

INFORMATIONSBLATT

Anästhesieempfehlungen für Patienten mit dem CHARGE-Syndrom

Name der Erkrankung: **CHARGE-Syndrom**

ICD 10: Q87.8 (amtliche Klassifikation)

Synonyme: CHARGE-Assoziation; Hall-Hittner Syndrom

Das CHARGE-Syndrom wurde als das nicht-zufällige Zusammentreffen der folgenden Anomalien definiert:

- **C**olobome
- **H**erzfehler
- Choanal **A**tresie
- entwicklungsneurologische **R**etardierung
- **G**enitale Fehlbildung
- Ungewöhnlich geformte Ohren/Schwerhörigkeit (**E**ar)

1998 hat eine erfahrene Expertengruppe die Hauptmerkmale (die klassischen **4C**'s: **C**olobome, **C**hoanale Atresie oder Stenose, **C**raniale (Hirn-)Nerven, **c**harakteristische CHARGE-Ohren) sowie weitere Sekundärmerkmale des CHARGE-Syndroms definiert. Personen mit allen vier Hauptmerkmalen oder drei Hauptmerkmalen und drei der weiteren Sekundärmerkmalen werden mit hoher Wahrscheinlichkeit das CHARGE-Syndrom [1] haben.

Information:

Erfahren Sie mehr über das CHARGE-Syndrom und die entsprechenden

Patientenorganisationen: <http://www.charge-syndrom.de> oder

<http://www.chargesyndrome.org> oder <http://www.orpha.net>

Nebenmerkmale:

- Herzfehler, zum Teil sehr komplex mit großen operativen Herausforderungen
- Genitale Fehlbildungen
- Kiefer-Lippen-Gaumenspalten
- Atresien beziehungsweise Fistelbildungen an Luft- und Speiseröhre
- Charakteristische CHARGE-Fazies
- Vermindertes Längenwachstum
- Entwicklungsverzögerungen

Gelegentlich:

- Anomalien der Nieren: Duplexanlage, vesikorener Reflux
- Wirbelsäulenanomalien: Skoliose, Osteoporose
- Fehlbildungen der Hand
- Fehlbildungen des Schultergürtels

Bei vielen Kindern mit dem CHARGE-Syndrom können Mutationen im CHD7 Gen in den Chromosomen 8q12 nachgewiesen werden. Die meisten Fälle sind sporadisch [2].

Typische Eingriffe

- Herz (Totalkorrektur, Shunts, Gefäßring und persistierender Ductus arteriosus)
- Ohren (Untersuchung, Trommelfell-Röhrchen)
- Nase und Rachen (Behebung der Choanalatresie und der Lippen-Kiefer- Gaumenspalte, Tracheostomie)
- Gastrointestinaltrakt (Verschluss der tracheoösophagealen Fistel, Fundoplikatio, Gastrostomie)
- Urogenitalsystem (vesikoureteraler Reflux, Hypospadie, Kryptorchismus)
- Invasive Diagnostik (Nasopharyngoskopie, Laryngoskopie, Bronchoskopie)
- Diagnostikverfahren (Magnetresonanztomographie/Kernspintomographie (MRT), CTscan (Computer-Tomographie), Szintigraphie)
- Augen (Untersuchung)
- andere (Hernienverschluss, Beschneidung, Cochlea-Implantat, Granulomentfernung, Eingriffe an der Niere)

Art der Anästhesie

Die Wahl des anästhesiologischen Verfahrens hängt hauptsächlich von den einzelnen phänotypischen Merkmalen und den betroffenen Organen ab.

Eine allgemeine Anästhesie kann entweder durch Inhalation oder intravenöse Anästhetika durchgeführt werden.

Notwendige zusätzliche Diagnoseverfahren (präoperativ)

- Echokardiographie
- Blutgaseanalyse, Kreatinin, Elektrolyte und Kalzium

Optional:

- Abdominal-Ultraschall bei Nierenanomalien
- Lungen-Röntgen bei einer Infektion der unteren Atemwege
- Neurologische Untersuchung auf Vorhandensein von Hypotonie oder Gesichtslähmung
- Cranial MRI (Synonym für Magnetresonanztomographie) und EEG (Elektroenzephalogramm)

Besondere Vorbereitung zur Atemwegssicherung

Bis zu 56 % (Prozent) der Patienten mit CHARGE-Syndrom haben Fehlbildungen der oberen Atemwege neben der Choanalatresie und der Lippen-Kiefer-Gaumenspalten [3]. Bis zu 50 % (Prozent) der Patienten benötigen eine Tracheotomie nicht nur für assoziierte Atemwegsfehlbildungen, sondern auch wegen erhöhtem Speichelfluss, Schluckstörungen und chronische Aspiration [4].

Häufige Atemwegsfehlbildungen beim CHARGE-Syndrom sind

- Choanalatresie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Micrognathia
- Laryngomalazie
- subglottische Stenose

- Bulbar-Lähmung
- Kehlkopfspalte
- Lähmungen des Nervus Recurrens
- Tracheomalazie
- Tracheo-ösophageale Fistel

Vor einer Anästhesie sollten akute Infektionen der unteren Atemwege erkannt und behandelt werden. Eine sorgfältige Suche nach Atemwegsfehlbildungen sollte durchgeführt werden.

Die Beratung mit einem Facharzt für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde wird empfohlen. Die Planung zur Sicherung der Atemwege hängt von der vorhandenen Atemwegsanomalie, dem Vorhandensein eines gastroösophagealen Refluxes und einer chronischen Aspiration ab. In einer Notfallsituation sollten Schwierigkeiten mit den Atemwegen erwartet werden.

Besondere Vorbereitung für die Transfusion oder Verabreichung von Blutprodukten

Es gibt keine Hinweise auf spezifische Probleme im Zusammenhang mit der Verabreichung von Blutprodukt.

Besondere Vorbereitung für die Antikoagulation

Keine Angabe.

Mögliche Wechselwirkung zwischen Anästhetika und Langzeitmedikation des Patienten

Keine Angabe.

Anästhesiologisches Verfahren

Auf Grund der eingeschränkten Kooperation dieser Kinder, können eine sedierende Prämedikation und die Anwesenheit der Eltern während der Einleitung hilfreich sein.

Die Anästhesieeinleitung mit Inhalationsgas kann bei den Patienten mit erhöhtem Speichelfluss auf Grund der Verzögerung beim Schlucken, erschwert sein. Bei den Patienten mit einer Tracheotomie und schwierigem intravenösen Zugang ist diese jedoch vorzuziehen.

Auf Grund einer hohen Inzidenz von gastro-ösophagealem Reflux bevorzugen einige Anästhesisten eine schnelle Einleitung, aber es gibt keine Hinweise darauf, dass dies die Sicherheit erhöht.

Für diese Gruppe gibt es bisher keine Studien zu verschiedenen Atemwegstechniken. Ein Fallbericht beschreibt die erfolgreiche Atemwegssicherung durch die Verwendung einer Kehlkopfmaske bei einem Patienten mit CHARGE-Syndrom und einem Cormack Lehane-Score von IV in direkter Laryngoskopie [5].

Besondere oder zusätzliche Überwachung

Die Überwachung ist abhängig von den einzelnen phänotypischen CHARGE-Merkmalen und dem chirurgischen Eingriff.

Mögliche Komplikationen

Unerwünschte, postoperative Atemwegsprobleme können sein: verminderte Sauerstoffsättigung, übermäßige Sekretbildung, die zu Atemwegsobstruktionen, Aspiration, verlängerten Giem- und Rasselgeräuschen bei verringerter Atemfrequenz, Stridor, Atelektase und Pneumothorax führen können. Weiterhin Arrhythmien und anderen Herzfrequenzanomalien [6].

Postoperative Pflege

Postoperative Atemwegsproblematiken von Menschen mit dem CHARGE-Syndrom treten nach bis zu 35 % (Prozent) der Anästhesien auf.

Operative Eingriffe mit den meisten Atemwegsproblemen betreffen das Herz, den Magen-Darm-Trakt und die Atemwegsdiagnostik. Die Kombination mehrerer chirurgischer Eingriffe unter Anästhesie erhöht das Risiko von postoperativen Atemwegsproblematiken nicht.

Personen, die ein Nissen-Fundoplikatio oder eine PEG-Sonde (perkutane endoskopisch kontrollierte Gastrostomie) benötigen, haben ein deutlich höheres Risiko für anästhetische Atemwegsprobleme [6].

Eine längere postoperative mechanische Beatmung kann erforderlich sein. Eine entsprechend längere Betreuung im Aufwachraum oder in einer Überwachungs- oder Intensivstation ist sehr empfehlenswert.

Informationen über Notfall-Situationen/Differentialdiagnostik

Hinweise um unterscheiden zu können, ob es sich um eine Nebenwirkung des Anästhetikums oder ob es sich um Merkmale der Erkrankung/ des Syndroms handelt, zum Beispiel:

Keine Angabe.

Ambulante Anästhesie

Auf Grund des deutlich höheren Risikos für postanästhetische Beeinträchtigungen ist eine ambulante Anästhesie nicht zu empfehlen.

Anästhesie in der Geburtshilfe

Keine Angabe.

LITERATUR und Internetlinks

Das Literaturverzeichnis und die Internetlinks entnehmen Sie bitte der Original-Datei.

Letzte Änderung: Dezember 2011

Diese Richtlinien wurden erstellt von:

- Autor Michael Laschat, Anästhesist, Köln, Deutschland LaschatM@kliniken-koeln.de
- Peer revision 1
Tanija Huettl, Anästhesistin, Universitätsspital Zürich, Schweiz
- Peer revision 2
Christian Puder, Spezialist für Hals-, Nasen-, Ohren-Chirurgie, Köln, Deutschland
puder@hno-kalk.de

<http://www.orphananesthesia.eu>

Häufig verwendete Abkürzung:

Et al. steht für ‚et alia‘ und bedeutet ‚und andere‘. Es wird bei Quellenverweisen mit mehr als zwei Verfassenden verwendet.