

Ebstein-Anomalie

■ Synonyme

Morbus Ebstein.

■ Oberbegriffe

Angeborene komplexe Herzfehler, kardiale Rhythmusstörungen.

■ Organe/Organsysteme

Herz, Erregungsleitungssystem.

■ Inzidenz

Sehr seltener kardialer Defekt.

■ Ätiologie

Ursache unklar; erhöhtes Risiko bei Lithiumeinnahme während der Schwangerschaft.

Symptome

Verlagerung der Trikuspidalklappe in den rechten Ventrikel bis hin zur Herzspitze, mit Missbildung und Insuffizienz der Trikuspidalklappe, Zyanose.

■ Vergesellschaftet mit

Supraventrikuläre Tachykardien, Vorhofseptumdefekt mit intrakardialen Shunt oder offenes Foramen ovale, dünnwandiger und schlecht kontrahierender rechter Ventrikel, vergrößerter rechter Vorhof, pulmonale Hypertonie, Tachyarrhythmie. Herzrhythmusstörungen, WPW-Syndrom.

■ Therapie

Kardiochirurgische Therapie: Korrektur (Raffung nach Di Russo), Homograft, künstliche Herzklappe.

Anästhesierelevanz

Kinderkardiochirurgische Anästhesie. Endokarditisprophylaxe lt. aktuellen Richtlinien.

■ Spezielle präoperative Abklärung

Herzecho.

■ Wichtiges Monitoring

EKG, postoperativ IST. Standardmonitoring für kinderchirurgische Eingriffe.

■ Vorgehen

Für Sectio ist sowohl das erfolgreiche Vorgehen mit Periduralanästhesie als auch mit TIVA beschrieben.

Literatur

Linter SP, Clarke K (1984) Caesarean section under extradural analgesia in a patient with Ebstein's anomaly. Br J Anaesth 56: 203–205

Macfarlane AJ, Moise S, Smith D (2007) Caesarean section using total intravenous anaesthesia in a patient with Ebstein's anomaly complicated by supraventricular tachycardia. Int J Obstet Anesth 16: 155–159

EEC-Syndrom

■ Synonyme

Anhydrosis hypotrichotica, hypohidrotische ektodermale Dysplasie, Christ-Siemens-Syndrom, Anhydrosis congenitalis, Polydysplasie ectodermique, Guilford-Sy, Jacquetsches Sy, Christ-Siemens-Touraine-Sy, Gesichts-Hand-Fuß-Spalten-Sy, kongenitale anhydrotische ektodermale Dysplasie, engl. »ectrodactyly ectodermal dysplasia« und »clefing syndrome«.

■ Oberbegriffe

Ektodermaldysplasie (ED), Dysmorphie, kranio-mandibulofaziale Missbildung.

■ Organe/Organsysteme

Oberkiefer, Unterkiefer, Gesichtsschädel, Extremitäten, Sinnesorgane, Herz, Haut, ZNS, Nieren, Urogenitaltrakt, Atemwege, Zähne, Nägel, Schweißdrüsen.

■ Inzidenz

Bis 1992 wurden ca. 180 Fälle beschrieben. Die hypohidrotische ektodermale Dysplasie (Christ-Siemens-Touraine-Sy, HED) ist die häufigste Form mit einer Inzidenz von 1–7:100.000; Buben sind bei dieser Form mehr betroffen als Mädchen. Für das EEC-Sy sind derzeit in Deutschland weniger als 20 Fälle bekannt.

■ Ätiologie

Kongenital mit autosomal-dominantem und X-chromosomalem Erbgang mit variabler phänotypischer Ausprägung, selten auch rezessiv. Ein sporadisches Auftreten ohne familiäre Anamnese wurde ebenfalls beschrieben. Daraus resultiert eine Gruppe vererbter Störungen ektodermaler Strukturen, von denen bisher mehr als 150 Formen beschrieben worden sind. Die Abgrenzung der einzelnen Varianten geschieht heute durch den Nachweis der beteiligten Gene.

■ Verwandte Formen, Differenzialdiagnosen

Mit Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte vergesellschaftete ED: Hay-Wells-Sy (= Ankyloblepharon-Ektodermaldysplasie-Clefting-Sy = AEC-Sy), Ectrodactyly-ectodermal-dysplasia-clefting- (EEC-)Sy, Rapp-Hodgkin-Sy, Berndorfer-Sy, F-Sy, Grauhans-Sy, Goltz-Gorlin-Sy, hypohydrotisches Onychodentodysplasie-Sy, Ito-Sy, DLS-Sy, Cockayne-Sy, Marshall-Sy, Naegeli-Sy I, XTE-Sy, Helweg-Larsen-Sy.

Kieferbogen-Ss wie: Franceschetti-Sy I, Goldenhar-Sy, Hallermann-Sy, Wildervanck-Sy I und II, Ullrich-Feichtiger-Sy, Ullrich-Fremerey-Dohna-Sy, okulodentodigitales Sy, okulootovertebrales Sy, iridodentales Sy, dentofaziales Sy, Rubinstein-Sy, Lejeune-Sy, Russel-Sy I, Dutescu-Grivu-Fleischer-Peters-Sy, François-Sy III, Rutherford-Sy, Lenz-Sy.

Symptome

Trias: Ektrodaktylie (Spalthand, Syndaktylie, Klinodaktylie, Spaltfuß, Klumpfuß), Ektodermaldysplasie (zarte, dünne, atrophische Haut, helle Behaarung, spärliche Augenbrauen und Wimpern, Zahnanomalien, Hypohidrose oder Anhidrose, verminderte Speichelproduktion), Spaltbildungen (ein- oder doppelseitige Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte).

Außerdem: Augensymptome (Blepharitis, Konjunktivitis, Keratitis, Photophobie beim EEC-Sy), Tränenganganomalien, Ankyloblepharon beim AEC-Sy), Ohrmuscheldysplasie, Taubheit, raue Stimme, Oligophrenie (nicht obligat), Urogenitaldysmorphien (Hypospadie), Nieren- bzw. Harnwegsanomalien (Nierenaplasie, Doppelnieren, Hydronephrose), Herzvitiolen.

■ Vergesellschaftet mit

Malnutrition, hochgradige Verletzlichkeit der Haut, häufig respiratorische Infekte durch vermindertes Flimmerepithel in der Schleimhaut der Atemwege, Asthma, Fieber durch eingeschränkte Temperaturregulation.

■ Therapie

Häufig kommt es zu Operationen, um diverse Missbildungen zu korrigieren, v. a. frühzeitige Korrektur der Gesichtsspalten im Säuglingsalter, in erster Linie zur besseren Ernährung und sekundär aus kosmetischer Indikation.

Anästhesierelevanz

Die extreme Vielfalt der Missbildungen und Funktionsstörungen erfordert eine individuelle Anpassung der perioperativen Maßnahmen. Typische Probleme ergeben sich v. a. aus den Gesichtsdysmorphien, die regelmäßig Intubationsschwierigkeiten verursachen, den respiratorischen Infekten sowie der Anhidrose oder Hypohidrose, die mit einer Temperaturregulationsstörung einhergehen.

■ Spezielle präoperative Abklärung

Erfassung der Missbildungen und ihrer funktionellen Auswirkungen (Echokardiographie, Sonographie, Nierenfunktionsparameter, Thoraxröntgenaufnahme).

■ Wichtiges Monitoring

Pulsoxymetrie, Kapnographie, Herz-Kreislauf-Überwachung (je nach kardialer Beteiligung), kontinuierliche Temperaturmessung.

■ Vorgehen

Zur Prämedikation eignen sich Benzodiazepine oral. Keine Vagolytika, ferner sollten subkutane Injektionen vermieden werden. Die anfangs nicht gut gedeihenden Patienten sollten adäquat rehydriert werden, gelegentlich ist auch mit einem Blutzuckerabfall zu rechnen. Die Haut und v. a. die Augen sind sehr verletzlich und müssen sorgfältig geschützt werden.

Wegen der zu erwartenden schwierigen Intubation sollten alle Vorkehrungen getroffen werden,

damit eine adäquate Oxygenierung gewährleistet bleibt (präoxygenieren, geeignetes Instrumentarium für alternative Techniken bereithalten). Die laryngoskopische Einstellung der Glottis gelingt besser, wenn man die Spalte in der oberen Zahnreihe mit einer gefalteten Kompresse überbrückt.

Bei der Wahl des Anästhesieverfahrens gibt es keine speziellen Einschränkungen. Zu bedenken ist, dass reine Inhalationsnarkosen mit hochdosierten volatilen Anästhetika über eine generalisierte Vasoplegie zu gesteigerten Wärmeverlusten führen.

! Cave

Atropin (und andere Vagolytika), Temperaturregulation, Hypoglykämie, Lagerungsschäden. Neugeborene mit ED sollten nicht in den Brutkasten gelegt werden.

Literatur

- Burg G, Kunze J, Pongratz D et al. (Hrsg) (1990) Leiber – Die klinischen Syndrome, Bd 1, 7. Aufl. Urban & Schwarzenberg, München, S 207–208
- Diaz JH (2000) Perioperative management of children with congenital phakomatosis. Paediatr Anaesth 10: 121–128
- Johnson SE, Tatum SA, Thomson LL (2002) Pierre Robin sequence in a patient with ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome: a case report and review of the literature. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 66: 309–311
- Mizushima A, Satoyoshi M (1992) Anaesthetic problems in a child with ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip/palate. The ECC syndrome. Anaesthesia 47: 134–140
- Wojcicki P, Wysocki M, Wojcicka K (2010) Ectrodactylyectodermal dysplasia-clefting syndrome – plastic surgeon's considerations. J Craniofac Surg 21: 1388–1392

Ehlers-Danlos-Syndrom

■ Synonyme und Subtypen

Meekeren-Ehlers-Danlos-Sy, Fibrodysplasia elastica generalisata, Arthroachalasis multiplex congenita, Sack-Barabas-Sy, Dermatosparaxis, Danlos' disease. Mittlerweile werden 10 verschiedene Formen unterschieden (die histologisch ausgeprägteste und daher anästhesiologisch bedeutsamste Form ist der »arteriell-ekchymotische« Typ 4).

■ Oberbegriffe

Kollagendysplasie, Bindegewebserkrankung, Mesenchymose.

■ Organe/Organsysteme

Bindegewebe, Muskulatur, Gelenke, Bewegungsapparat, Gefäßsystem, Herz-Kreislauf-System.

■ Inzidenz

1:150.000.

■ Ätiologie

Hereditär, autosomal-dominanter (4 Subtypen), autosomal-rezessiver (2 Subtypen) und X-chromosomal (1 Subtyp) Erbgang. Häufigkeit ca. 1:500–5000. Aufgrund der reduzierten Lebenserwartung (Median 48 Jahre) sind es stets jüngere bis mittelalte Patienten. Neuerdings sind die bisher bekannten 8 auf 11 Subtypen erweitert worden (► Tabelle).

Der Erkrankung liegen Enzymdefekte mit Synthese- und/oder Vernetzungsstörungen des Typ-III-Kollagens zugrunde. Beim Subtyp 4 (ca. 4% der Fälle) liegen autosomal-dominant vererbte Mutationen auf dem Chromosom 2 vor. Die Blutungsneigung beruht auf einer vermuteten Störung der Thrombozyten-Endothel-Interaktion.

■ Verwandte Formen, Differenzialdiagnosen

Marfan-Sy, Chalacoderma, de-Barsy-Moens-Dierckx-Sy, Berlin-Sy, Rotter-Erb-Sy, uveoarthrochondrales Sy, Gottron-Sy, Larsen-Sy, Turner-Sy.

Symptome

Dünne und hyperelastische Haut (Atrophodermie, Cutis laxa), Keloidbildung, extrem überstreckbare Gelenke (Hypermobilität), Teleangiektasien, rezidivierende Blutungen (stärkere Zahnfleischblutungen), Hypotonie der Muskulatur, Hernien. Häufig typische Gesichtsmorphologie mit schmaler, dünner Nase, schmalen Lippen, prominenten Augen, blauen Skleren, fehlenden Ohrläppchen, Haarausfall.

Die Diagnose des Subtyps 4 lässt sich durch Hautbiopsien, Fibroblastenkulturen und mit einem erniedrigten Serum-Prokollagen-III-Aminopeptidspiegel stellen.

■ Vergesellschaftet mit

Hernien, Osteoporose, Netzhautablösung (Amotio retinae), Tinnitus, Spontanpneumothorax, Varikosis, Zwergwuchs, Kyphoskoliose, kardiovaskuläre Komplikationen (Aorteninsuffizienz, Mitralklap-

Einteilung der wichtigsten Subtypen des Ehlers-Danlos-Syndroms. (Nach Kuczkowski 2005)

Subtyp	Klinisches Erscheinungsbild	Vererbungsmodus
1 (gravis)	Weiche, dehnbare, leicht verletzbare Haut, Narben, Krampfadern, überstreckbare Gelenke, intestinale Wandschwäche, Aortenaneurysma	Autosomal-dominant
2 (mitis)	Weiche, dehnbare, leicht verletzbare Haut, überstreckbare Gelenke	Autosomal-dominant
3 (familiäre Überstreckbarkeit)	Weiche, dehnbare Haut, keine Narbenbildung, extrem überstreckbare Gelenke, Arthritis, Muskelschmerzen	Autosomal-dominant
4 (ekchymotisch)	Weiche, durchsichtige, leicht verletzbare Haut, überstreckbare Gelenke, intestinale Wandschwäche, Uterusruptur, Pneumothorax, Aortenaneurysma	Autosomal-dominant
5 (X-chromosomal)	Weiche, dehnbare, leicht verletzbare Haut, überstreckbare Gelenke	X-chromosomal-rezessiv
6 (okulo-skoliotisch)	Weiche, dehnbare Haut, überstreckbare Gelenke, Osteoporose, Skoliose, Muskelhypotonie, Keratokonus	Autosomal-rezessiv
7 (Arthrochhalasis multiplex congenita)	Erheblich überstreckbare Gelenke, angeborene Hüft-Arthritis, leicht verletzbare, narbenbildende Haut	Autosomal-dominant oder autosomal-rezessiv
8 (periodontal)	Periodontitis, weiche, dehnbare, leicht verletzbare Haut mit Narbenbildung	Autosomal-dominant
9 (Cutis laxa und okzipitales Horn-Syndrom)	Evtl. neu einzuordnen als Kupferstoffwechselstörung	Unklar
10 (petechial)	Petechien, weiche, dehnbare, leicht verletzbare Haut, überstreckbare Gelenke	Autosomal-rezessiv
11 (familiäre Gelenkinstabilität)	Evtl. neu einzuordnen als familiäres Gelenk-Hypermobilitäts-Syndrom	Unklar

penprolaps, Aneurysmaentstehung und -ruptur, extra- und intrakranielle ischämische Komplikationen, v. a. Dissektion der A. carotis), generelle Neigung zur Ruptur von Hohlorganen (Darm, Uterus), okkulte gastrointestinale Blutungen, gehäuft Leistenhernien, Keratokonus. Schwangere mit Ehlers-Danlos-Sy erleiden viel häufiger Spontanaborte (29%), Frühgeburten (23%) und geburtshilfliche Blutungskomplikationen. Der Subtyp 4 ist mit der

höchsten peripartalen Mortalität assoziiert (25%), die meist auf Uterusruptur und postoperative Massenblutung zurückzuführen ist.

Anästhesierelevanz

■ Spezielle präoperative Abklärung

Bestimmung des Subtyps, sofern noch nicht bekannt: Nachweis eines abnormalen Kollagens in der

Fibroblastenkultur oder Mutationsnachweis beim Gen für Prokollagen Typ III (COL3A1).

Blutbild (Hämoglobin, Hämatokrit, Thrombozyten erniedrigt wegen gastrointestinalen Blutungen), Gerinnungsparameter, Ausschluss von Pneumothorax oder Aortenaneurysma (Thoraxröntgenaufnahme, Echokardiographie).

■ Wichtiges Monitoring

Pulsoxymetrie, Atemwegsdrücke. Bei kardiovaskulären Begleiterkrankungen ggf. invasives Kreislaufmonitoring einsetzen.

■ Vorgehen

Genügend Blutkonserven und Blutbestandteile bereithalten. Rückenmarknahe Regionalanästhesien gelten bei Subtypen mit Gerinnungsstörungen oder Gefäßfragilität (vaskuläre Typen) als kontraindiziert. Einzelne Berichte über die erfolgreiche Anwendung von rückenmarknahen Anästhesien im Rahmen von vaginalen oder operativen Entbindungen rechtfertigen deren routinemäßige Anwendung nicht. Es ist auch zu überlegen, ob eine Epiduralanästhesie (eher zurückhaltend bleiben) oder eine Single-shot-Spinalanästhesie (eventuell indiziert) geeignet erscheint. Auf jeden Fall ist eine gründliche Risiko-Nutzen-Analyse auf individueller Basis vorzunehmen. Dabei ist auch zu berücksichtigen, dass starkes Pressen unter der Geburt ebenfalls zu gefährlichen Rupturen (Gefäße, Uterus) führen kann. Dies gilt insbesondere bei Subtyp 4.

Die Intubation sowie das Legen von Magensonnen und Urinkathetern müssen schonend erfolgen. *Vorsicht* beim intratrachealen Absaugen (erhöhte Vulnerabilität und Blutungsgefahr). Antibiotikaphylaxe bei Herzvitien durchführen. Bei kopfnahen Eingriffen Augen niemals zukleben, sondern mit Salbe schützen. Generell sowenig Haut wie möglich mit Pflastern bekleben. Bei der Extubation sollten Husten und Pressen möglichst vermieden werden. Bei der vorwiegend kutanen Form (Typ 7c) können selbst Handlungen mit normalem Kraftaufwand wie das Halten einer Gesichtsmaske zu Hautläsionen und Hämatombildung führen. Unbedingt ist auf die Vermeidung von Scherkräften zu achten.

Postoperativ eine mindestens 12-stündige intensive Überwachung vorsehen. Typische postope-

rativ Komplikationen sind Wunddehiscenz, Pleuraerguss (8–60%), Gefäßarrosionen und Aneurysmen nach zentralvenösen Punktionen.

■ Beachte

Invasive Kathetertechniken und Messmethoden haben ein höheres Blutungsrisiko. Hämatome im Bereich der Atemwege können zur Obstruktion führen. Allgemein besteht eine schlechtere und verzögerte Wundheilung. Mit postoperativen Blutungskomplikationen und ggf. der Notwendigkeit von Revisionseingriffen muss gerechnet werden.

! Cave

Blutdruckanstieg (Rupturgefahr bei Aneurysmen), hohe Beatmungsdrücke (Barotrauma, Pneumothorax), intramuskuläre Injektionen, Gefäßlazeration und Blutungen bei Einlage von invasiven Gefäßkathetern, Blutsperre (Tourniquet), Lagerungsschäden.

Literatur

- Campbell N, Rosaeg OP (2002) Anesthetic management of a parturient with Ehlers Danlos syndrome type IV. *Can J Anesth* 49: 493–496
- Dill-Russell P, Jones LS (2001) Anaesthesia for caesarean section in a patient with Ehlers-Danlos syndrome and mitral valve prolapse. *Int J Obstet Anesth* 10: 192–197
- Dubois PE, Veyckemans F, Ledent MM et al. (2001) Anaesthetic management of a child with type VIIc Ehlers-Danlos syndrome. *Acta Anaesthesiol Belg* 52: 21–24
- Kuczkowski KM (2003) Labor analgesia for the parturient with an uncommon disorder: a common dilemma in the delivery suite. *Obstet Gynecol Surv* 58: 800–803
- Kuczkowski KM (2005) Ehlers-Danlos syndrome in the parturient: an uncommon disorder-common dilemma in the delivery room. *Arch Gynecol Obstet* 273: 60–62
- Lane D (2006) Anaesthetic implications of vascular type Ehlers-Danlos syndrome. *Anaesth Intensive Care* 34: 501–505
- Mason R (2001) *Anaesthesia databook: a perioperative and peripartum manual*, 3rd edn. Cambridge University Press, Cambridge, pp 162–166
- Solan K, Davies P (2004) Anaesthetic and intensive care management of a patient with Ehlers-Danlos type IV syndrome after laparotomy. *Anaesthesia* 59: 1224–1227
- Volkov N, Nisenblat V, Ohel G, Gonen R (2007) Ehlers-Danlos syndrome: insights on obstetric aspects. *Obstet Gynecol Surv* 62: 51–57

Eisenmenger-Syndrom

■ Synonyme

Eisenmenger-Komplex.

■ Oberbegriffe

Angeborene Herzfehler, sekundäre pulmonale Hypertonie.

■ Organe/Organsysteme

Herz, Lunge; sekundär: Leber, Darm, Nieren.

■ Inzidenz

Inzidenz für pulmonale Hypertonie aufgrund eines angeborenen Links-Rechts-Shunts zwischen 1,6 und 12,5 Fälle pro 1 Million Erwachsene, davon 25–50% mit Eisenmenger-Sy.

■ Ätiologie

Bezeichnung für angeborene Herzfehler mit ausgeprägtem Links-Rechts-Shunt durch Vorhofseptum- oder Ventrikelseptumdefekt. Durch den Links-Rechts-Shunt wird der pulmonale Blutfluss erhöht. Dies führt zu pulmonalem Hochdruck und bei Persistenz über eine Erhöhung des rechtsseitigen kardialen Drucks zu einer Shuntumkehr mit daraus resultierender Hypoxämie.

■ Verwandte Formen, Differenzialdiagnosen

Andere Formen der pulmonalarteriellen Hypertonie.

Symptome

Zentrale Zyanose, Dyspnoe, Müdigkeit, Hämoptyse, Synkopen, Rechtsherzinsuffizienz.

■ Therapien

Therapieformen beruhen mehr auf theoretischen Überlegungen und klinischer Erfahrung als auf evidenzbasierter Therapie.

Hochdosis-Kalziumantagonisten bei Respondern, intravenöses Prostazyklin, intravenöses oder inhalatives Iloprost (synthetisches PGI₂-Analogpräparat).

Anästhesierelevanz

Beeinträchtigung anderer Organe, z. B. Leberfunktion, Leberstauung.

■ Spezielle präoperative Abklärung

Echokardiographie, Thoraxröntgen, klinische Untersuchung: Halsvenenstauung, Leberpuls, Aszites; Spiroergometrie, 6-Minuten-Gehtest für die körperliche Belastbarkeit.

Linksherzkatheter sind nur sinnvoll bei V.a. Erkrankung des linken Herzens oder als Vorbereitung auf spezielle Operationen wie z. B. Lungentransplantation.

Klärung, ob pulmonale Hypertonie fixiert oder therapierbar ist. Bestimmung des Shuntvolumens.

Pulsoxymetrie: Ausgangs-PO₂ unter Raumluft.

■ Wichtiges Monitoring

Arterielle Druckmessung, pulmonalarterieller Katheter, ggf. TEE, engmaschiges Monitoring des PaCO₂ zur Vermeidung von Hyper- und Hypokapnie.

■ Vorgehen

Ziel ist eine gut steuerbare Narkoseführung mit Remifentanyl, die möglichst keine hämodynamischen Veränderungen induziert.

Bei nicht-fixiertem pulmonalem Hochdruck sollten für dessen Senkung spezifische Medikamenten perioperativ zur Verfügung stehen.

Bei Shuntvolumen >30% hat eine Erhöhung der F_IO₂ keinen Einfluss auf den arteriellen Sauerstoffpartialdruck mehr.

Die erfolgreiche Durchführung von kontrollierten rückenmarknahen Regionalanästhesieverfahren wurde beschrieben.

Literatur

- Beghetti M, Galiè N (2009) Eisenmenger syndrome: a clinical perspective in a new therapeutic era of pulmonary arterial hypertension. *J Am Coll Cardiol* 53: 733–740
- Bellingham GA, Dhir AK, Luke PP (2008) Case report: retroperitoneoscopic pheochromocytoma removal in an adult with Eisenmenger's syndrome. *Can J Anesth* 55: 295–301
- Dimopoulos K, Giannakoulas G, Wort SJ, Gatzoulis MA (2008) Pulmonary arterial hypertension in adults with congenital heart disease: distinct differences from other causes of pulmonary arterial hypertension and management implications. *Curr Opin Cardiol* 23: 545–554

- Galiè N, Manes A, Palazzini M et al. (2008) Management of pulmonary arterial hypertension associated with congenital systemic-to-pulmonary shunts and Eisenmenger's syndrome. *Drugs* 68: 1049–1066
- Martin JT, Tautz TJ, Antognini JF (2002) Safety of regional anesthesia in Eisenmenger's syndrome. *Reg Anesth Pain Med* 27: 509–513
- Olschewski H, Hoepfer MM, Borst MM et al. (2007) Diagnostik und Therapie der chronischen pulmonalen Hypertonie. *Clin Res Cardiol* 96: 301–330
- Parneix M, Fanou L, Morau E, Colson P (2009) Low-dose combined spinal-epidural anaesthesia for caesarean section in a patient with Eisenmenger's syndrome. *Int J Obstet Anesth* 18: 81–84

Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie

■ Synonyme

EDMD, humeroperoneale Muskeldystrophie mit Frühkontrakturen und Kardiomyopathie.

■ Oberbegriffe

Myopathien, muskuläre Dystrophien.

■ Organe/Organsysteme

Muskulatur, Bewegungsapparat, Herz.

■ Ätiologie

Es liegt ein X-chromosomal-rezessiver Erbgang vor. Der Gen-Ort liegt am distalen langen Arm (Xq28).

■ Verwandte Formen, Differenzialdiagnosen

»Rigid spine syndrome«, muskuläre Dystrophie Typ Becker, muskuläre Duchenne-Dystrophie.

Symptome

Klinische Manifestation im Vorschulalter. Entwicklung von Beugekontrakturen in den Ellenbogengelenken, an der Achillessehne und Nackenmuskulatur. Muskelschwäche zunächst in humeroperonealer Verteilung, spätere Schwäche der Hüft- und Knieextensoren, Spitzfuß.

■ Labor

Im Serum leicht erhöhte Kreatinkinase.

■ Vergesellschaftet mit

Störung des kardialen Reizleitungssystems, Kardiomyopathie.

Anästhesierelevanz

Neben Notfalleingriffen erfordern elektive Operationen wie z. B. orthopädische Korrekturen des Bewegungsapparates eine anästhesiologische Betreuung der Patienten. Die kardiale Beteiligung kann sich in einer AV-Überleitungsstörung mit Bradykardieneigung manifestieren. Bei klinisch symptomfreien Patienten findet sich häufig ein AV-Block Grad I. Das Auftreten von Vorhofflimmern ist möglich. Eine reduzierte oder ausbleibende Antwort auf elektrische oder mechanische Stimulation ist beschrieben worden. Darüber hinaus kann eine Kardiomyopathie mit eingeschränkter linksventrikulärer Funktion vorliegen.

Die Punktion zur Spinal- oder Periduralanästhesie kann durch Kontrakturen der lumbalen Para-vertebralmuskulatur erschwert sein.

In der Regel liegt bei den Patienten mit EDMD kein intellektuelles Defizit vor, jedoch erfordern häufig beschriebene mentale Dysbalancen eine einfühlsame Patientenführung.

■ Spezielle präoperative Abklärung

Kardiologische Diagnostik: EKG, Ausschluss einer Kardiomyopathie. Bei Patienten mit implantierten Schrittmachern Überprüfung der Schrittmacherefunktion. Gerinnungsdiagnostik, ggf. Kontrolle der oralen Antikoagulation bei Herzrhythmusstörungen. Festlegung der perioperativen Antikoagulation bei geplanter Regionalanästhesie.

■ Wichtiges Monitoring

EKG; bei Verwendung von Muskelrelaxanzien: Relaxometrie.

■ Vorgehen

Das anästhesiologische Vorgehen muss in Abhängigkeit von der geplanten Operation und dem mentalen Zustand des Patienten festgelegt werden. Eine sorgfältige Evaluation der oberen Atemwege, insbesondere der möglichen Nackenflexion ist wesentlich. Die Durchführung von regionalanästhesiologischen Verfahren kann durch bestehende Kon-

trakturen oder skoliotische Verformungen der Wirbelsäule erheblich erschwert sein. Hier kann die Anlage einer Regionalanästhesie nach Einleitung der Allgemeinanästhesie Lagerungsschwierigkeiten vermindern. Vor Beginn der Operation ist besondere Sorgfalt auf die korrekte Lagerung und Polsterung des Patienten zu legen.

Es wird empfohlen, keine Substanzen zu verwenden, die eine maligne Hyperthermie triggern können. Insbesondere ist Succinylcholin aufgrund einer möglichen Hyperkaliämie mit nachfolgendem Herzstillstand kontraindiziert. Externe Schrittmacher müssen vor Beginn der Anästhesie verfügbar sein.

! Cave

Lagerungsschäden. Das Ausmaß der kardialen Beteiligung korreliert nicht mit dem Grad der Skelettmuskelerkrankung. Weibliche Konduktorinnen im höheren Lebensalter haben ein erhöhtes kardiales Risiko, auch wenn muskuläre Symptome fehlen. Die Maximaldosen von Lokalanästhetika müssen v. a. bei Patienten mit geringem Körpergewicht beachtet werden.

Literatur

- Aldwinckle RJ, Carr AS (2002) The anesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy for orthopedic surgery. *Can J Anesth* 49: 467–470
- Fishbein MC, Siegel RJ, Thompson CE, Hopkins LC (1993) Sudden death of a carrier of X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Ann Intern Med* 119: 900–905
- Jensen V (1996) The anaesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss dystrophy. *Can J Anaesth* 43: 968–971
- Kim OM, Elliott D (2010) Elective caesarean section for a woman with Emery-Dreifuss muscular dystrophy (2010) *Anaesth Intensive Care* 38: 744–747
- Morrison P, Jago RH (1991) Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Anaesthesia* 46: 33–35
- Shende D, Agarwal R (2002) Anaesthetic management of a patient with Emery-Dreifuss muscular dystrophy. *Anaesth Intensive Care* 30: 372–375
- Voit T, Krogmann O, Lenard HG et al. (1988) Emery-Dreifuss muscular dystrophy: disease spectrum and differential diagnosis. *Neuropediatrics* 19: 62–71

Epidermolysis bullosa

■ Synonyme und Subtypen

Aktuelle Einteilung der Epidermolysis bullosa in 4 Gruppen (und mehr als 20 Subgruppen):

Epidermolysis bullosa simplex, junctionale Epidermolysis bullosa, Epidermolysis bullosa dystrophica und Epidermolysis bullosa acquisita.

Früher gebräuchliche Synonyme: Koebner-Sy, Ogna-Sy, Cockayne-Touraine-Sy, Pasini-Sy, Herlitz-Sy, Bart-Sy, Hallopeau-Siemens-Sy, Nicolas-Moutot Charlet-Sy, Mendes-da Costa-van der Valk-Sy.

■ Oberbegriffe

Dermatosen, Genodermatosen, mukokutane Erkrankung.

■ Organe/Organsysteme

Haut, Schleimhäute, Respirationstrakt, Gastrointestinaltrakt.

■ Inzidenz

Epidermolysis bullosa simplex: Prävalenz variiert von Land zu Land und abhängig von der Lokalisation; generell gute Prognose, 1–2:100.000 an Händen und Füßen betroffen, 2:1 Mio. generalisiert, 5–10:1 Mio. herpetiforme Form (schlechteste Prognose).

Junktionale Epidermolysis bullosa: ca. 2:100.000, schlechte Prognose, hohe Todesrate im frühen Lebensalter.

Epidermolysis bullosa dystrophica: 21,4:1 Mio., sehr variable Prognose.

Epidermolysis bullosa acquisita: 0,17–0,26:1 Mio. in Westeuropa.

■ Ätiologie

Epidermolysis bullosa simplex: Mechanisch induzierte Blasenbildung innerhalb der Epidermis durch Lyse basaler Keratinozyten, fast immer autosomal-dominant vererbt.

Junktionale Epidermolysis bullosa: Mechanisch induzierte Blasenbildung in der Lamina lucida der Basalmembran, autosomal-rezessiv, Unterscheidung in 3 Gruppen (lethaler Herlitz-Subtyp, benigner non-Herlitz-Subtyp, mit Pylorusatresie [nur gelegentlich Überlebende]).

Epidermolysis bullosa dystrophica: Mechanisch induzierte Blasenbildung direkt unterhalb der Lamina densa der Basalmembran, autosomal-dominant (milde Ausprägung) oder autosomal-rezessiv (schwere Ausprägung) vererbt, Mutation des Gens für Typ-VII-Kollagen.

Epidermolysis bullosa acquisita: IgG-Autoantikörper gegen Typ-VII-Kollagen.

■ Verwandte Formen, Differenzialdiagnosen

Lyell-Sy (Epidermolysis toxica acuta), Pemphigus vulgaris, bullöses Pemphigoid, Weber-Cockayne-Sy.

Symptome

Pemphigoide Blasenbildung, Entzündung und Nekrosen der Haut und Schleimhäute nach geringfügigen Traumen, teilweise mit Narbenbildung, Kontrakturen, Zahndefekte.

■ Vergesellschaftet mit

Reduzierter Allgemeinzustand, Hypovolämie, Elektrolytstörungen, Infektanfälligkeit, Amyloidose, Nierenfunktionsstörungen, Anämie, Gerinnungsstörungen. Beziehungen zu Porphyrien sind nicht sicher nachgewiesen.

■ Therapien

Hochdosierte Kortikosteroide, plastisch-chirurgische Korrekturen, Phenytoin, Azathioprin.

Anästhesierelevanz

Bei Narbenbildungen im Rachenraum und Atemwegen mit Intubationsschwierigkeiten rechnen. Durch Kontrakturen kann auch die Mundöffnung reduziert sein. Es besteht eine erhöhte Infektionsgefahr.

■ Spezielle präoperative Abklärung

Blutbild (bei Chemotherapie mit Knochenmarkdepression rechnen), Elektrolytstatus, Nierenfunktionsparameter, Thoraxröntgen bzw. Röntgen der Atemwege, Infektionsstatus, Ernährungsstatus, ösophagealer Reflux.

■ Wichtiges Monitoring

Invasive Blutdruckmessung (nichtinvasive RR-Messung ist theoretisch möglich, wenn zu hohe Manschettendrücke und Scherkräfte vermieden werden), Elektrolytstatus im Serum.

■ Vorgehen

Grundsätzlich ist ein möglichst gewebeschonendes atraumatisches Vorgehen anzustreben. Intensive Polsterung des OP-Tisches, Druckstellen vermeiden. Augensalbe verwenden und nicht die Augen zukleben. Verzicht auf selbstklebende EKG-Elektroden und solche mit Adhäsionspaste. Lokalisation des Pulsoxymeters bei längeren Operationen regelmäßig wechseln. Sehr restriktive Anwendung von Hautpflastern (möglichst Fixation mit Gazebinden). Empfohlen wird die Bevorzugung von Methoden, die ohne Intubation und Maskenbeatmung auskommen. Wenn dennoch intubiert werden muss, sollten dünne und flexible (»von Gleitmittel triefende«) Tuben eingelegt werden, evtl. auf Cuff verzichten, kleinere Tubusgröße wählen als »normal«. Für die Laryngoskopie den gebogenen Macintosh-Spatel ohne Aufladen der Epiglottis benutzen. Gegebenenfalls fiberoptische Intubation durch einen geübten Anwender erwägen.

Weitgehende Unterlassung von invasiven Manipulationen wie intratracheales Absaugen, Einbringung von Urinkathetern, Magensonden etc.

Sehr sinnvoll ist eine perioperative antibiotische Abschirmung.

Kortikosteroide perioperativ mit einer angepassten Dosis substituieren, z. B. in Anlehnung an das von Nicholson et al. (1998) beschriebene Vorgehen (► »Rheumatoide Arthritis«). Danach wird die Dosis über Tage schrittweise bis zum präoperativen Wert reduziert.

Die erfolgreiche Anwendung von Regionalanästhesietechniken ist beschrieben, wird aber kontrovers diskutiert (*Beachte*: Möglichkeit der Thrombozytopenie). Epiduralkatheter können für längere Schmerztherapie getunnelt und dann direkt mit Nähten auf der Haut fixiert werden; eine lokale Infiltration wird nicht empfohlen.

Regionalanästhesien mit Kathetern weisen im Hinblick auf die postoperative Analgesie zahlreiche Vorteile auf, da zur analgetischen Therapie postoperativ häufig nur eingeschränkte Möglichkeiten zur

Verfügung stehen. Für rektale Applikation besteht eine relative Kontraindikation. Orale Gabe ist wegen postoperativer Schwellungen nicht immer möglich.

Gegebenenfalls Aspirationsprophylaxe durchführen.

! Cave

Druckstellen, Lagerungsschäden, nicht zwingend indizierte invasive Maßnahmen. Adäquate Schmerztherapie bei Blasenbildung beachten.

Literatur

- Baloch MS, Fitzwilliams B, Mellerio J et al. (2008) Anaesthetic management of two different modes of delivery in patients with dystrophic epidermolysis bullosa. *Int J Obstet Anesth* 17: 153–158
- Hallel-Halevy D, Nadelman C, Chen M, Woodley DT (2001) Epidermolysis bullosa acquisita: update and review. *Clin Dermatol* 19: 712–718
- Herod J, Denyer J, Goldman A, Howard R (2002) Epidermolysis bullosa in children: pathophysiology, anaesthesia and pain management. *Paediatr Anaesth* 12: 388–397
- Iohom G, Lyons B (2001) Anaesthesia for children with epidermolysis bullosa: a review of 20 years' experience. *Eur J Anaesthesiol* 18: 745–754
- Lin YC, Golianu B (2006) Anaesthesia and pain management for pediatric patients with dystrophic epidermolysis bullosa. *J Clin Anesth* 18: 268–271
- Nguyen L, Minville V, Riu B et al. (2005) Anaesthetic management of a patient with epidermolysis bullosa undergoing percutaneous nephrolithotomy. *Eur J Anaesthesiol* 22: 558–560
- Ochsenfahrt C, Maier B, Konrad F (2004) Notfalleinsatz aufgrund hämorrhagischer Blasenbildung im oberen Respirationstrakt eines Säuglings bei dystrophischer Epidermolysis bullosa Hallopeau-Siemens. *Anästhesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 39: 20–23
- Patch MR, Woodey RD (2000) Spinal anaesthesia in a patient with epidermolysis bullosa dystrophica. *Anaesth Intensive Care* 28: 446–448

Eulenburg-Krankheit

■ Synonyme

Paramyotonia congenita Eulenburg (PMC), Paramyotonia congenita intermittens.

■ Oberbegriffe

Neuromuskuläre Erkrankungen, Ionenkanal-Myotonien, »muscular chanellopathies«, nicht-dystrophe Myotonien.

■ Organe/Organsysteme

Bewegungsapparat, Skelettmuskulatur.

■ Ätiologie

Autosomal-dominanter Gendefekt (SCN4A) am Chromosom 17q, welcher die α -Untereinheit des Na-Kanals im Skelettmuskel kodiert. Bei Kälte steigt die Natrium-Leitfähigkeit, was zu einer Absenkung des Ruhemembranpotentials führt. Unter diesen Bedingungen wird die Auslösung von Aktionspotentialen erheblich erleichtert, was sich klinisch als Myotonie (tonische Muskelspannung) manifestiert. Andererseits kann das Membranpotential auch soweit abgesenkt werden, dass die Muskelzellmembran unerregbar wird und eine Paralyse eintritt.

■ Verwandte Formen, Differenzialdiagnosen

Adynamia episodica hereditaria, andere Ionenkanal-Erkrankungen (Myotonia congenita, Curshmann-Batten-Steinert-Sy, hyper- oder hypokaliämische periodische Lähmung, »central core disease« und maligne Hyperthermie).

Symptome

In der Regel durch Kälte auslösbare intermittierende Muskelstarre, besonders an der Gesicht- und Handmuskulatur mit nachfolgend schlaffer Parese. Im Gegensatz zur Myotonia congenita wird die Steifheit und Schwäche durch Bewegung verstärkt (sog. paradoxe Myotonie). Besserung der Symptomatik bei Wärme.

■ Diagnostik

Die Elektromyographie zeigt pathologische Spontanaktivität in Form niederfrequenter Spontanentladungen für die Dauer von Minuten mit nachfolgender Muskelrelaxation.

Labor: Bestimmung der CK und der Transaminasen. Die CK ist häufig mehr als um das Zweifache erhöht.

Ggf. molekulargenetische Diagnostik.

■ Therapie

Eine ursächliche Therapie ist nicht bekannt. Je nach Mutation sind verschiedene Therapieansätze beschrieben worden. Eine Verbesserung der Symptome kann möglicherweise durch kohlenhydratrei-

che Diät, regelmäßige geringe körperliche Aktivität sowie durch den Karboanhydrasehemmer Azetazolamid und das Klasse-IB-Antiarrhythmikum Mexiletin erreicht werden.

Anästhesierelevanz

Anlass für die Anästhesie ist häufig die Durchführung einer Muskelbiopsie.

■ Spezielle präoperative Abklärung

Bei Patienten, die mit Antiarrhythmika behandelt werden: EKG-Kontrolle zum Ausschluss einer QRS-Verbreiterung oder QT-Intervall-Verlängerung, Bestimmung der Serumelektrolyte Natrium, Kalium, Kalzium, Magnesium und Phosphat und ggf. deren Optimierung.

■ Wichtiges Monitoring

Temperatur, Relaxometrie; bei längeren Eingriffen: regelmäßig Elektrolytstatus.

■ Vorgehen

Das Risiko einer malignen Hyperthermie bei der Paramyotonia congenita wird als gering eingestuft, jedoch sollte bis zur endgültigen Diagnosestellung eine triggerfreie Anästhesie durchgeführt werden.

Die Verwendung von Propofol wird unterschiedlich bewertet: Neben Berichten über dessen problemlose Verwendung wird eine mögliche Verzögerung des Aufwachens diskutiert, wohl bedingt durch die Blockierung des Natrium-Einstroms.

Bei Patienten, die an Paramyotonia congenita erkrankt sind, ist die Vermeidung einer Hypothermie von größter Wichtigkeit. Dazu ist eine Anhebung der Temperatur im Operationssaal obligat. Insbesondere vor Beginn der Operation muss die Auskühlung des Patienten verhindert werden. Der Einsatz von Heizdecken und Wärmematten wird dringend empfohlen. Chirurgische Desinfektionslösungen sowie Infusionslösungen sollten gewärmt verwendet werden.

Anticholinergika können die Myotonie verstärken. Darüber hinaus ist eine Störung der Kaliumhomöostase mit Hyper- und Hypokaliämie möglich. So kann die Gabe von Adrenalin über die Stimulation der β_2 -Rezeptoren zu einer Hypokaliämie mit allen Konsequenzen (kardiale Instabilität, Paralyse) führen.

Bei Auftreten von postoperativem Shivering frühzeitige Therapie mit Clonidin.

! Cave

Anamnesticke Hinweise bei Patienten ohne bisherige Anästhesieerfahrung ernst nehmen. Erhöhte Aufmerksamkeit bei Erwähnung von Muskelsteifheit der Finger nach Kälteexposition oder Berichte über Schwierigkeiten, den Handgriff zu lösen.

Bei extremer Hypothermie ist auch eine Beeinträchtigung der Zwerchfellfunktion möglich. Anticholinergika sind kontraindiziert. Bei Schwangeren droht die Gefahr eines kälteinduzierten Aborts. Die Kontrolle der Ausbreitung einer Regionalanästhesie darf nicht mit Kältereizen erfolgen.

Literatur

- Ay B, Gerçek A, Doğan VI, Kiyan G, Göğüş YF (2004) Pyrolytomyotomy in a patient with paramyotonia congenita. *Anesth Analg* 98: 68–69
- Cleland JC, Griggs RC (2008) Treatment of neuromuscular channelopathies: current concepts and future prospects. *Neurotherapeutics* 5: 607–612
- Farbu E, Softeland E, Bindoff LA (2003) Anaesthetic complications associated with myotonia congenita: case study and comparison with other myotonic disorders. *Acta Anaesthesiol Scand* 47: 630–634
- Grace RF, Roach VJ (1999) Caesarean section in a patient with paramyotonia congenita. *Anaesth Intensive Care* 27: 534–537
- Haeseler G, Störmer M, Mohammadi B et al. (2001) The anesthetic propofol modulates gating in paramyotonia congenital mutant muscle sodium channels. *Muscle Nerve* 24: 736–743
- Kaneda T, Iwahashi M, Suzuki T (2007). Anesthetic management for subtotal gastrectomy in a patient with paramyotonia congenita. *J Anesth* 21: 500–503
- Meißner S, Schmitt HJ, Münster T (2009) Anästhesiologische Aspekte bei Patienten mit Erkrankungen der neuromuskulären Einheit – ein problemorientierter Ansatz. *Anästh Intensivmed* 50: 223–241
- Parness J, Bandschapp O, Girard O (2009) The myotonias and susceptibility to malignant hyperthermia. *Anesth Analg* 109: 1054–1064
- Veyckemans F (2005) Muscular channelopathies and hypermetabolic reactions. *Acta Anaesthesiol Scand* 49: 124–125
- Veyckemans F (2010) Can inhalation agents be used in the presence of a child with myopathy? *Curr Opin Anesthesiol* 23: 348–355

Anästhesie bei seltenen Erkrankungen
Biro, P.; Vagts, D.; Emmig, U.; Pasch, Th.
2011, XXXIV, 270 S., Hardcover
ISBN: 978-3-642-01046-0