

## Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Fucosidosis**

**Erkrankung:** Fucosidose (OMIM 230000)

**ICD 10:** E77.1

**Synonyme:** Alpha-L-Fucosidase-Mangel

**Übersicht:** Fucosidose ist eine extreme seltene lysosomale Speicherkrankheit; Charakteristisch ist ein Alpha-L-Fucosidase-Mangel. Die Fucosidose unterliegt dem autosomal-rezessiven Erbgang. Fucosidose Typ 1 und 2 kann in derselben Familie auftreten. Das Gen ist an der Lokalisierung 1p36-p34 identifiziert worden (Lokus FUCA1), wobei sich auf Chromosom 2 ein Pseudogen findet und das FUCA2-Gen auf Chromosom 6 die Aktivität der Alpha-L-Fucosidase in Fibroblasten regelt. Es sind bereits mehr als 20 Mutationen identifiziert worden.

Niedrige Spiegel des Alpha-L-Fucosidase-Enzyms führen zur Akkumulierung bestimmter komplexer fucosehaltiger Verbindungen (z.B. Glykosphingolipide, Glykolipide und Glykoproteine) in verschiedenen Geweben des Körpers. Dabei existieren zwei wesentliche Typen der Fucosidose, die sich durch den Zeitpunkt des Auftretens der Erkrankung und der Schwere der Symptomatik unterscheiden. Einige Wissenschaftler sprechen von drei Typen, die sich durch das Alter des Patienten bei Auftritt der Erkrankung sowie der Schwere der Erkrankung unterscheiden.

Die Symptome der Fucosidose Typ 1 – der schwersten Form der Erkrankung – können zwischen dem 3. und dem 18. Lebensmonat erstmals auftreten. Hierbei können ein fortschreitender Verfall des zentralen Nervensystems, Entwicklungsverzögerungen oder Verlust schon erlangter intellektueller Fähigkeiten, Krampfanfälle und Wachstumsverzögerungen mit kleiner Statur auftreten. Weitere Anomalien können sich im Laufe der Zeit abzeichnen, so z.B. multiple Deformitäten der Knochen (Dysostosis multiplex), ovoide schnabelförmige Wirbelkörper mit Kyphoskoliose, grob wirkende Gesichtszüge (Hurler-artiges Erscheinungsbild), Kardiomegalie und Hepatosplenomegalie. Weiterhin können Funktionsstörungen der Gallenblase, Speicheldrüsen sowie Schweißdrüsen – die Schweiß mit hohem NaCl-Gehalt produzieren – auftreten. Typischerweise kommt es in der ersten Lebensdekade zum Tod.

Der Verfall des zentralen Nervensystems tritt im Fall der Fucosidose Typ 2 nach den ersten Lebensjahren an den Tag; die Symptome können ähnlich, aber milder sein und schreiten langsamer fort als beim Typ 1. Der Salzgehalt im Schweiß ist normal. Es treten Dystonie, zunehmender Hörverlust und gewundene Bindehautgefäße auf. Das auffälligste differenzierende Merkmal zwischen den beiden Typen sind die bei Typ 2 auftretenden Angiokeratome, die um das 10. Lebensjahr herum auf der Haut der Betroffenen auftreten.

---

Medizinisches Wissen entwickelt sich kontinuierlich weiter. Neue Erkenntnisse sind in diesem Text eventuell nicht abgebildet.



Empfehlungen sind keine Regeln oder Gesetze; sie stellen das Rahmenwerk der klinischen Entscheidungsfindung dar.

Jeder Patient ist einzigartig; die klinische Betreuung muss sich nach den individuellen Gegebenheiten richten.

Die Diagnose könnte falsch sein; wo Zweifel bestehen, sollte sie nochmals überprüft werden.

---



**Mehr über die Erkrankung, Referenzzentren und Patientenorganisationen finden Sie auf Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

## **Typische operative Eingriffe**

---

Berichtete Fälle sind selten und Patienten unterschiedlichen Alters können sich zu verschiedenen Eingriffen, Prozeduren und Untersuchungen vorstellen – so zum Beispiel zur Magnetresonanz- oder Computertomographie, zu Knochenmarkstransplantationen, Zahn-, Augen-, orthopädischen und urologischen Eingriffen, aber auch zu vielen weiteren.

## **Anästhesieverfahren**

---

Jeder Patient sollte individuell evaluiert werden. Die anomale Akkumulierung bestimmter komplexer fucosehaltiger Verbindungen zieht diverse Gewebe in Mitleidenschaft (z.B. vakuolierte Lymphozyten). Das anästhesiologische Vorgehen kann bei Patienten mit Fucosidose durch Atemwegsschwierigkeiten wie z.B. durch Fehlbildungen bedingte schwierige Laryngoskopie und Darstellung der Stimmbänder kompliziert sein. Neben einer ausführlichen Untersuchung ist die entsprechende Vorbereitung auf einen möglichen schwierigen Atemweg erforderlich. Die Narkoseeinleitung unter erhaltener Spontanatmung wird dringend empfohlen.

Die präoperative Untersuchung sollte auch gezielt nach Kardio- und/oder Hepatosplenomegalie suchen, sowie die Funktion dieser Organsysteme beurteilen. Die Auswahl der Narkosemedikamente und ihrer Dosierung sollte dann entsprechend angepasst werden.

Da einige Patienten auch metabolische Störungen wie z.B. Hypothyreose aufweisen können, kann eine endokrinologische Abklärung indiziert sein. Patienten, die unter eine Fucosidose leiden, können aufgrund von Störungen der Schweißdrüsenfunktion für Temperaturschwankungen prädestiniert sein. Die Aufrechterhaltung der Normothermie sowie eines ausreichenden Hydrierungszustandes sollte besondere Beachtung erfahren. Die vorsichtige Lagerung sollte an knöcherne Deformitäten angepasst erfolgen.

Aufgrund einer Störung der Speicheldrüsen kann Hyper- oder Hyposalivation auftreten.

Es finden sich keine Berichte über Regionalanästhesien bei Patienten mit Fucosidose. Die Regionalanästhesie könnte nach Ausschluss von neurologischen und anatomischen Anomalien (Kyphoskoliose), die diese Verfahren unmöglich machen könnten, in Erwägung gezogen werden.

Sowohl inhalative als auch intravenöse Anästhesieverfahren sind für Patienten mit einer Fucosidose geeignet.

## **Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)**

---

Vor der Planung einer Anästhesie sollte die Beteiligung lebenswichtiger Organe in Betracht gezogen werden. Schwere Kardiomegalie, Hepatosplenomegalie sowie renale, urologische, endokrinologische und metabolische Störungen sollten dokumentiert werden.

Der neurologische und kognitive Zustand sollte im Ausgangszustand beurteilt werden. Deformitäten und Spastik sollten wie auch Visus- und Hörverlust evaluiert werden.

Art, Häufigkeit und Schwere etwaiger Krampfanfälle sollten dokumentiert und die Therapie präoperativ optimiert werden.

Das Vorhandensein von Angiokeratomen sowie Knochendeformitäten sollte dokumentiert werden.

---

### **Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements**

---

Vorsichtige Evaluierung des Atemwegs zur Identifizierung einer schwierigen Maskenbeatmung und endotracheale Intubation aufgrund von Fehlbildungen: Faziale und mandibuläre Deformitäten und mögliche Makroglossie.

---

### **Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten**

---

Keine berichtet.

---

### **Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation**

---

Keine berichtet.

---

### **Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung**

---

Vermeidung von Verletzungen durch Krampfanfälle. An knöchernen Deformitäten und Spastik angepasste vorsichtige Lagerung. Neurologische und kognitive Entwicklungsverzögerungen sowie Sehschwäche verlangen nach Unterstützung des Patienten bei der Mobilisierung und dem Transport.

---

### **Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika**

---

Durch ihre Wirkung auf CYP450 kann es mögliche Interaktionen zwischen Anästhetika und der Dauermedikation des Patienten, so z.B. Antiepileptika geben. Besondere pharmakologische Überlegungen ergeben sich bei diesem Syndrom aus der Beteiligung lebenswichtiger Organe, z.B. der Nieren und der Leber, mit möglichen Auswirkungen auf die Metabolisierung und Eliminierung von Medikamenten. Schwere Kardiomegalie und exzessives Schwitzen können das Herzzeitvolumen und den Wasserhaushalt beeinflussen. Die einzige diskutierte spezifische Therapie besteht aus der Knochenmarkstransplantation. Strenge Asepsis sollte bei Patienten zur Knochenmarkstransplantation bzw. nach einem solchen Verfahren beachtet werden.

---

### **Anästhesiologisches Vorgehen**

---

Der mögliche schwierige Atemweg sollte bedacht, und entsprechende Vorbereitung getroffen werden. Mögliche Kardiomegalie sowie Beteiligung anderer lebenswichtiger Organe. Mögliche Hypothyreose und Krampfanfälle.

---

### **Besonderes oder zusätzliches Monitoring**

---

Individuelles Vorgehen bei kardialer, hepatischer oder renaler Beteiligung. Temperaturmonitoring mit dem Ziel der Normothermie ist bei diesen Patienten wichtig.

---

### **Mögliche Komplikationen**

---

Die folgenden Punkte sollten besondere Aufmerksamkeit erfahren: Kardiomegalie, Hepatomegalie, neurologische Störungen wie z.B. Krampfanfälle, möglicher schwieriger Atemweg.

---

### **Postoperative Versorgung**

---

Dokumentation und Stabilisierung von:

- Freiem Atemweg: Makroglossie kann eine Atemwegsverlegung hervorrufen, es besteht das Risiko der obstruktiven Schlafapnoe.
- Hämodynamische Stabilität bei kardialer Beteiligung, sowie bei Beteiligung anderer lebenswichtiger Organsysteme.
- Behandlung von Krampfanfällen, neurologische Beteiligung: Blasenprobleme, sowie Unterstützung bei Sehschwäche, wenn vorhanden.
- An knöcherne Deformitäten angepasste Lagerung.
- Vermeidung einer Hypo- und Hyperthermie sowie regelmäßige Beurteilung des Wasserhaushaltes, da es zu bei der Typ 1 Erkrankung zu Anomalien der Schweißdrüsen kommt.
- Hyper- oder Hyposalivation aufgrund von Störungen der Speicheldrüsen.

---

### **Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung**

---

Keine berichtet.

---

### **Ambulante Anästhesie**

---

Komorbiditäten und/oder Atemwegsaspekte müssen bei jedem Patienten individuell sorgsam beurteilt werden. Anästhesie und operativer Eingriff sollten in einer Einrichtung erfolgen, welche die potentiellen Komplikationen und Herausforderungen beherrscht: Schwieriger Atemweg, Herz- und Leberfunktionsstörungen, Hypothyreose, Krampfanfälle.

## **Geburtshilfliche Anästhesie**

---

Anästhesie und operativer Eingriff sollten in einer Einrichtung erfolgen, welche die potentiellen Komplikationen und Herausforderungen beherrscht: Schwieriger Atemweg, Herz- und Leberfunktionsstörungen, Hypothyreose, Krampfanfälle.

## Literatur

1. Soltani AE, Moharari RS, Ghaffari R, Zahedi H, Hajmahmoodi M. Fucosidosis and anesthesia. Saudi Med J. 2007;28(9):1446-1448
2. Abdallah C, Hannallah R, McGill W. Anesthesia for fucosidosis. Paediatr Anaesth. 2007;17(10):994-997
3. <http://rarediseases.org/rare-diseases/fucosidosis/> Zugriff vom 25.03.2016.

---

**Letzte Änderung: Dezember 2018**

---

*Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:*

**Autorin**

Claude Abdallah, MD, MSc, Anästhesistin, Children's National Health System, Washington DC, USA  
cabdalla@cnmc.org

**Erklärung zu Interessenkonflikten:** Die Autorin erklärt hiermit, keine finanziellen oder anderweitige Interessenkonflikte zu haben. Die Handlungsempfehlung wurde nicht gesponsort.

*Reviews erfolgten durch:*

**Reviewer 1**

**Francis Veyckemans**, Prof. Dr., Anästhesiologin, Chru Jeanne de Flandre, Lille, Belgien  
veyckemansf@gmail.com

**Editorial Reviewer**

**Johannes Prottengeier**, Priv.-Doz., Dr., DESA – MHBA, Anästhesiologe, Universitätsklinikum Erlangen, Deutschland  
Johannes.Prottengeier@kfa.imed.uni-erlangen.de

**Erklärung zu Interessenkonflikten:** Die Reviewer erklären hiermit, keine finanziellen oder anderweitige Interessenkonflikte zu haben. Die Handlungsempfehlung wurde nicht gesponsort.

---