

Anästhesiologische Aspekte bei Kindern mit Syndromen und seltenen Erkrankungen

Anesthesiologic aspects of children with syndroms and rare diseases



Dr. N. Schulz-Weidner
Poliklinik für Kinderzahnheilkunde
Direktor: Prof. Dr. N. Krämer, Universitätsklinikum
Giessen und Marburg GmbH, Standort Giessen

Bedarf Sedierung bzw. ITN

need of sedation and general anesthesia

- 5-15% zeigen schwere kariöse Gebisszerstörung (bei den unter 3-Jährigen bleiben 80% der Karies unbehandelt)
- Strukturanomalien bei Kindern erfordern einen hohem Behandlungsaufwand
- Kinder mit traumatischen Zahnverletzungen

- Kinder mit Allgemeinerkrankungen
children with systemic diseases

Behandlungsumfang: durchschnittlich 5,3 Füllungen, 3,6 konfektionierte Kronen und 4 Extraktionen Krämer, 2005

Patientengruppen

- Kinder mit Herzerkrankungen oder Herztransplantierte Kinder *congenital heart diseases and/or children after transplantation*
- Tumorerkrankte Kinder *children with cancer*
- Kinder mit neurologischen Erkrankungen (Epilepsie) Patienten mit Entwicklungsverzögerung (i.d.R. Intelligenzmangel) epileptics
- Kinder mit syndromalen Erkrankungen *children with syndroms*

Behandlungerschwernisse durch äußere Faktoren

difficult circumstances for the dental treatment

- dentale Entwicklungsanomalien *dental abnormalities*
- zu späte Gewöhnung an die zahnärztliche Behandlungssituation *habituation*
- orale Förderung wird bedingt durch die Allgemeinerkrankung vernachlässigt *negligence of oral health*

Pediatr Dent. 1992 Jul-Aug;14(4):224-30.

Oral health of children with congenital cardiac diseases: a controlled study.

Hallett KB¹, Radford DJ, Snow WK.

J Clin Pediatr Dent. 2009 Summer;33(4):315-8.

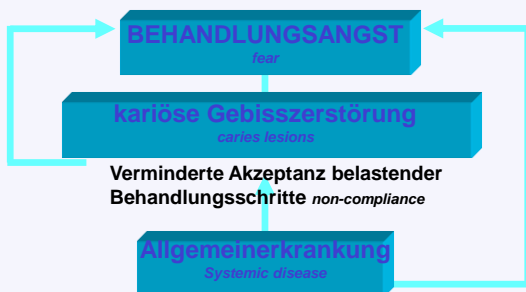
Oral health status of children with congenital heart disease and the awareness, attitude and knowledge of their parents.

Rai K¹, Supriya S, Hegde AM, J Clin Pediatr Dent. 2007 Spring;31(3):210-3.

Dental health status in children with acute lymphoblastic leukemia.

Nasim VS¹, Shetty YB, Hegde AM.

Beeinflussungsfaktoren bei Grunderkrankungen



Sedation und Narkose

- Lachgassedierung
- Midazolamsedierung
- Intubationsnarkose *general anesthesia*

Lachgassedierung

Einzigste weitestgehend sichere Sedierungsmethode, die ohne Anästhesist angewendet werden kann (personelle und technische Voraussetzungen!) [Alexopoulos et al, 2007](#)

Einsatz: kleine weniger schmerzhaft Eingriffe mit Unterstützung von LA (ca. 30 min)

Compliance????

Midazolam-Sedierung

- Wirkt Anxiolytisch
- beruhigend *assuasive*
 - Amnesie
- Einsatz: kurze Eingriffe (Extraktionstherapie)

Midazolam-Sedierung Nebenwirkungen

- **Starke individuelle Schwankungen der Wirkintensität** *fluctuations in effectiveness*
- **Herzarrhythmien**
atemdepressive Wirkung
- **paradoxe Wirkung**

Sedierung vs. Narkose

6 Jahre nach ITN- Behandlung sind noch 95% der Füllungen /Kronen in situ
[Achol et al, 2002](#)

Restaurationen nach Sedierungen erzielen reduzierte Werte
[Eidelmann et al, 2000](#)

Risiko bei Sedierungs-/ITN-Behandlungen

- **Risikopatient?**
Ambulant vs. stationär
postoperative Überwachung?

heute:
keine Alters- oder
Gewichtsbegrenzung
no age- and weightlimit

Ambulantes Operieren vs. Stationäre Aufnahme

- Erfahrenes Behandlungsteam *experienced team*
- Genaue Verhaltensregeln für die postoperative Phase *postoperative behavioral*
- Bei Komplikationen Notfallnummer *emergency number*

Kontraindikation

- Erhöhte Apnoegefah (z.B. ehem. FG) *respiratory arrest*
- Obstruktives Schlafapnoe-Syndrom *sleep apnea syndrome*
- „sudden infant death syndrome“
- Postoperative Schmerzen, die eine wiederholte Opiodgabe erfordern *postoperative pain*

(DGAI, Handlungsempfehlung für ambulantes Operieren)

Die postoperative Übelkeit und Erbrechen (PONV) ist der häufigste Grund für eine ungeplante stationäre Aufnahme
 PONV is the most frequent reason for admission in a paediatric unit

Wichtigkeit der angepassten Narkotika bzw. PONV-Prophylaxe!

Kinder mit kardiologischen Grunderkrankungen

Hochrisikopatienten unter den Kindern mit angeborenem Herzfehler:¹ *high risk patients congenital heart diseases*
 Patienten mit univentrikuläre Herzen
 Patienten mit (suprasystemischer) pulmonaler Hypertension
 Patienten mit LVOT-Obstruktion
 Patienten mit dilatativer Kardiomyopathie

1. Gottlieb EA et al. Anesthesia for the patient with congenital heart disease presenting for noncardiac surgery. *Curr Opin Anesthesiol* 2013, 26:318–326.
2. Christensen R et al. Pediatric cardiopulmonary arrest in the postanesthesia care unit: analysis of data from the American Heart Association Get With The Guidelines®-Resuscitation registry. *Pediatric Anesthesia* 23 (2013) 517–523.

ASA - Klassifikation

- I. Gesunder Patient ohne wesentliche Risikofaktoren
- II. Patient mit leichten Allgemeinerkrankungen ohne Leistungseinschränkung
- III. Patient mit schweren Allgemeinerkrankungen mit Leistungseinschränkung
- IV. Patient mit schweren Allgemeinerkrankungen, die das Leben des Patienten bedrohen
- V. Multimorbider Patient
- VI. Patient vor der Organentnahme

American Society of Anesthesiology

Patienten(risiko)gruppen

- Kinder mit Herzerkrankungen oder Herztransplantierte Kinder

Kindliche Risikopatienten:
 Kinder < 1 a^{1,2} (2,5-faches Mortalitätsrisiko²)
 Kinder mit schweren Allgemeinerkrankungen (ASA III,IV)^{1,2}
 (6-faches Mortalitätsrisiko²)
 1. Murat I et al. *Perioperative anaesthetic morbidity in children: a database of 24165 anaesthetics over a 30-month period. Ped Anesth* 2004.
 2. Bharti N et al. *Paediatric perioperative cardiac arrest and its mortality: database of a 60-month period from a tertiary care paediatric centre Eur J Anaesthesiol* 2009,26:490–495.

Tumorerkrankte Patienten

Therapie:

vor allem Fokussanierung bei Z.v.
 Knochenmarkstransplantation/Chemotherapie *focus rehabilitation*
 Begleiterkrankungen unter Immunsuppression
 (Komplikationen) *complications under immunosuppression*
 Folgen der Chemotherapie/Bestrahlung auf die dentale
 Entwicklung *consequences for the dental development*

Syndromale Erkrankungen

- Trisomie
- Cri- du Chat Syndrom
- Glykogenspeicherkrankheiten *Glykogenoses*
- Osteogenesis imperfecta
- Epidermolysis bullosa
- Noonan Syndrom
- Sotos Syndrom
- Insulinresistenz

Down-Syndrom (Trisomie 21)

- Häufigkeit: 1:7000 Lebendgeborene, häufigste autosomale Chromosomenaberration
- Klinik: charakteristischer Phänotyp durch multiple kleinere Anomalien: Brachycephalus, Ohrmuschelanomalien, nach außen ansteigende Lidachsen, Epikanthus, Brushfield-Flecken, breite flache Nasenwurzel,, hoher Gaumen, kleines Kinn, überschüssige Nackenhaut, kurzer Hals, kurze breite Hände und Füße, verkürzte, einwärts gekrümmte Kleinfinger, Vierfingerfurche Sandalenfurche

Down-Syndrom (Trisomie 21)

- Unterentwicklung der Kiefer und Zähne (Hypodontie)
- gefurchte Lippen und Zunge, Makroglossie
- habituell offene Mundhaltung *habitual open-mouth*
- vermehrte Speichelsekretion *increased salivation*
- Erhöhtes Risiko zur Wurzelresorption bei kieferorthopädischer Behandlung *risk for rootresorption*
- Fehlbildungen der inneren Organe sind häufig (50% Herzfehler)
- Geistige Retardierung unterschiedlicher Ausprägung *delayed development*
- Lebenserwartung deutlich vermindert *reduced life expectancy*

Kinder mit Herzerkrankungen Syndrome

Down-Syndrom (Trisomie 21)

Anaesthesiologische Aspekte:

- Atlantoaxiale Instabilität
- Atemwegsanomalien
 - subglottische Trachealstenose
 - (relative) Makroglossie
 - obstruktives Schlaf-Apnoe-Syndrom (30-60%)
- angeborene Herzfehler (Inzidenz 40-50%)
- Krampfleiden (1-13%) -PONV Prophylaxe !!!
- Schilddrüsenfunktionsstörung (Autoimmunthyreoiditis bis 39%) [aus: Anästhesie bei seltenen Erkrankungen: Biro, P. et al 2011]

Herzerkrankungen Gerinnungsproblematik Tumorerkrankte Syndromale Erkrankungen

Katzenschrei-Syndrom (Cri-du-Chat-Syndrom)

- Seltene partielle Monosomie des kurzen Arms von Chromosom 5
- In 20% liegt bei einem Elternteil eine balancierte Translokation vor
- Geburtsgewicht stark vermindert
- Ausgeprägte geistige und statomaischische Retardierung
- Phänotyp: Kleiner Kopf, breite Nasenwurzel, kleines Kinn, Vierfingerfurche
- Auffallendes Merkmal ist das hohe monotone Schreien im Säuglingsalter (Katzenschrei)

Herzerkrankungen Gerinnungsproblematik Tumorerkrankte Syndromale Erkrankungen

Katzenschrei-Syndrom (Cri-du-Chat-Syndrom)

- fehlende Feinmotorik für Mundhygiene *missing fine motor skills*
- fehlendes Wachstum des Craniums führt zu ausgeprägtem Platzmangel in der bleibenden Dentition *missing growth of cranium*

Herzerkrankungen Gerinnungsproblematik Tumorerkrankte Syndromale Erkrankungen

Katzenschrei-Syndrom (Cri-du-Chat-Syndrom)

Anaesthesiologische Aspekte:

- Retrogenie
- Epiglottisdeformität
 - >Airwaymanagement
- 30% Herzvitium
- Musk. Hypotonie
 - >OSAS , ...

[aus: Anästhesie bei seltenen Erkrankungen: Biro, P. et al 2011]

Lysosomale Speicherkrankheiten storage disease

- Ca. 45 genetisch bedingte Stoffwechselerkrankungen
- Defekt im Genom (Mutation, Vererbung)
- Inzidenz: 1:7.500 bis 1:8.000 Neugeburten
- Lysosomen = Zellorganellen zum Abbau körpereigener und körperfremder Substanzen
 - Proteine
 - Polysacharide
 - Nucleinsäuren
 - Lipide
- Betroffene Organe:
 - Leber, Milz
 - Haut
 - Nervensystem
 - Knorpel, Knochen

Lysosomale Speicherkrankheiten

- Progressiver Verlauf
- Manifestation an unterschiedlichen Organsystemen
- Große phänotypische Variabilität
- Einteilung nach klinischen und pathophysiologischen Kriterien:
 - Mukopolysaccharidosen
 - Mukolipidosen
 - Sphingolipidosen
 - Oligosaccharidosen
 - Neuronale Ceroid-Lipofusinosen
 - andere

Morbus Pompe

- Glykogenspeicherkrankheit *glykogenose*
- Pathogenese: durch Mangel an alpha-1,4-lukosidase kommt es zu Speicherung von normal strukturiertem Glykogen v.a. in Leber, Herz- und Skelettmuskel, Lymphozyten
- Klinik: bei der frühinfantilen Form mit Kardiomyopathie sterben die Kinder im 1. LJ an Herz- und Ateminsuffizienz
- Bei der spätinfantilen Form mit Muskelhypotonie
- Prognose: schlecht

Morbus Pompe

Anaesthesiologische Aspekte:

- Makroglossie
- -> Airwaymanagement
- Kardiomyopathie
- Hypoglykämieeigung -> Monitoring, Substitution
- Koagulopathien (Leberinsuffizienz)

[aus: Anästhesie bei seltenen Erkrankungen: Biro, P. et al 2011]

Osteogenesis imperfecta

Glasknochenkrankheit

Manifestation verschiedener genetischer Defekte, die eine minderwertige oder nicht ausreichende Kollagensynthese bewirken

Varianten mit sehr unterschiedlicher phänotypischer Ausprägung

Symptome: extreme Knochenbrüchigkeit
Oft mit Deformationen als Frakturfolge

Zahnbefunde bei Osteogenesis imperfecta (OI)

Verfärbungen (Milchzähne häufiger betroffen) und Schmelzabsplitterungen (Abrasionen)

Verengungen der Pulpahohlräume (Obliterationen)

Formabweichungen der Zähne (Größe, Wurzellänge, Wurzelkrümmungen etc.)

Wichtig:

Diese Merkmale können, müssen aber nicht vorhanden sein

Osteogenesis imperfecta

Anästhesiologische Aspekte:

- Kollagensynthesedefekt
 - Kardiomyopathie, Klappenvitien
 - restriktive Ventilationsstörung -> cor pulmonale
 - fragiles Gefäßsystem -> Vasc. Koagulopathie
 - Thrombozytenfunktionsstörung
 - Hyperthyreose (50%)
 - Fast immer Latexallergie
- [aus: Anästhesie bei seltenen Erkrankungen: Biro, P. et al 2011]

Osteogenesis imperfecta

Konsequenz für die Anästhesie

- Sorgfältige Lagerung *careful lay down*
- Latexfreies Arbeiten
- RR-Messung = Frakturgefährdung
=> keine automat. Oszillometr. RR-Messung
- Schonende Intubation, ggf. Larynxmaske oder fiberoptische Intubation
- Kein Einsatz von Succinylcholin zur Muskelrelaxation
-> Frakturgefährdung Muskelfaszikulationen

Epidermolysis bullosa

- **Hereditäre Dermatose**
- **Dystrophe Epidermolysis bullosa (DEB):**
Unterhalb der Basalmembran besteht ein Defekt der Verankerungsfibrillen
- **Inzidenz** : 1:200.000
- **Lebenserwartung:** Bei schweren Formen meist nur 3. Lebensjahrzehnt

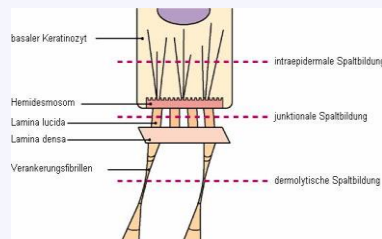
Epidermolysis bullosa

bei geringer mechanischer Belastung

Blasenbildung an:

Hände / Füßen / Schleimhäute *blistered mucosa and skin*

Narbenbildung *scars*



Epidermolysis bullosa

Klinische Befunde

- Frühe Blasenschübe, ausgedehnte Erosionen und Ulzera
- Oftmals Fehl- und Unterernährung (Eisenmangel und Anämien)
- flächenhafte Narbenbildung mit Hautatrophien
- Synechien der Finger und Zehen und Beugekontrakturen
- Kehlkopf-/ Ösophagusstenosen
- Psychosomatische Probleme

Epidermolysis bullosa

Orale Manifestationen

Erosionen der gesamten Schleimhaut
(Gingiva, Wangenschleimhaut, Gaumen und Pharynx)

Vernarbungen der Wangenschleimhaut,
Periorale Strikturen,
eingeschränkte Mundöffnung
Ankyloglossie (Mikrostomie)

Epidermolysis bullosa

Stark eingeschränkte Mundhygiene und Nahrungsaufnahme

- Karies
- Gingivitis, Parodontitis
- Mineralisationsstörungen
- Zahnfehlstellungen durch reduziertes Kieferwachstum

Epidermolysis bullosa

Anaesthesiologische Aspekte:

Patientenzustand:

- reduzierter AZ
- Hypovolämie, Elektrolyt-Störungen
- Infektanfälligkeit
- Amyloidose, Niereninsuffizienz
- Anämie, Koagulopathie

Präop: BB, Elektrolyte, Nierenwerte, Trachealzielaufnahme

Intraop:

- Dauermedikation Kortikoide ->Substitution
- Atraumatisches Vorgehen, Polsterung
- schwierige Intubation (Narben, red. Mundöffnung)
- Invasive RR-Messung (oszillometrisch => Läsionen)
- EKG-Elektroden vermeiden

[aus: Anästhesie bei seltenen Erkrankungen: Biro, P. et al 2011]

Noonan-Syndrom

Klinik: Kleinwuchs (40%), Pulmonalstenose (30-50%), tiefer Haaransatz, manchmal Pterygium colli; gotischer Gaumen, Hypogonitismus (erinnert z.T. an das Turner-Syndr.), manchmal geistig retardiert

Vergesellschaftet mit: Gerinnungsstörung *coagulation defect*

Genetik: sporadisch oder autosomal-dominant

Prävalenz: 1:1000

Noonan-Syndrom

Anaesthesiologische Aspekte:

- Mikrognathie/gotischer Gaumen
-> Airwaymanagement
- Herzvitien (bis zu 80%)
 - 30-50% Pulmonalstenose
 - Subaortenstenose
- Koagulopathien (20%)

Images Paediatr cardiol 2001, 3(2): 19-30

Sotos Syndrom

- Symptome: Größenwachstum, Makrozephalie,
 - hoher gotischer Gaumen,
 - vorangeschrittenes Knochenalter *advanced bone age*,
 - früher Zahndurchbruch *early dentition*,
 - muskuläre Hypotonie,
 - mentale Retardierung, oft kombiniert mit aggressivem Verhalten

Vergesellschaftet mit:

- Hernien,
- Krampfneigung,
- kongenitale kardiale Erkrankungen (8-41%),
- Neugeborenenikterus,
- Skoliose,
- urogenitale Anomalien

Sotos Syndrom

Anaesthesiologische Aspekte:

- Mentale Retardierung
- Kraniale Fehlbildungen selten Intubationshindernis
- 8-41% Herzfehler
- Muskuläre Hypotonie
- Urogenitale Fehlbildungen

Insulinresistenz

- Extrem niedriger IGF-Werte (insulin like growth factor)
- Medikamente: Amlodipin (Ca-Kanalblocker vom Nifedipin-Typ)
- → Gingivahyperplasie
- Extremst ausgeprägter Würgereiz *retching*

u.a. frühe Dentition, grobe vorgealterte Facies, Hirsutismus, Hautveränderungen, frühe Genitaliausbildung, acanthosis nigricans

Rabson-Mendenhall-Syndrom

Anaesthesiologische Aspekte:

- genetisch bedingter Insulinrezeptordefekt, äußerst selten (Inzidenz?)
- ⇒ Hypoglykämie in Nüchternheitsphasen
- > perioperativ differenzierte Glucose-substitution
- 97% Makroglossie, 97% Mikrognathie, gastrooesophagealer Reflux mit erhöhter Aspirationsneigung
 - > Erschwertes Airwaymanagement

Literatur

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a search bar and navigation links. Below the search bar, there are several sections: 'Pubmed', 'Orphanet', and 'Das Portal für seltene Krankheiten'. The 'Pubmed' section is highlighted, showing search results for 'Anästhesie bei seltenen Erkrankungen'. The 'Orphanet' section shows a list of diseases. The 'Das Portal für seltene Krankheiten' section is also visible. The website is in German and features a blue header and a white background.

Biro, P. et al.; 2011: Anästhesie bei seltenen Erkrankungen