic procedure

Although scientific evidence denies the association between SJS and malignant hyperthermia, it might be prudent to avoid volatile anaesthetics and succinylcholine because of a reported case of thermoregulatory dysfunction in a patient with SJS.

There is one report about higher doses of muscle relaxants.

Particular or additional monitoring

Monitoring of the neuromuscular blockade is recommended when neuromuscular blocking agents are used.

Monitoring body temperature is recommended.

Possible complications

Thermoregulatory dysfunction during surgery has been reported in a patient with SJS.

Postoperative care

Respiratory monitors should be used postoperatively. In some cases, intensive care medicine is necessary.

Disease-related acute problems and effect on anaesthesia and recovery

Thermoregulatory dysfunction during surgery has been reported in a patient with SJS.

Ambulatory anaesthesia

Not reported.

Obstetrical anaesthesia

Not reported.

References

1. Viljoen D, Beighton P, Schwartz-Jampel syndrome (chondrodystrophic myotonia). *J Med Genet* 1992;29:58–62
2. Díaz-Serrano KV, Brandão CB, Brandão RB, Watanabe PC, Regalo SC, Dental findings and muscular-skeletal features in Schwartz-Jampel syndrome: case report of two affected siblings. *Spec Care Dentist* 2006;26:225–229
3. Mukaihara K, Godai K, Yamada T, Hasegawa-Moriyama M, Kanmura Y, Successful airway management using a MultiViewScope handle with a stylet scope in a patient with Schwartz–Jampel Syndrome. *JA Clin Rep* 2016;2:36
4. Seay AR, Ziter FA, Malignant hyperpyrexia in a patient with Schwartz-Jampel syndrome. *J Pediatr* 1978;93:83–84
5. Ray S, Rubin AP, Anaesthesia in a child with Schwartz-Jampel syndrome. *Anaesthesia* 1994;49:600–602
6. Theroux MC, Kettrick RG, Khine HH, Laryngeal mask airway and fiberoptic endoscopy in an infant with Schwartz-Jampel syndrome. *Anesthesiology* 1995;82:605
7. Parness J, Bandschapp O, Girard T, The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg* 2009;109:1054–1064
8. Eikermann M, Bredendiek M, Schaper J, Hovel M and Peters J: Resistance to rocuronium in a child with Schwartz-Jampel syndrome type 1B. *Neuropediatrics* 2002;33:43–46
9. Genetic and Rare Diseases Information Center:
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/250/schwartz-jampel-syndrome>
10. Genetics Home Reference:
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/schwartz-jampel-syndrome>
11. National Organization for Rare Disorders:
<https://rarediseases.org/rare-diseases/schwartz-jampel-syndrome/>

Date last modified: March 2018

This recommendation was prepared by:

Author

Kohei Godai, Department of Anesthesiology and Critical Care Medicine, Graduate School of Medical and Dental Sciences, Kagoshima University, Kagoshima, Japan
kxg179@icloud.com

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

This recommendation was reviewed by:

Reviewer 1

Tino Münster, Professor of Anaesthesiology, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

Reviewer 2

Solaf Mohamed Elsayed, Professor of Medical Genetics, Ain Shams University, Cairo, Egypt
elsayed683@yahoo.com

Disclosure(s) The reviewers have no financial or other competing interest to disclose.

Herausgeber



DGAI
 Deutsche Gesellschaft
 für Anästhesiologie und
 Intensivmedizin e. V.
 Präsident: Prof. Dr.
 B. Pannen, Düsseldorf



BDA
 Berufsverband Deutscher
 Anästhesistinnen und
 Anästhesisten e. V.
 Präsidentin: Prof. Dr.
 G. Beck, Mannheim

Schriftleitung

Präsident/in der Herausgeberverbände
 Gesamtschriftleiter/Editor-in-Chief:
 Prof. Dr. Dr. Kai Zacharowski,
 ML FRCA FESAIC, Frankfurt
 Stellvertretender Gesamtschriftleiter/
 Deputy Editor:
 Prof. Dr. T. Volk, Homburg/Saar
 CME-Schriftleiter/CME-Editor:
 Prof. Dr. W. Zink, Ludwigshafen

Redaktionskomitee/Editorial Board

Priv.-Doz. Dr. E. Adam, Frankfurt
 Prof. Dr. M. Adamzik, Bochum
 Dr. J. Aulenkamp, Essen
 Prof. Dr. G. Beck, Mannheim
 Prof. Dr. T. Brenner, Essen
 Prof. Dr. A. Brinkmann, Heidenheim
 Prof. Dr. M. Coburn, Bonn
 Prof. Dr. S.M. Coldewey, Jena
 Prof. Dr. V. von Dossow, Bad Oeynhausen
 Prof. Dr. B. Ellger, Dortmund
 Prof. Dr. K. Engelhard, Mainz
 Prof. Dr. M. Fischer, Göppingen
 Prof. Dr. D. Fries, Innsbruck
 Prof. Dr. K. Hahnenkamp, Greifswald
 Prof. Dr. A.R. Heller, Augsburg
 Prof. Dr. B. Jungwirth, Ulm
 Prof. Dr. T. Loop, Freiburg
 Prof. Dr. K. Meissner, Göttingen
 Prof. Dr. W. Meißner, Jena
 Prof. Dr. P. Meybohm, Würzburg
 Prof. T. Müller-Wolff, München
 Prof. Dr. H. Mutlak, Offenbach
 Prof. Dr. C. Nau, Lübeck
 Priv.-Doz. Dr. V. Neef, Frankfurt
 Prof. Dr. B. O'Brien, Berlin
 Dr. B. Oehler, Heidelberg
 Prof. Dr. S.G. Sakka, Koblenz
 Prof. Dr. M. Sander, Gießen
 Prof. Dr. B. Saugel, Hamburg
 Prof. Dr. S. Schäfer, Oldenburg
 Priv.-Doz. Dr. H. Schöchl, Salzburg
 Prof. Dr. A. Steinbicker, Frankfurt
 Dr. M.T. Völker, Leipzig
 Prof. Dr. N.-M. Wagner, Münster
 Prof. Dr. F. Wappler, Köln
 Prof. Dr. M. Weigand, Heidelberg

Redaktion/Editorial Staff

Carolin Sofia Kopp B.A.
 Korrespondenzadresse:
 Neuwieder Straße 9 | 90411 Nürnberg |
 Deutschland | Tel.: 0911 9337812
 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
 Neuwieder Straße 9 | 90411 Nürnberg
 Tel.: 0171 9432534
 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

Dipl.-Designerin Monique Minde,
 Nürnberg

Erscheinungsweise 2023

Der 64. 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 Im-
 pressum auf www.ai-online.info

Indexed in **CINAHL; Current Contents®/
 Clinical Medicine, EBSCO; EMBASE/
 Excerpta Medica; Medical Documen-
 tation Service; Research Alert;
 Sci Search; Scopus; SUBIS Current
 Awareness in Biomedicine; VINITI;
 Russian Academy of Science.**

Nachdruck | Urheberrecht

Die veröffentlichten Beiträge sind urheber-
 rechtlich geschützt. Jegliche Art von Ver-
 vielfältigungen – sei es auf mechanischem,
 digitalem oder sonst möglichem Wege –
 bleibt vorbehalten. Die Aktiv Druck & Ver-
 lags GmbH ist allein autorisiert, Rechte zu
 vergeben und Sonderdrucke für gewerb-
 liche Zwecke, gleich in welcher Sprache,
 herzustellen. Anfragen hierzu sind nur an
 den Verlag zu richten. Jede im Bereich ein-
 es gewerblichen Unternehmens zulässig
 hergestellte oder benutzte Kopie dient ge-
 werblichen 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-Ge-
 setzgebung als frei zu betrachten wären
 und daher von jedermann benutzt werden
 dürften.

Wichtiger Hinweis

Für Angaben über Dosierungsanweisun-
 gen und Applikationsformen kann vom
 Verlag und den Herausgebern keine Ge-
 währ übernommen werden. Derartige An-
 gaben müssen vom jeweiligen Anwender
 im Einzelfall anhand anderer Literaturstel-
 len auf ihre Richtigkeit überprüft werden.
 Gleiches gilt für berufs- und verbands-
 politische Stellungnahmen und Empfeh-
 lungen.

Allein aus Gründen der besseren Lesbar-
 keit wird auf die gleichzeitige Verwen-
 dung männlicher, weiblicher und weiterer
 Sprachformen verzichtet. Sämtliche Perso-
 nenbezeichnungen gelten für alle Ge-
 schlechterformen. Dies impliziert keines-
 falls eine Benachteiligung der jeweils an-
 deren Geschlechter, sondern ist als ge-
 schlechtsneutral 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
Neuwieder Straße 9 | 90411 Nuremberg | Germany
Tel.: +49-911-933780
Email: info@orphananesthesia.eu