

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei Patienten mit **Central Core Disease**

Erkrankung: Central Core Erkrankung

ICD 10: G71.2

Synonyme: Shy-McGee Syndrom

Das Central core disease (CCD) ist eine vererbte (meist dominant) neuromuskuläre Erkrankung. Charakteristisch sind eine zentrale Vakuolenbildung in den Typ I Fasern in der Muskelbiopsie und das klinische Erscheinungsbild einer angeborenen Muskelerkrankung. Die Prävalenz ist unbekannt, da eine variable Ausprägung und inkomplette Penetranz vorliegen. In etwa 25% der Fälle findet man eine Koexistenz der malignen Hyperthermie: In diesem Fall umfasst die Mutation das Gen RYR1 (19q13.1-13.2). In den seltenen Fällen einer rezessiven Vererbung ist das Gen MYH7 (14q11.1) betroffen. Die Multimimicore, die Mimicore Myopathie und die Core-rod Myopathie sind eng verwandt und beinhalten wahrscheinlich ebenfalls ein erhöhtes Risiko für maligne Hyperthermie.

CCD präsentiert sich typischerweise im Kindesalter durch erniedrigten Muskeltonus und motorische Entwicklungsverzögerung. Dabei sind vor allem die proximale Muskulatur (Hüftgürtel) betroffen.

Medizin entwickelt sich



Neue Erkenntnisse

Jeder Patient ist einzigartig

Stimmt die Diagnose



Für weitere Informationen zur Erkrankung, Behandlungszentren und Patientenorganisationen: www.orpha.net

Typische Operationen

Muskelbiopsie; orthopädische Operationen: Korrektur eines Klumpfußes, einer Skoliose oder von Hüft- und Patellaluxationen.

Anästhesieverfahren

Succinylcholin und volatile Anästhetika dürfen nicht verwendet werden.

Allgemeinanästhesien (zwingend als totale intravenöse Anästhesie) und Regionalanästhesien können gleichberechtigt komplikationslos durchgeführt werden. Es gibt Fallberichte komplikationsloser Epidural- und Spinalanästhesien.

Es bestehen bei Einhaltung der allgemeinen Richtlinien keine Bedenken gegen die Durchführung einer (Analgo-) Sedierung.

Notwendige Zusatzuntersuchungen (präoperativ)

Die Herzfunktion ist normalerweise nicht eingeschränkt, so dass routinemäßig keine spezielle kardiale Diagnostik notwendig ist. Es gibt jedoch ein paar Fallberichte über das Vorhandensein hypertropher Kardiomyopathien. In diesen Fällen und vor Skolioseoperationen sollte eine präoperative Echokardiographie durchgeführt werden.

In einigen Fällen mit rezessiven Erbgang und Erkrankungsbeginn in der Neonatalperiode kann das respiratorische Organsystem betroffen sein. In diesen Fällen kann die Durchführung einer Lungenfunktionsprüfung erwogen werden. Dies gilt auch bei Patienten mit schwerer Skoliose.

Im Falle von bestehender Muskelschwäche und geplanter Regionalanästhesie ist eine neurologische Stuserhebung aus medikolegaler Sicht hilfreich.

Die Bestimmung der Kreatinkinase (normalerweise erhöhte Spiegel) präoperativ kann im Falle perioperativer Komplikationen (z. Bsp. Rhabdomyolyse oder Maligne Hyperthermie) hilfreich sein.

Besondere Vorkehrungen für den Atemweg

Nicht berichtet.

Transfusion von Blutprodukten und Gerinnungspräparaten

Eine kleine Untersuchung zeigte einen erhöhten intraoperativen Blutverlust bei Skolioseoperationen bei Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen verglichen mit idiopathischen Skoliosen. Bei Patienten mit CCD gibt es keine Evidence für Beeinträchtigungen der Blutgerinnung.

Antikoagulation

Nicht berichtet.

Besonderheiten bei Lagerung, Transport oder Mobilisation

Nicht berichtet.

Interaktionen zwischen anästhesiebedingter Medikation und Dauermedikation des Patienten

Nicht berichtet.

Durchführung der Anästhesie

Die Verwendung von Succinylcholin und volatilen Anästhetika ist strengstens verboten. Es besteht die Gefahr einer Malignen Hyperthermie.

Die komplikationslose Verwendung von Opioiden (Remifentanyl, Alfentanyl, Fentanyl, Morphin), intravenösen Anästhetika (Propofol, Midazolam), Lachgas, Lokalanästhetika (Ropivacain, Bupivacain) und nicht depolarisierenden Muskelrelaxantien (Rocuronium, Pancuronium) ist berichtet worden.

Es gibt keine Fallberichte über die verlängerte Wirkung von nicht depolarisierenden Muskelrelaxantien. Die erfolgreiche Antagonisierung einer neuromuskulären Blockade mit Neostigmin ist berichtet worden.

Die prophylaktische postoperative Beatmung ist nicht notwendig.

Spezielles oder zusätzliches Monitoring

Die Durchführung einer Relaxometrie wird empfohlen.

Mögliche Komplikationen

Alle Patienten mit CCD haben ein massiv erhöhtes Risiko für die Maligne Hyperthermie.

Es gibt keine Fallberichte über die verlängerte Wirkung von nicht depolarisierenden Muskelrelaxantien. Dies kann aber nicht ausgeschlossen werden. Deshalb ist die Durchführung der Relaxometrie dringend empfohlen.

Postoperative Überwachung

Vermeide längere Immobilisation, da die entstehende Muskelatrophie zur Verschlechterung der Erkrankung führen kann.

Das Ausmaß der postoperativen Überwachung ist abhängig vom chirurgischen Eingriff und dem präoperativen Zustand des Patienten. Eine intensivmedizinische Betreuung ist nicht zwingend notwendig.

Informationen bezüglich Notfallsituationen / Differentialdiagnosen

welche krankheitsspezifisch sind; Hilfestellung zur Unterscheidung zwischen Nebenwirkungen der Anästhesie und Krankheitsmanifestation:

Krankheitsgetriggerte Notfallsituationen sind nicht typisch für die CCD.

Bei akuten Infektionen der Atemwege kann das Risiko einer Beeinträchtigung der Lungenfunktion deutlich erhöht sein.

Ambulante Anästhesie

Im Falle stabiler Krankheitsverhältnisse ohne respiratorische Beeinträchtigungen ist eine ambulante Anästhesie (unter Beachtung der allgemeinen Empfehlungen) vertretbar.

Geburtshilfliche Anästhesie

Geburtshilfliche Anästhesien können sowohl als Allgemeinanästhesien (ohne Succinylcholin und volatile Anästhetika) als Regionalanästhesien durchgeführt werden. Es ist zu beachten, dass bei allen neuromuskulären Erkrankungen eine Verschlechterung während der Schwangerschaft möglich ist.

Die komplikationslose Gabe von Syntocinon ist berichtet worden.

Es gibt einen Fallbericht über das Auftreten einer atonen Nachblutung nach der Gabe von Dantrolen (zur Behandlung einer Malignen Hyperthermie).

Neugeborene können aufgrund der Erblichkeit Krankheitssymptome aufweisen. In diesen Fällen kann es zu Muskelschwäche und respiratorischen Problemen kommen.

Literatur und Internet

1. Akiyama C, Nonaka I. A follow-up study of congenital non-progressive myopathies. *Brain Dev* 1996;18(5):404-408.
2. Almenrader N, Patel D. Spinal fusion surgery in children with non-idiopathic scoliosis: is there a need for routine postoperative ventilation? *Br J Anaesth* 2006;97(6):851-857.
3. Avila G. Intracellular Ca²⁺ dynamics in malignant hyperthermia and central core disease: established concepts, new cellular mechanisms involved. *Cell Calcium* 2005;37(2):121-127.
4. Baur CP, Schara U, Schlecht R, Georgieff M, Lehmann-Horn F. [Anesthesia in neuromuscular disorders. Part 2: specific disorders]. *Anesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 2002;37(3):125-137.
5. Brambrink AM, Kirsch JR. Perioperative care of patients with neuromuscular disease and dysfunction. *Anesthesiol Clin* 2007;25(3):483-509, viii-ix.
6. Brini M. Ryanodine receptor defects in muscle genetic diseases. *Biochem Biophys Res Commun* 2004;322(4):1245-1255.
7. Cohen ME, Duffner PK, Heffner R. Central core disease in one of identical twins. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1978;41(7):659-663.
8. Docquier MA, Veyckemans F, Prudhomme S, Rossillon R. [Anesthesia in a child presenting a anhydrotic ectodermic dysplasia associated with a multiminicore myopathy.]. *Can J Anaesth* 2000;47(5):449-453.
9. Fananapazir L, Dalakas MC, Cyran F, Cohn G, Epstein ND. Missense mutations in the b-myosin heavy chain gene cause central core disease in hypertrophic cardiomyopathy. *Proc Natl Acad Sci* 1993;90:3993-3997.
10. Finsterer J, Stollberger C. Cardiac involvement in primary myopathies. *Cardiology* 2000;94(1):1-11.
11. Flick RP, Gleich SJ, Herr MM, Wedel DJ. The risk of malignant hyperthermia in children undergoing muscle biopsy for suspected neuromuscular disorder. *Paediatr Anaesth* 2007;17(1):22-27.
12. Foster RN, Boothroyd KP. Caesarean section in a complicated case of central core disease. *Anaesthesia* 2008;63(5):544-547.
13. Georgiou AP, Gatward J. Emergency anaesthesia in central core disease. *Br J Anaesth* 2008;100(4):567.
14. Gozal D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. *Pediatr Pulmonol* 2000;29(2):141-150.
15. Hackenberg T. Heart transplantation in a patient with central core disease. *J Cardiothorac Vasc Anaesth* 1992;6:386-387.
16. Harper CM, Ambler G, Edge G. The prognostic value of pre-operative predicted forced vital capacity in corrective spinal surgery for Duchenne's muscular dystrophy. *Anaesthesia* 2004;59(12):1160-1162.
17. Johi RR, Mills R, Halsall PJ, Hopkins PM. Anaesthetic management of coronary artery bypass grafting in a patient with central core disease and susceptibility to malignant hyperthermia on statin therapy. *Br J Anaesth* 2003;91(5):744-747.
18. Jungbluth H. Central core disease. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:25.
19. Loke J, MacLennan DH. Malignant hyperthermia and central core disease: disorders of Ca²⁺ release channels. *Am J Med* 1998;104(5):470-486.
20. Muenster T, Forst J, Goerlitz P, Schmitt HJ. Reversal of rocuronium-induced neuromuscular blockade by pyridostigmine in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Paediatr Anaesth* 2008;18(3):251-255.
21. Otsuka H, Komura Y, Mayumi T, Yamamura T, Kemmotsu O, Mukaida K. Malignant hyperthermia during sevoflurane anesthesia in a child with central core disease. *Anesthesiology* 1991;75(4):699-701.
22. Perrot A, Spuler S, Geier C, Dietz R, Osterziel KJ. Cardiac manifestations in muscular dystrophies. *Z Kardiol* 2005;94:312-320.
23. Polat M, Tosun A, Ay Y, Ozer E, Serdaroglu G, Aydogdu S et al. Central core disease: atypical case with respiratory insufficiency in an intensive care unit. *J Child Neurol* 2006;21(2):173-174.
24. Rudnik-Schoneborn S, Glauner B, Rohrig D, Zerres K. Obstetric aspects in women with facioscapulohumeral muscular dystrophy, limb-girdle muscular dystrophy, and congenital myopathies. *Arch Neurol* 1997;54(7):888-894.
25. Sax TW, Rosenbaum RB. Neuromuscular disorders in pregnancy. *Muscle Nerve* 2006;34(5):559-571.

26. Shapiro F, Sethna N. Blood loss in pediatric spine surgery. Eur Spine J 2004;13 Suppl 1:S6-17.
27. Waikar PV, Wadsworth R. A patient with severe central core disease. Br J Anaesth 2008;101(2):284.
28. Weingarten AE, Korsh JI, Neuman GG, Stern SB. Postpartum uterine atony after intravenous dantrolene. Anesth Analg 1987;66(3):269-270.

Letzte Überarbeitung: Juni 2011

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Autor

Tino Münster, Anästhesist, Universitätsklinikum Erlangen, Deutschland

tino.muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de

Peer Review 1

Francis Veyckemans, Anästhesist, Universitätsklinikum St. Luc, Brüssel, Belgium

francis.veyckemans@uclouvain.be

Peer Review 2

Maggie Walter, Neurologin, Friedrich-Baur-Institut, Ludwig-Maximilians-Universität München, Deutschland

maggie.walter@lrz.uni-muenchen.de

Benedikt Schosser, Neurologe, Friedrich-Baur-Institut, Ludwig-Maximilians-Universität München, Deutschland

benedikt.schosser@med.uni-muenchen.de
