

# OrphanAnesthesia

## Anästhesieempfehlungen für Patienten mit dem CHARGE- Syndrom

Name der Erkrankung: CHARGE-Syndrom

medizinische Klassifikation (ICD) 10: Q87.8

Synonyme: CHARGE-Assoziation; Hall-Hittner Syndrom

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

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

1998 hat eine erfahrene Expertengruppe die Hauptmerkmale (die klassischen 4 C's: Colobome, Choanale Atresie oder Stenose, Craniale (Hirn-) Nerven, charakteristische 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 <sup>[1]</sup> haben.

Erfahren Sie mehr über das CHARGE-Syndrom und die entsprechenden Patientenorganisationen: [www.charge-syndrom.de](http://www.charge-syndrom.de) oder [www.chargesyndrome.org](http://www.chargesyndrome.org) oder [www.orpha.net](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, vesikorenalere 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 <sup>[2]</sup>.

## 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 (MRT), Computertomographie CTscan, 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
- Kranial Magnetresonanztomographie (MRI) und Elektroenzephalogramm (EEG)

## Besondere Vorbereitung zur Atemwegssicherung

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

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.

### **Vorsichtsmaßnahmen für Lagerung, Transport und Mobilisation**

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.

Aufgrund 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 Ernährungssonde) 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

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

## Anästhesie in der Geburtshilfe

Keine Angabe.

## Literatur und Internet-links

- (1) Blake KD, Prasad C: CHARGE syndrome. Orphanet Journal Of Rare Diseases 2006; 1 : 34.
- (2) Sanlaville D, Verloes A: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Genet. 2007; 15 : 389 -99
- (3) Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46 (7): 582-5.
- (4) Naito Y, Higuchi M et al. : Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal Of Medical Genetics Part A 2007; 143A (16): 1815-20.
- (5) Hara Y et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009; 23: 630 - 632
- (6) Blake K, MacCuspie J et al.: Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal Of Pediatric Otorhinolaryngology 2009; 73(2): 219-26.

(7) Bissonnette B. et al.: Syndromes. Rapid Recognition and Perioperative Implications.  
McGraw-Hill 2006.

Letzte Änderung: Dezember 2011

**Diese Richtlinien wurden erstellt von:**

Autor

Michael Laschat, Anästhesist, Köln, Deutschland [LaschatM@kliniken-koeln.de](mailto:LaschatM@kliniken-koeln.de)

Peer revision 1

Tanja Huettl, Anästhesistin, Universitätsspital Zürich, Schweiz

Peer revision 2

Christian Puder, Spezialist für Hals-, Nasen-, Ohren-Chirurgie, Köln, Deutschland  
[puder@hno-kalk.de](mailto:puder@hno-kalk.de)

[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu)