

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)



Schwartz–Jampel syndrome

orphan**a**nesthesia

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

SUPPLEMENT NR. 10 | 2026

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

Projektleitung

Dr. med. Christine Gaik, DESAIC, FESAIC

Oberärztin
Klinik für Anästhesie und Intensivtherapie
Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH,
Standort Marburg
Baldingerstraße
35033 Marburg, Deutschland
E-Mail:
gaikc@med.uni-marburg.de

Priv.-Doz. Dr. med. Philipp Gude, MHBA

Geschäftsführender Oberarzt
Klinik für Anästhesiologie und Intensivmedizin
Universitätsklinikum
St. Elisabeth-Hospital
Bleichstraße 15
44787 Bochum, Deutschland
E-Mail:
philipp.gude@ruhr-uni-bochum.de



Deutsche Gesellschaft für Anästhesiologie & Intensivmedizin

www.dgai.de



ANÄSTHESIOLOGIE & INTENSIVMEDIZIN

www.ai-online.info

orphan**a**nesthesia

Anesthesia 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 characterized by myotonia and skeletal abnormalities. SJS is caused by mutations in the HSPG2 gene encoding protein perlecan [1].

Myotonia results in a fixed facial expression with blepharophimosis, microstomia, pursed lips and mask-like facies [2]. 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

Translations may not always reflect the most recent updates of the English version



Find more information on the disease, its centers of reference and patient organizations on Orphanet: www.orpha.net

► **Citation:** Godai K: Schwartz–Jampel syndrome. AnästH Intensivmed 2026;67:S134–S139.
DOI: 10.19224/ai2026.S134

1

Emergency information

| | | |
|----------|--------------------------------------|---|
| A | AIRWAY / ANESTHETIC TECHNIQUE | Micrognathia, cervical kyphoscoliosis, and a limited mouth opening make tracheal intubation difficult in the patients with SJS. Regional anesthesia (if possible) is a recommended type of anesthesia because of the difficulties in airway management. |
| B | BLOOD PRODUCTS (COAGULATION) | Not reported. |
| C | CIRCULATION | Not reported. |
| D | DRUGS | Although scientific evidence denies the association between SJS and malignant hyperthermia, it might be prudent to avoid volatile anesthetics and succinylcholine because of a reported case of thermoregulatory dysfunction in a patient with SJS. |
| E | EQUIPMENT | No specific recommendations are given. |

Typical surgery and procedures

Typical surgeries in the SJS patients include treatment for blepharophimosis, juvenile cataract, cleft palate, and joint contractures [3,4].

Type of anesthesia

Regional anesthesia (if possible) is a recommended type of anesthesia because of the difficulties in airway management [3,4]. Several reports have described successful anesthetic managements using caudal block. Neuraxial blocks except for caudal block might be difficult because of the skeletal abnormalities.

General anesthesia avoiding volatile anesthetics and succinylcholine is generally used in the literature due to the fear of malignant hyperthermia. However, there is no report showing that SJS is related to malignant hyperthermia [5].

Necessary additional pre-operative testing (beside standard care)

Since the patients with SJS have skeletal abnormalities including joint contractures [6]. The patients should be consulted to orthopedic doctors.

Particular preparation for airway management

Micrognathia, cervical kyphoscoliosis, and a limited mouth opening make tracheal intubation difficult in the patients with SJS. Because of the difficulties, careful examinations of the airways are crucial in the patients with SJS [3,4].

Appropriate difficult airway equipment should be prepared in the operating room. Specific skills are required when managing difficult airway associated with limited mouth opening in pediatric patients. Optic stylets are reported to be suitable option for tracheal intubation in children with limited mouth opening [4]. Supraglottic airway devices are other options for the airway management in the patients with SJS [7].

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 mobilization

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

Interactions of chronic disease and anesthesia medications

Not reported.

Anesthetic procedure

Although scientific evidence denies the association between SJS and malignant hyperthermia, it might be prudent to avoid volatile anesthetics and succinylcholine because of a reported case of thermoregulatory dysfunction in a patient with SJS [5,8].

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 [8].

Post-operative care

Respiratory monitors should be used postoperatively.

Disease-related acute problems and effect on anesthesia and recovery

Thermoregulatory dysfunction during surgery has been reported in a patient with SJS [8]. When malignant hyperthermia is suspected dantrolene should be given.

Ambulatory anesthesia

Not reported.

Obstetrical anesthesia

Not reported.

References

1. Brugnoli R, Marelli D, Iacomino N, Canioni E, Cappelletti C, Maggi L, Ardisson A, Novel HSPG2 Gene Mutation Causing Schwartz-Jampel Syndrome in a Moroccan Family: A Literature Review. *Genes (Basel)*. 2023; 14: 1753.
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: 225-9.
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. Ray S, Rubin AP, Anaesthesia in a child with Schwartz-Jampel syndrome. *Anaesthesia* 1994; 49: 600-2.
5. Godai K, Schwartz-Jampel syndrome is not related to malignant hyperthermia. *JA Clin Rep*. 2017; 3: 32.
6. Viljoen D, Beighton P, Schwartz-Jampel syndrome (chondrodystrophic myotonia). *J Med Genet* 1992; 29: 58-62.
7. Theroux MC, Ketricks RG, Khine HH, Laryngeal mask airway and fiberoptic endoscopy in an infant with Schwartz-Jampel syndrome. *Anesthesiology* 1995; 82: 605.
8. Seay AR, Ziter FA, Malignant hyperpyrexia in a patient with Schwartz-Jampel syndrome. *J Pediatr* 1978; 93: 83-4.

Date last modified: **October 2025**

This recommendation was prepared by:

Author(s)

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

Update and revision (October 2025)

Author(s)

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

Reviewer 1

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

Editorial Review

Christine Gaik, Specialist in anaesthesia and intensive care medicine, University Hospital Marburg, Germany
gaikc@med.uni-marburg.de

Philipp Gude, Specialist in anaesthesia and intensive care medicine, Ruhr University Bochum, Bochum, Germany
St. Elisabeth-Hospital, Bochum, Germany
philipp.gude@kkibo.de

Herausgeber



DGAI

Deutsche Gesellschaft
für Anästhesiologie und
Intensivmedizin e. V.
Präsident: Prof. Dr. G. Marx,
Aachen



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, Zürich

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. J.-T. Gräsner, Kiel

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. Dr. T. Müller-Wolff, Ludwigsburg

Prof. Dr. H. Mutlak, Offenbach

Prof. Dr. C. Nau, Lübeck

Prof. 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, Köln

Dr. M.T. Völker, Leipzig

Prof. Dr. N.-M. Wagner, Würzburg

Prof. Dr. F. Wappler, Köln

Prof. Dr. M. Weigand, Heidelberg

Redaktion/Editorial Staff

Korrespondenzadresse:

Neuwieder Straße 9 | 90411 Nürnberg |

Deutschland | Tel.: 0911 9337812

E-Mail: redaktion@ai-online.info

Verlag & Druckerei

Aktiv Druck & Verlag GmbH

An der Lohwiese 36 |

97500 Ebelsbach | Deutschland

www.aktiv-druck.de



Geschäftsführung

Wolfgang Schröder | Jan Schröder |

Tel.: 09522 9435-0 | Fax: 09522 9435-67

E-Mail: info@aktiv-druck.de

Anzeigen | Vertrieb

Pia Müller | Tel.: 09522 9435-70

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

Robert Kux | Tel.: 09522 9435-71

E-Mail: ai@aktiv-druck.de

Titelbild

Gestaltung: Roland Mehl

3D Arts GmbH

Dunantstraße 2 | 92224 Amberg

E-Mail: rmehl@3darts.de

www.3darts.de

Erscheinungsweise 2026

Der 67. Jahrgang erscheint 6x pro Jahr

alle zwei Monate als Doppelausgabe,

beginnend ab Februar.

Bezugspreise (inkl. Versandkosten):

• Einzelhefte 30,- €

• Jahresabonnement:

Europa (inkl. 7 % MwSt.) 180,- €

Rest der Welt 180,- €

Mitarbeiter aus Pflege, Labor, Studenten

und Auszubildende (bei Vorlage eines

entsprechenden Nachweises)

Europa (inkl. 7 % MwSt.) 75,- €

Rest der Welt 75,- €

**Für Mitglieder der DGAI und/oder
des BDA ist der Bezug der Zeitschrift
im Mitgliedsbeitrag enthalten.**

Der Verlag veröffentlicht die Beiträge in der
von den Autorinnen und Autoren gewähl-
ten Genderform.

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 ei-
nes 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.

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