

## Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Arthrogryposis multiplex congenita**

**Erkrankung:** Arthrogryposis multiplex congenita

**ICD 10:** Q74.32

**Synonyme:** Arthrogryposis, Amyoplasia Congenita, Congenitale Arthromyodysplasie, Guerin-Stern-Syndrom, Myodystrophia Fetalis Deformans

**Übersicht:** AMC ist die klinische Beschreibung eines angeborenen Syndroms mit einer geschätzten Inzidenz von 1:3000-10.000 [25,30,38]. Bereits intrauterin kommt es durch multiple – meist symmetrische – Gelenkkontrakturen zu verminderten Kindsbewegungen. Betroffen sind in unterschiedlicher Ausprägung vor allem die großen Extremitätengelenke, die Wirbelsäule [12] aber auch der HNO-Bereich [10,11]. Auffallend sind darüber hinaus eine verminderte Muskelmasse und ein kaum entwickeltes Subkutangewebe. Es entstehen während des Wachstums zahlreichen Deformitäten. Andere Organsysteme können involviert sein (ZNS, Herz-Kreislaufsystem, Lunge, Gastrointestinaltrakt, Uro-Genitaltrakt, Bauchwand). Die Intelligenz ist meist normal.

Die Ursache der nicht-progressiven Erkrankung ist im Detail unklar. Wesentlich scheinen die eingeschränkten fetalen Bewegungen zu sein – aus unterschiedlichen Gründen [16]. So werden unter anderem externe Faktoren (z.B. Oligohydramnion, Uterussepten), primär metabolische Veränderungen der Muskelzellen („myopathische Form“) oder eine Störung der Vorderhornzellen des Rückenmarks („neuropathische Form“) als Auslöser diskutiert. Es erstaunt nicht, dass auch eine Vielzahl von Syndromen mit AMC assoziiert sein können (z.B. Freeman-Sheldon-Syndrom [1,2], Brown-Syndrom [3], Bruck-Syndrom [4], ARC-Syndrom [5, 46]). Selbst mütterliche Erkrankungen (Myasthenia gravis [7,44]), Drogenkonsum während der Schwangerschaft [6,31] oder auch mütterliche bzw. fetale Infektionen (Zika-Virus) [52], können zu AMC des Ungeborenen führen.

Die klinische Einteilung kann in drei Schweregrade erfolgen („Münchener Klassifikation“) [37]:

Typ 1:

- primärer Befall der Extremitäten, evtl. Nacken und Rumpfmuskulatur; z.B.: hauptsächlicher Befall der Hände und Füße; dazu gehört auch die kontrakturale Arachnodaktylie (sogenannte distale Arthrogryposen; autosomal dominant)
- Befall der gesamten Extremitäten – einschließlich der Schulter- und Hüftgelenke (60-80%) mit symmetrisch innenrotierten Schultern, streckfixierten Ellenbogen, Kniegelenksstreck-/Beugekontrakturen sowie zylindrischen Unterschenkeln, Spitz-/ Klumpfüßen (ca. 85%) (sogenannte Amyoplasie; meist sporadisch)

Typ 2: vorzugsweise Mittellinienfehlbildungen; Extremitätenbefall (siehe Typ 1) sowie Fehlbildungen unterschiedlicher Organe (z.B. Zwerchfellhernien, ausgeprägte Skoliosen), Pterygium. Es erfolgt eine Differenzierung in weitere Untergruppen der distalen Arthrogryposis.

Typ 3: weitere Dysmorphien und Fehlbildungen; Störungen des ZNS

Hier handelt es sich um vielfältige Syndrome, bei denen die AMC nur ein Teilaspekt ist und die Schwere des Syndroms durch die zusätzliche Fehlbildung ausgemacht wird.

Patienten mit AMC müssen sich oft rezidivierenden operativen Eingriffen unterziehen. Es gibt dabei einige anästhesiologische Besonderheiten.

---

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

---

Patienten mit AMC treffen in erster Linie Eingriffe in der (Kinder-) Orthopädie [39]. Es werden Korrekturen der bestehenden Deformitäten (z.B. der Klumpfüße [25], der Hüftluxationen und Hüftkontrakturen, der Patellaluxationen und der Achillessehnenverkürzungen [25]) durchgeführt.

Auch Eingriffe an der oberen Extremität sind üblich [23,28].

Nach dem 1. Lebensjahr entwickeln sich bei bis zu 65% der Patienten Skoliosen, die korrekturbedürftig werden können [12].

Muskelbiopsien werden oft bereits im Säuglingsalter durchgeführt [22].

Weitere Eingriffe können je nach Begleitfehlbildungen (z.B. Leistenhernie, Syndaktylie, Hypospadie, Omphalocele [10] Kryptorchismus, Hypospadie, Nierensteine [17], gastrointestinaler Reflux [20], plastische Deformitäten), zugrundeliegender Erkrankung oder ursächlichem Syndrom erforderlich sein.

Die Eingriffszeiten betragen in vielen Fällen mehrere Stunden.

## Anästhesieverfahren

---

Hauptprobleme der Narkose bei AMC sind der potentiell schwierige Atemweg, die schlechten Venenverhältnisse (die sich jenseits des Kleinkindalters bessern) sowie die intraoperative Hyperthermie [17-19,25,27,30]. Patienten mit AMC müssen sich meist bereits im Kindesalter rezidivierenden operativen Eingriffen unterziehen.

Vor diesem Hintergrund erscheint perioperativ ein Regionalverfahren von Vorteil - auch in Kombination mit einer Allgemeinanästhesie. Bei kleinen Kindern erfolgt die Anlage der Regionalanästhesie schlafend.

Periphere Regionalverfahren sind in aller Regel gut möglich und in der Literatur an oberer und unterer Extremität beschrieben [22,23,30]. Die Anlage kann bisweilen durch Extremitätenkontrakturen erschwert sein [23]. Es empfiehlt sich zur besseren postoperativen Mobilisierbarkeit und suffizienten Schmerztherapie ein Katheterverfahren zu wählen. Ultraschall verbessert die Erfolgsrate peripherer Nervenblockaden bei Kindern mit Arthrogyposis, da eine motorische Antwort der Nervenstimulation oft schwer zu erkennen ist [47]. Allerdings kann die Sichtbarkeit der Nerven durch das Ersetzen von normalem Muskelgewebe durch Fett und Fibrose im Ultraschallbild ebenfalls erschwert sein.

Für chirurgische Eingriffe an der oberen Extremität werden axilläre, supraklavikuläre und infraklavikuläre Nervenblockaden empfohlen. An der unteren Extremität bringen paravertebrale, lumbale, epidurale, iliofascikuläre Blöcke und Blockaden des N.femoralis bzw. N. ischiadikus Schmerzlinderung. Der Gebrauch von Ropivacain (0,2%, 0,374%, 0,5%, 0,75%), Bupivacain (0,5%) u d Lidocain (2%) ist beschrieben. Alternativ kann ein subkutan getunnelter Katheter im Wundgebiet eine Option sein [54].

Auch intraoperative chirurgische Wundrandinfiltrationen haben sich bewährt.

Rückenmarknahe Regionalanästhesiemethoden werden aufgrund der bestehenden Wirbelsäulenveränderungen und schwer vorhersagbare Ausbreitung von Lokalanesthetika

[51] als zum Teil unmöglich (Spinalanästhesie [22]) oder insuffizient (unilateraler epiduraler Block [34]) beschrieben. In anderen Fällen war eine kontinuierliche oder auch single shot Spinalanästhesie durchführbar [32,33,42].

Gute und wohl die meisten Erfahrungen gibt es mit der Kaudalanästhesie als single-shot-Verfahren im Kindesalter [25,30]. Aber auch ein Kaudalkatheter ist denkbar [24]. Dieser sollte in der Nähe der Analregion zur Vermeidung eines Abszesses eine begrenzte Liegedauer haben und engmaschig kontrolliert werden [25].

Analgesiedierung: Es gibt keine prinzipiellen Kontraindikationen. Man vermutet eine etwas höhere Empfindlichkeit von AMC-Patienten gegenüber atemdepressiven Medikamenten. Ebenso ist ein erhöhtes Aspirationsrisiko bei Neigung zu gastroösophagealem Reflux möglich [17,30].

---

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

---

Man benötigt prinzipiell bei Patienten mit AMC keine besondere präoperative Diagnostik. Wegen der vielfältigen Ausprägungen und Ursachen der Erkrankung ist eine exakte Evaluierung bezüglich Schweregrad der Erkrankung, Kopfform, Kontrakturen, Wirbelsäulen- und Thoraxdeformitäten unerlässlich. Die Anamnese bezüglich vorangegangener Operationen und Intubationen gibt Hinweise auf zu erwartende Intubationsrisiken.

Blutentnahmen: Bei kleineren Eingriffen und unauffälliger Anamnese kann auf eine Blutabnahme vor OP verzichtet bzw. bei den bekannt schwierigen Venenverhältnissen auf einen Zeitpunkt nach der Narkoseeinleitung verschoben werden.

EKG/UKG: Es gibt keine spezifische angeborene Herzerkrankung im Zusammenhang mit AMC. Berichte über Anomalien wie ein persistierender Ductus arteriosus, Koarktationen der Aorta und Aortenstenosen werden in der Literatur meist als sporadisches Zusammentreffen dieser Erkrankungen gewertet [21,30].

Röntgen-Thorax, Lungenfunktion, Blutgasanalyse: Diese Untersuchungen sollten abhängig vom Vorhandensein und dem Schweregrad einer Skoliose, Lungenhypoplasie, Thoraxdeformität oder Myopathie sowie der Größe und Art des geplanten Eingriffes durchgeführt werden. Unter diesen Umständen kann eine abklärungswürdige restriktive Ventilationsstörung vorliegen [12,17].

Das gezielte Erfragen von rezidivierenden Aspirationen, Pneumonien und Reflux ist Bestandteil jeder Anamnese.

Bei betroffenen Kindern kann eine Blutgasanalyse auch kapillär erfolgen.

Ein Screening auf Obstruktive Schlafapnoe bei Patienten mit Schnarchen in der Anamnese wird empfohlen. Arthrogryposis kann mit OSAS vergesellschaftet sein [50].

Bildgebung der HWS: Es wird bei AMC-Patienten mit klinischen Symptomen einer HWS-Instabilität empfohlen, den kraniozervikalen Übergang neuroradiologisch abzuklären. Beschrieben ist ein Fall atlantoaxialer Subluxation bei AMC [13]. Skoliosen, die die HWS einbeziehen, oder ein Klippel-Feil-Syndrom können zu dieser Symptomatik führen [30].

Weitere Untersuchungen: Das nach dem Bewegungsapparat am häufigsten betroffene Organsystem ist der Urogenitaltrakt (10-42%). Anästhesiologisch relevant sind hierbei die Hypospadie und Nierenanomalien (Doppelnieren oder das Fehlen von Nieren, Fanconi-

ähnliche Nierenfunktionsstörungen) [15]. Besonders betroffen von Nierenfunktionsstörungen sind Patienten mit dem äußerst seltenen ARC-Syndrom (Arthrogyriposis, Renale Dysfunktion, Cholestase) [5]. Leberfunktionsstörungen, Hypothyreoidismus und kongenitale Herzerkrankungen kommen hierbei ebenfalls vor.

### **Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements**

---

Bei bis zu 25% der AMC Patienten ist mit einer schwierigen bis unmöglichen direkten Laryngoskopie und/oder Intubation zu rechnen [17,30]. Typische ursächliche Befunde sind z.B.: geringe Mundöffnung, Mandibulahypoplasie (Mikrognathie), hoher Gaumenbogen, geringe Zungenbeweglichkeit, Pierre-Robin-ähnliches Erscheinungsbild, kurzer Hals, Torticollis und eine Omega-förmige Epiglottis. Auch Gaumenspalten und große Hämangiome im Gesicht sind beschrieben [8-11,26,30].

In den meisten Fällen einer schwierigen Intubation wird von guten Beatmungsbedingungen über die Larynxmaske berichtet. Allerdings liegt eine Kasuistik vor, die das Scheitern der Beatmung über die Larynxmaske aufgrund massiver anatomischer Veränderungen schildert [9,42,49].

Die Maskenbeatmung war in der gesichteten Literatur in allen Fällen problemlos möglich.

Insbesondere, wenn eine Intubationsnarkose unumgänglich ist, empfiehlt es sich - über die Larynxmaske hinaus – die im eigenen Hause üblichen (pädiatrischen) Atemwegshilfen bereitzuhalten [54]. Berichtet wird – je nach vorherrschendem Problem – über erfolgreiche Intubationen via Larynxmaske, Cook-Stab, flexible Fiberoptik sowie McCoy-Spatel mit integriertem Fogarty-Katheter [8-10]. Eine Krikothyreotomie kann in Notfallsituationen notwendig sein [49].

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

---

Für gewöhnlich findet sich im Vergleich zu Patienten ohne AMC keine erhöhte Blutungsneigung. Auch hier bestimmt eine genaue Blutungsanamnese im Einzelfall das perioperative Vorgehen.

Bei Vorliegen des ARC-Syndroms (Arthrogyriposis, Renale Dysfunktion, Cholestase) ist allerdings eine Thrombozytenfunktionsstörung beschrieben. Es findet sich ein Fall von unerwartet starker Blutung nach perkutaner Leberbiopsie und ein Fall von spontanem, lebensbedrohlichem Nasenbluten in der Literatur [14,46].

Vorsicht ist auch bei Patienten geboten, die Valproinsäure einnehmen. Blutungsrelevante Nebenwirkungen sind: Thrombozytopenien sowie verlängerte Blutungszeit durch erniedrigte Konzentration von Fibrinogen, Faktor VIII und Hemmung der sekundären Phase der Plättchenaggregation. Bei genügend Vorbereitungszeit vor großen Operationen (Neurochirurgie, Hüftoperationen) sollte nach Möglichkeit unter fachmännischer Betreuung auf einen anderen Wirkstoff umgestellt werden.

Es hat sich bewährt, Operationen mit erwartet höherem Blutverlust (z.B. Beckenosteotomien, langstreckige Skoliose-Aufrichtungen) mit cell-saver-Sammelreservoir zu beginnen.

Eingriffe an den distalen Extremitäten erfolgen oft in Blutsperre.

## **Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation**

---

Es finden sich keine Hinweise auf ein per se erhöhtes Thromboserisiko oder eine regelmäßige Antikoagulanzienaufnahme bei AMC. Auch hier sollte trotzdem anamnestisch nach z.B. einer familiären Thromboseneigung gefahndet werden.

Postoperativ – insbesondere nach Eingriffen an der unteren Extremität und bei längerer Immobilisation – ist im allgemeinen ab der Pubertät an eine geeignete Thromboseprophylaxe zu denken.

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

---

Kinder mit AMC sind oft durch vermindertes Subkutangewebe und verminderte Muskelmasse sowie durch die unter Umständen bei der neurogenen Form der AMC vorliegenden Ernährungsschwierigkeiten (Reflux, Dysphagie, Aspirationen [11,17,30]) sehr schlank.

Zusammen mit den vorbestehenden Kontrakturen wird dadurch die Lagerung zur OP erschwert. Eine akribische Unterpolsterung aller aufliegenden Körperteile ist zur Vermeidung von Druckschäden obligat.

Bereits bei der Narkoseeinleitung sollte insbesondere bei kleinen Kindern an ein suffizientes Wärmemanagement gedacht werden.

Durch die verminderte Beweglichkeit der Gelenke und den darauf folgenden Bewegungsmangel kommt es bereits bei Föten und Neugeborenen zu Osteopenien. Das Risiko von Frakturen der langen Röhrenknochen unter der Geburt ist bei betroffenen Kindern erhöht [35]. Osteoporose besteht bereits im Kindesalter [23]. Auch hieraus lässt sich die

Bedeutung einer sorgsamen Lagerung ableiten, wenngleich die klinische Relevanz der Osteoporose in diesem Zusammenhang nicht belegt ist.

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

---

Es gibt keine typische Dauermedikation bei AMC. Auch hier sollte bezüglich Begleiterkrankungen eine ausführliche Anamnese erfolgen.

## **Anästhesiologisches Vorgehen**

---

Eine anxiolytische orale Prämedikation mit einem Benzodiazepin (z.B. Midazolam) in vorsichtiger Dosierung (0,4-0,5mg/kg) ist sinnvoll [25], wird aber nicht von allen Autoren verordnet [23].

Aufgrund der oft schlechten Venenverhältnisse und den meist pädiatrischen Patienten ist in vielen Fällen eine inhalative Narkoseeinleitung nötig. Beschrieben wird dabei die problemlose Verwendung von Sevofluran, Halothan [28,30] aber auch die Nutzung eines N<sub>2</sub>O/O<sub>2</sub>-Gemisches [25]. In einigen Fällen gelingt es nicht, einen peripheren Zugang zu

platzieren und die primäre Anlage eines ZVK ist notwendig [25,30]. Die ultraschallgesteuerte Anlage eines i.v.-Zuganges kann hilfreich sein [53].

Bei einer intravenösen Narkoseeinleitung haben sich Propofol und Thiopental bewährt [20,23,25,28,30]. Auch über Ketanest/Midazolam wird positiv berichtet [17,23,43].

AMC-Patienten können aufgrund der geringen Körper- bzw. Muskelmasse und der neurogen-myopathischen Veränderungen sensibel auf inhalative und intravenöse Anästhetika, nichtdepolarisierende Muskelrelaxantien sowie Opiate reagieren [17,23,30,34]. Es wird kurzwirksamen Vertretern dieser Medikamentengruppen der Vorzug gegeben. Damit soll das Risiko von postoperativen Komplikationen gemindert werden [18,19,30].

Absolute Kontraindikationen gegenüber bestimmten Narkosemedikamenten bestehen nicht. Die Aufrechterhaltung der Narkose kann inhalativ (auch in Kombination mit N<sub>2</sub>O) oder intravenös erfolgen.

Eine hämodynamische Instabilität kann bei Patienten mit AMC häufiger auftreten. Eine Vasopressor-pflichtige Hypotension tritt auch unabhängig von einer zugrunde liegenden Herzerkrankung auf. Es besteht aber kein direkter Zusammenhang mit einem gehäuftem Auftreten von Kardiomyopathien [53]. Vasoaktive Medikamente sollten bereit liegen.

Die perioperativ beschriebene Hyperthermie (DD: MH) bei AMC wird unter „typische Differentialdiagnosen“ diskutiert.

Auf die Verwendung von Succinylcholin sollte sicherheitshalber verzichtet werden. In vielen Fällen wurde es zwar problemlos genutzt [27,34] – Succinylcholin kann aber bei zugrunde liegender myopathischer Komponente der AMC zu starken Kaliumanstiegen führen [28,30].

Wann immer möglich, ist es bei AMC sehr sinnvoll, die Narkose mit einer Regionalanästhesie zu kombinieren. Dies führt zu einem reduzierten Bedarf an Anästhetika, stabilen Kreislaufverhältnissen, (wenn nötig) dem Erhalt einer Spontanatmung, Vermeidung von Stress und einer suffizienten Schmerztherapie. Letztere ist besonders für die unmittelbar postoperative Phase von Vorteil und essentiell für den Erfolg der Operation [18,19,23,51].

Paracetamol kann gewichtsadaptiert zur postoperativen Schmerztherapie verwendet werden [54].

Beschriebene Besonderheiten gibt es in Bezug auf die Verwendung von Lokalanästhetika nicht. Auch die Kombination von Lokalanästhetika mit Zusätzen wie Clonidin bei peripheren Regionalverfahren [25] oder Sufentanyl, Clonidin bzw. Adrenalin bei epiduraler (kaudaler) Anästhesie wurden mit Erfolg angewendet [19,25].

---

### **Besonderes oder zusätzliches Monitoring**

---

Das Monitoring sollte nach Art und Größe des Eingriffs und mit Rücksicht auf potentiell beteiligte Organsysteme ausgewählt werden.

Unter dem Standardmonitoring kommt der Überwachung von Temperatur und CO<sub>2</sub> auch bei kleinen Eingriffen eine besondere Bedeutung zu [25,28]. Der Grund dafür ist, dass die AMC häufig mit einer unspezifischen intraoperativen hypermetabolischen Reaktion (Hyperthermie) einhergeht [27,28,30]. Bei diesem Phänomen treten unter Umständen Azidosen und Hyperkaliämien auf. Deshalb sind auch eine intraoperative pH- und Serum-K<sup>+</sup>-Wert-Bestimmungen sinnvoll.

Vorstellbar ist die vorteilhafte Anwendung der Relaxometrie beim Einsatz von Muskelrelaxantien (schwer kalkulierbare Wirkdauer mit Gefahr des Relaxansüberhanges [17,23,30,34]).

Es liegen keine Untersuchungen zur Messung der Anästhesietiefe (z.B. BIS) und AMC vor.

Bei den oft langen Operationszeiten (und evtl. liegendem Epidural-/Kaudalkatheter) ist ein Urinkatheter von Nutzen.

Bei Reflux- oder Aspirationsanamnese kann an die Anlage einer intraoperativen Magensonde gedacht werden.

---

### **Mögliche Komplikationen**

---

In der Literatur beschriebene häufige Probleme bei Patienten mit AMC sind in vorangegangenen Punkten erwähnt bzw. folgen unter „typische Differentialdiagnosen“.

---

### **Postoperative Versorgung**

---

Postoperativ scheinen AMC-Patienten für respiratorische Probleme prädisponiert zu sein. Es wird über das gehäufte Auftreten von Extubationsstridor nach erschwerter Intubation berichtet [30]. Eine erhöhte Empfindlichkeit gegenüber Relaxantien und Opioiden ist dokumentiert [51].

Bei neurogener Komponente der AMC und potentiell zusätzlicher Restwirkung von Narkosedikamenten kommt es in der Aufwachphase manchmal zu einer verminderten Kontrolle der oberen Atemwege sowie zu Schluckstörungen. Vor allem Patienten mit bekannter restriktiver Lungenfunktionsstörung (z.B. schwere Skoliose, Lungenhypoplasie, Myopathie, vorbestehende rezidivierende Aspirationen) neigen postoperativ zu Hypoventilation und Atelektasenbildung mit verlängerter Sauerstoffpflichtigkeit [17-19,30].

Jedoch kann das Risiko für fatale respiratorische Komplikationen (z.B. letale Pneumonie) auch bei der vergleichsweise milden distalen Form der AMC erhöht sein, wenn die orthopädischen Veränderungen zu vermindertem suffizienten Abhusten führen [48].

Daraus resultiert die Empfehlung, postoperativ bei diesen Patienten ein engmaschiges und längeres Monitoring der Atmung (z.B. Pulsoxymetrie) durchzuführen. Dies gilt insbesondere dann, wenn (bei pädiatrischen Patienten) postoperativ Opiate verwendet werden. Treten keine größeren Probleme auf, kann die Überwachung auch auf einer Normalstation erfolgen.

Auffallend unkomplizierte (pulmonale) Verläufe im Aufwachraum werden berichtet, wenn zusätzlich zur Allgemeinanästhesie ein Regionalverfahren gewählt wurde und die Patienten postoperativ eine suffiziente Schmerztherapie erhielten [18,19,23-25].

Schmerztherapie: siehe auch Punkt „Regionalanästhesie“. Auf die enorme Wichtigkeit der Schmerztherapie wurde bereits hingewiesen.

Ist es nicht möglich, eine Regionalanästhesie zu nutzen, kommt ab einem Alter von ca. 6 Jahren auch bei AMC die Verwendung einer gewichtsadaptierten PCA in Betracht [18].



Postoperativ können nach Ausschluss der bekannten Kontraindikationen die üblichen Schmerzmittel nach WHO-Stufenschema verwendet werden (z.B. Paracetamol) [23].

Differentialdiagnostisch ist zu bedenken, dass bei Arthrogryposis Schmerzen mit einer neuropathischen Komponente auftreten können. Die Beschreibung einer erfolgreichen Schmerztherapie mit Gabapentin beim Neugeborenen mit AMC liegt vor [31]. Eine Therapie mit Nichtopioiden hatte versagt.

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

---

Das wohl am meisten diskutierte Phänomen im Zusammenhang mit AMC und Narkose ist, ob eine Prädisposition zur MH (Maligne Hyperthermie) besteht oder nicht.

Bekannt ist, dass die AMC in einigen Fällen mit einer intraoperativen Körpertemperaturerhöhung (beschrieben bis 38,8 OC) einhergeht. Dabei kann es auch zur endtidalen CO<sub>2</sub>-Erhöhung und konsekutiver Azidose kommen. Bei den berichteten Fällen kam es zu keiner Zyanose; postoperative Tests auf Myoglobin im Urin waren negativ. Die operativen Eingriffe konnten beendet werden; die Patienten erholten sich postoperativ schnell. Es war keine spezifische Therapie notwendig. Ein aktives Kühlen (ab 38 oC) genügte. Wurden nach diesem Ereignis Muskelbiopsien durchgeführt, waren sie unauffällig [20,27-30]. Gegen eine MH spricht unter anderem, dass dieses Phänomen auch bei triggerfrei geführten Narkosen auftritt [28,30]. Eine retrospektive Studie untersuchte 396 Narkosen bei 67 Patienten mit AMC und fand trotz Exposition mit bekannten Triggersubstanzen (Halothan/Succinylcholin) keinen Fall von MH [27]. Die Wahrscheinlichkeit eine Hyperthermie zu entwickeln, hängt wahrscheinlich von der primären Genese der AMC (neurogen/myogen) ab [28]. In einer Fallserie betrug sie 33% [30].

Eine retrospektive Studie fand keine Evidenz für ein eine erhöhte Wahrscheinlichkeit von intraoperativer Hyperthermie oder einer hypermetabolischen Reaktion. Es konnte aber die Möglichkeit einer bedeutsamen Assoziation nicht ausgeschlossen werden [53].

In der Literatur beschriebene Fälle mit dem Verdacht auf eine MH sind wahrscheinlich oft eine Darstellung dieser hypermetabolen Reaktion, die ohne definitiv identifizierbaren Grund oder Defekt auftritt. So werden in diesem Zusammenhang Hyperthermien bei Arthrogryposis ohne andere Zeichen einer MH beschrieben [26,29].

Allerdings existiert aus dem Jahre 1984 die Beschreibung zweier MH-Fälle bei AMC. Beide wurden entsprechend diagnostisch bestätigt [40]. Literatur aus dem Jahre 2009 bezieht hierzu eindeutig Stellung: Es wird bei insgesamt zwei berichteten Fällen von einer schwachen Assoziation von Arthrogryposis und MH ausgegangen. Man sollte Succinylcholin meiden [42]. Diese Vermutung wird durch einen weiteren beschriebenen Fall von MH bei AMC in der Literatur bestärkt [53].

Zusammenfassend zeigt die häufig beobachtete intraoperative hypermetabolische Reaktion bei AMC viele Unterschiede im Vergleich zur MH. So gibt es keine eindeutigen Triggerfaktoren, und sie ist mit rein symptomatischen Maßnahmen zu beherrschen. Ein entsprechendes Monitoring (s.o.) sollte vorhanden sein [27-29].

Natürlich ist aber das Auftreten einer MH bei Arthrogryposis - wie bei prinzipiell jedem nicht darauf untersuchten anästhesiologischen Patienten - nicht ausgeschlossen und sollte bei entsprechender Symptomatik in Betracht gezogen werden.

## Ambulante Anästhesie

---

Operative Patienten mit AMC sind oft Kinder. Sie gelten aufgrund der möglichen perioperativen Probleme als Risikopatienten [19].

Es finden sich keine Empfehlungen für ein ambulantes Vorgehen bei AMC. In vielen Fällen ist wegen der postoperativ intensiven orthopädischen Therapie wahrscheinlich ohnehin kein ambulantes Management sinnvoll.

Ambulante Anästhesie bei (Kindern mit) AMC sollte die Ausnahme nach gründlicher Nutzen-Risiko-Abwägung sein. (Eine vorstellbare Konstellation wäre z.B.: minimaler Eingriff, AMC ohne wesentlichen Begleitfehlbildungen, gute Compliance von Patient und/oder Eltern und ausreichend lange Nachbetreuungszeit.)

## Geburtshilfliche Anästhesie

---

Die meisten Beschreibungen von Anästhesie bei AMC beziehen sich auf pädiatrische Patienten. Fallberichte über Narkosen bei Arthrogryposis beim Erwachsenen finden sich kaum – abgesehen von gynäkologischen Patientinnen zur Sectio caesarea. Diese Art der Entbindung wird wegen der Becken- und Wirbelsäulanomalien der Schwangeren oft primär geplant [32-34].

Die Patientinnen haben meist in der Kindheit einige Narkosen erhalten und sind diesbezüglich gut zu anamnestizieren [34]. Ein vorbestehend schwieriger Atemweg kann sich durch zusätzliche schwangerschaftstypische Veränderungen verschlechtern.

Es wird nach Möglichkeit ein rückenmarknahes Verfahren der Allgemeinanästhesie mit Ileuseinleitung vorgezogen.

Problemlose Entbindungen mit kontinuierlicher Spinalanästhesie werden beschrieben [32,33]. Die Punktion des Rückens kann aber auch schwierig oder nicht durchführbar sein [22,34]. Eine unregelmäßige Ausbreitung des Lokalanästhetikums bei PDA ist möglich [34].

Bei einer Ileuseinleitung war in einem Fall ein kleinerer Tubus (6,0 ID) und der Wechsel des Spatels nötig. Das verabreichte Succinylcholin hatte eine deutlich verlängerte klinische Wirkungszeit [34].

Ist nicht die Mutter sondern das ungeborene Kind von der AMC betroffen, kommt es aufgrund einer erhöhten Zahl von Beckenendlagen gehäuft zu schwierigen Geburten. Das Kind ist frakturgefährdet [35]. Eine primäre Sectio kann notwendig werden durch eine fetale Hyperextension [44]. Auch eine EXIT-Prozedur (Ex Utero Intrapartum Treatment) mit dem Ziel der kindlichen Atemwegssicherung inklusive Tracheotomie ist dokumentiert [45]. Eine retrospektive Studie kommt zu dem Schluss, dass zum Zeitpunkt der Geburt beatmungspflichtige Neugeborene mit Arthrogryposis eine schlechte Prognose besitzen [36].

## Literatur

1. Richa FC, Yazbeck PH. Anaesthetic management of a child with Freeman-Sheldon syndrome undergoing spinal surgery. *Anaesth Intensive Care* 2008;36(2):249-253
2. Ferrari D, Bettuzzi C, Donzelli O. Freeman-Sheldon syndrome. A case report and review of the literature. *Chir Organi Mov* 2008;92(2): 127-131
3. Lobefalo LT, Mancinci AT, Petitti MT, Verrotti AE, Della Loggia GE, Di Muzio AE, et al. A family with autosomal dominant distal arthrogryposis multiplex congenita and brown syndrome. *Ophthalm Genet* 1999;20(4): 233-241
4. Yapicioglu H, Ozcan K, Arikan O, Satar M, Narli N, Ozbek MH. Bruck syndrome: osteogenesis imperfecta and arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Trop Paediatr* 2009;29(2): 159-162
5. Jang JY, Kim KM, Kim GH, Yu E, Lee JJ, Park YS, et al. Clinical characteristics and VPS33B mutations in patients with ARC syndrome. *J Pediatr gastroenterol Nutr* 2009;48(3): 348-354
6. Maalouf EF, Battin M, Counsell SJ, Rutherford MA, Manzur AY. Arthrogryposis multiplex congenita and bilateral mid-brain infarction following maternal overdose of co-proxamol. *Eur J Paediatr Neurol* 1997;1(5-6):183-186
7. Hoff JM, Daltveit AK, Gilhus NE. Arthrogryposis multiplex congenita – a rare fetal condition by maternal myasthenia gravis. *Acta Neurol Scand Suppl.* 2006;183: 26-27
8. Thomas PB, Parry MG. The difficult airway: a new method of intubation using the laryngeal mask airway. Cook airway exchange catheter and tracheal intubation fiberscope. *Paediatr Anaesth* 2001;11(5): 618-621
9. Mentzelopoulos SD, Armaganidis A, Niokou D, Matsota P, Tzoufi M, Kelekis N, Soultanis K, Oikonomopoulos N, Kostopanagiotou G. MRI of the upper airway and McCoy-balloon laryngoscopy with left molar approach in a patient with arthrogryposis multiplex congenita and previous unsuccessful endotracheal intubation. *Anaesth Analg* 2004;99(6): 1879-1880
10. Nguyen NH, Morvant EM, Mayhew JF. Anesthetic management for patients with arthrogryposis multiplex congenita and severe micrognathia: case reports. *J Clin Anesth* 2000;12(3): 227-230
11. Laureano AN, Rybak LP. Severe otolaryngologic manifestations of arthrogryposis multiplex congenita. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1990;99(2 Pt 1):94-97. Review
12. Yingsakmongkol W, Kumar SJ. Scoliosis in arthrogryposis multiplex congenita: results after nonsurgical and surgical treatment. *J Paediatr Orthop* 2000; 20: 656-661
13. Luedemann WO, Tatagiba MS, Hussein S, et al. Congenital arthrogryposis associated with atlantoaxial subluxation and dysraphic abnormalities. *J Neurosurg* 2000;93: 130-132
14. Hayes JA, Kahr WH, Lo B, Macpherson BA. Liver biopsy complicated by hemorrhage in a patient with ARC syndrome. *Paediatr Anaesth* 2004;14(11): 960-963
15. Gill IB, Gupta NP, Oberoi GS. Genito-urinary anomalies in arthrogryposis multiplex congenita. *Br J Urol* 1987;60: 276-278
16. Drachman DB. The syndrome of arthrogryposis multiplex congenita. *Birth Defects.* 1971;7(2): 90-97
17. Oberoi GS, Kaul HL, Gill IS, Batra RK. Anaesthesia in arthrogryposis multiplex congenita: case report. *Can J Anaesth* 1987;34(3 (Pt 1)): 288-290
18. Redl G. Anaesthesia in handicapped children. *Anaesthesia* 1998;53 (2): 78-80. Review
19. Redl G. The pediatric high-risk patient in orthopedic surgery. *Acta Anaesthesiol Scand Suppl* 1997;111: 211-214
20. Ferris PE. Intraoperative convulsions in a child with arthrogryposis. *Anaesth Intensive Care* 1997;25(5): 546-549
21. Obarski TP, fardal PM, Bush CR, Leier CV. Stenotic aortic and mitral valves in three adult brothers with arthrogryposis multiplex congenita. *Am J Cardiol* 2005;96(3): 464-466
22. Ion T, Cook-Sather SD, Finkel RS, Cucciaro G. Fascia iliaca block for an infant with arthrogryposis multiplex congenita undergoing muscle biopsy. *Anaesth Analg* 2005;100(1): 82-84
23. Sreevastava D, Trikha A, Sehgal L, Arora MK. Interscalene brachial plexus block for shoulder surgery in a patient with arthrogryposis multiplex congenita. *Anaesth Intensive Care* 2002;30(4): 495-498
24. Jense HG, Glas PSA, Fitch RD. Continuous caudal block in an infant with arthrogryposis multiplex congenita. *Reg Anesth* 1987;12: 8-21
25. Standl T, Wappler F. Arthrogryposis multiplex congenita: special anesthesiological aspects. *Anaesthesiol Intensivmed Notfallmed Schmerzther* 1996;31(1): 53-57

26. Froster-Iskenius UG, Weterson JR, Hall JG. A recessive form of congenital contractures and torticollis associated with malignant hyperthermia. *J Med Genet* 1988;25: 102-112
27. Baines DB, Douglas ID, Overton JH. Anaesthesia for patients with arthrogryposis multiplex congenita: what is the risk of malignant hyperthermia? *Anaesth Intensive Care* 1986;14(4): 370-372
28. Hopkins PM, Ellis FR, Halsall PJ. Hypermetabolism in arthrogryposis multiplex congenital. *Anaesthesia* 1991;46(5): 374-375
29. Honda N, Konno K, Itohda Y, Nishino M, Matsushima S, Haseba S, Honda Y, Gotoh Y. Malignant hyperthermia and althesin. *Can Anaesth Soc J* 1977; 24(4): 5145-21
30. Martin S, Tobias JD. Perioperative care of the child with arthrogryposis. *Paediatr Anaesth* 2006; 16(1): 31-37
31. Behm MO, Keams GL. Treatment of pain with gabapentin in a neonate. *Pediatrics* 2001; 108(2): 482-484
32. Benonis JG, Habib AS. Ex utero intrapartum treatment procedure in a patient with arthrogryposis multiplex congenita, using continuous spinal anesthesia and intravenous nitroglycerin for uterine relaxation. *Int J Obstet Anaesth* 2008;17(1): 53-56
33. Rozkowski A, Smyczek D, Birnbach DJ. Continuous spinal anesthesia for cesarean delivery in a patient with arthrogryposis multiplex congenita. A clinical report. *Reg Anesth* 1996;21(5): 477-479
34. Quance DR. Anaesthetic management of an obstetrical patient with arthrogryposis multiplex congenita. *Can J Anaesth* 1988;35(6):612-614
35. Murphy JC, Neale D, Bromley B, Benacerraf BR, Copel JA. Hypoechoogenicity of fetal long bones: a new ultrasound marker for arthrogryposis. *Prenat Diagn* 2002;22(13):1219-22
36. Bianchi DW, Van Marter LJ. An approach to ventilator-dependent neonates with arthrogryposis. *Pediatrics* 1994;94(5): 682-6
37. Bauer H, Correll J, Heller R, Recktenwald S. Arthrogryposis multiplex congenita (AMC); <http://www.arthrogryposis.de/iga/fachinfo>; Januar 2009
38. Staheli L, Hall JG, Jaffe KM, Paholke DO. Arthrogryposis: A Text Atlas. Cambridge University Press 1998; Original ISBN-10: 0-521-57106-5, [http://www.globalhelp.org/publications/books/help\\_arthrogryposis.pdf](http://www.globalhelp.org/publications/books/help_arthrogryposis.pdf)
39. Parsch K, Pietrzak S. Arthrogryposis multiplex congenita. *Der Orthopäde* 2007;36(3): 281-292
40. Baudendistel N, Goudsouzian N, Cote C, Strafford M. End-tidal CO<sub>2</sub> monitoring. *Anaesthesia* 1984;39: 1000-1003
41. Benca J, Hogan K. Malignant Hyperthermia, Coexisting Disorders, and Enzymopathies: Risks and Management Options. *Anesthesia & Analgesia* 2009;109(4):1
42. Borazan H, Selcuk Uluer M, Sahin O, Okesli S. Regional anesthesia with a single spinal anesthesia using hyperbaric bupivacaine in a child with arthrogryposis multiplex congenita. *J Anesth* 2012;26: 283-285
43. Acar HV, Cuvuş O, Ceyhan A, Yücel F, Dikmen B. Ketamine-midazolam anesthesia for an infant with arthrogryposis multiplex congenita: a case with decreased myocardial contractility. *J Anesth* 2011;25:794-795
44. Chieza JT, Fleming I, Parry N, Skelton VA. Maternal myasthenia gravis complicated by fetal arthrogryposis multiplex congenita. *Int J Obstet Anesth* 2011;20: 79-82.
45. Fink RJ, Allen TK, Habib AS. Remifentanyl for fetal immobilization and analgesia during the ex utero intrapartum treatment procedure under combined spinal-epidural anaesthesia. *Br J Anaesth* 2011;106: 851-855
46. Saadah OI, Bokhari BE, Alshaeri TM, Jastaniah W. Haematological manifestations of arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis (ARC) syndrome: a case report. *Arab J Gastroenterol* 2013;14: 26-28
47. Ponde V, Desai AP, Shah D. Comparison of success rate of ultrasound-guided sciatic and femoral nerve block and neurostimulation in children with arthrogryposis multiplex congenita: a randomized clinical trial. *Paediatr Anaesth.* 2013;23: 74-78
48. Hikiji W, Fukunaga T. Fatal broncho-pneumonia of an infant with arthrogryposis multiplex congenita (AMC). *Leg Med (Tokyo)* 2014;16: 157-160
49. Gupta B, Suri S, Kohli S, Ahmad S, Gupta S. Arthrogryposis multiplex congenita: airway concerns in an emergency situation. *Acta Anaesthesiol Taiwan* 2014;52: 88-90
50. Jon C, Mosquera RA, Mitchell S, Mazur LJ. Obstructive sleep apnoea and arthrogryposis. *BMJ Case Rep* 2014; 6: 1-3
51. Ma L, Yu X. Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia. *Front Med* 2017; 11: 48-52

52. van der Linden V, Filho EL, Lins OG, van der Linden A, Aragão Mde F, Brainer-Lima AM, Cruz DD, Rocha MA, Sobral da Silva PF, Carvalho MD, do Amaral FJ, Gomes JA, Ribeiro de Medeiros IC, Ventura CV, Ramos RC. Congenital Zika syndrome with arthrogryposis: retrospective case series study. *BMJ* 2016; 9: 354
53. Gleich SJ, Tien M, Schroeder DR, Hanson AC, Flick R, Nemergut M. Anesthetic Outcomes of Children With Arthrogryposis Syndromes: No Evidence of Hyperthermia. *Anesth Analg* 2017; 124: 908-914
54. Savenkov AN, Pajardi GE, Agranovich OE, Zabolskiy D, van Bosse HJP. Anaesthesiology for Children With Arthrogryposis. *J Pediatr Orthop* 2017; 37(1): S27-S28.

---

**Letzte Änderung: April 2019**

---

*Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:*

**Autor/en**

**Francesca Oppitz**, Anästhesistin, Wilhelmina Kinderziekenhuis Utrecht, Niederlande  
F.Leipold@umcutrecht.nl

**Eckhard Speulda**, Anästhesist, Deutschland

**Erklärung zu Interessenkonflikten:** Der/die Autor/en erklärt hiermit, keine finanziellen oder anderweitige Interessenkonflikte zu haben. Die Handlungsempfehlung wurde nicht gesponsort.

*Reviews erfolgten durch:*

**Reviewer 1**

**Christiane Goeters**, Anästhesistin, Universitätsklinikum Münster, Deutschland  
goeters@uni-muenster.de

**Reviewer 2**

**Robert Roedl**, Kinderorthopäde, Universitätsklinikum Münster, Deutschland  
roedlr@ukmuenster.de

**Editorial review 2019**

**Tino Münster**, Department of anaesthesiology and intensive care medicine, Hospital Barmherzige Brüder, Regensburg, Germany  
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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

---