

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Beals-Syndrom**

Erkrankung: Beals-Syndrom

ICD 10: Q68.8

Synonyme: Kongenitale kontrakturale Arachnodaktylie, Beals-Syndrom, Beals-Hecht-Syndrom.

Übersicht: Das Beals-Syndrom wurde erstmals 1971 von Beals und Hecht beschrieben [1].

Das Beals-Syndrom ist eine extrem seltene Erkrankung des Bindegewebes. Charakteristisch für die Erkrankung sind multiple Beugekontrakturen, Arachnodaktylie, schwere Kyphoskoliose, abnorme Ohrmuscheln und muskuläre Hypoplasie [2, 3]. Die klinischen Merkmale ähneln denen des Marfan-Syndroms. Von diesem hebt sich das Beal-Syndrom allerdings durch eine deutlich geringe Häufigkeit von kardialen Anomalien wie z.B. der Aortenwurzel-dilatation sowie dem Auftreten von charakteristischen multiplen Beugekontrakturen ab. Dennoch können Patienten mit Beals-Syndrom einen Mitralklappenprolaps sowie weitere angeborene Herzfehler aufweisen.

Beals-Syndrom wird autosomal dominant vererbt und ist mit einer Mutation im FBN2 Gen auf Chromosom 5q23 assoziiert. Die Inzidenz des Beals-Syndroms ist unbekannt und die Prävalenz aufgrund der phänotypischen Überlappung mit dem Marfan-Syndrom schwer zu schätzen [4]. Das männliche und das weibliche Geschlecht sind gleichermaßen betroffen. Die kognitive Entwicklung der Patienten mit Beals-Syndrom ist üblicherweise unauffällig. Die motorische Entwicklung kann aufgrund von Kontrakturen verzögert sein.

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

Typische operative Eingriffe

Skoliosekorrektur, Kontrakturreduktion, Reposition von Frakturen der langen Röhrenknochen.

Anästhesieverfahren

Es kann weder für die Allgemeinanästhesie noch für die Regionalanästhesie eine eindeutige Empfehlung ausgesprochen werden.

Beals-Syndrom ist mit schwierigem intravenösem Zugang, schwierigem Atemweg und erschwerter Lagerung bei multiplen Kontrakturen assoziiert. Es sind Fälle von Kindern mit Beals-Syndrom berichtet, bei denen es aufgrund einer Dysmorphie zur schwierigen Laryngoskopie und Intubation kam.

In der Literatur findet sich kaum Information über die Anwendung neuraxialer Blockaden und Regionalanästhesien bei diesem Patientenkollektiv. Eine Skoliose und/oder Kyphose kann eine signifikante technische Herausforderung darstellen. Die Regionalanästhesie kann aufgrund von Kontrakturen und der erschwerten Lagerung ebenfalls anspruchsvoll sein.

Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

Präoperativ sollte die Lungenfunktion beurteilt werden, da Personen, die unter einem Beals-Syndrom leiden, restriktive Lungenerkrankungen aufweisen können.

Kinder mit Beals-Syndrom können verschiedene kardiale Defekte, so zum Beispiel Septumdefekte (ASD, VSD), unterbrochener Aortenbogen und Mitralklappenprolaps aufweisen. Präoperativ sollte eine Echokardiographie erfolgen um derartige Defekte und ihre Effekte auszuschließen.

Obwohl eine okuläre Beteiligung noch unklar ist, wird eine gründliche ophthalmologische Beurteilung empfohlen.

Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Es sind Fälle von schwierigem Atemweg bei Kindern mit Beals-Syndrom berichtet worden [5, 7]. Die eingeschränkte Mundöffnung, Mikrognathie und gotischer Gaumen haben dabei zur schwierigen Laryngoskopie und Intubation geführt. Bevor bei diesen Kindern eine Anästhesie durchgeführt wird, ist eine gründliche präoperative Evaluation des Atemwegs sowie Planung des Vorgehens obligat. Empfehlenswert sind entsprechende Vorbereitungen für den schwierigen Atemweg, angefangen von einfachen Maßnahmen (oropharyngealer bzw. nasopharyngealer Atemweg) hin zu fortgeschrittenen Verfahren (Videolaryngoskopie, fiberoptisches Vorgehen).

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

Es besteht keine Evidenz, die für einen besonderen Umgang mit Transfusionen bei Kindern mit Beals-Syndrom spricht. Wie bei jedem operativen Eingriff zur Skoliosekorrektur sollte ein übermäßiger Blutverlust und die Notwendigkeit der Bluttransfusion bei Kindern, die sich einer operativen Skoliosekorrektur unterziehen, antizipiert werden. Allgemeine Maßnahmen, wie zum Beispiel die Gabe von Tranexamsäure und vorsorgliche Sammlung zur maschinellen Autotransfusion, sollten erwogen werden.

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

Es liegt keine Information bezüglich spezifischer krankheitsassoziierter Pathophysiologie vor.

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Die Lagerung sollte besondere Aufmerksamkeit erfahren. Eine ausreichende Polsterung aller Knochenvorsprünge sollte gewährleistet werden.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Keine berichtet.

Anästhesiologisches Vorgehen

Sowohl inhalatives als auch totalintravenöses Vorgehen möglich. Es gibt keine Evidenz, die auf ein zu bevorzugendes Agens zur Einleitung oder Narkoseführung hindeuten würde. Es wurden Fälle schwieriger Intubation bei Kindern mit Beals-Syndrom berichtet. Aus diesem Grund ist eine ausführliche präoperative Beurteilung des Atemwegs erforderlich; ein entsprechendes Vorgehen sollte vor Narkoseeinleitung geplant werden.

Die Regionalanästhesie kann aufgrund multipler Kontrakturen, Skoliose und spinaler Deformitäten eine Herausforderung darstellen.

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

Das intraoperative Monitoring sollte an den Eingriff und vorhandene Komorbiditäten angepasst sein. Bei Kindern mit kardialen Komorbiditäten sollte kardiales Monitoring erwogen werden.

Mögliche Komplikationen

- Schwieriger Atemweg

- Postoperative Atemprobleme können aufgrund einer begleitenden restriktiven Lungenerkrankung sowie inadäquater Atemwegsstabilität auftreten
- Kardiale Komplikationen – erforderliches kardiales Monitoring sollte durchgeführt werden
- Multiple Kontrakturen verlangen nach vorsichtiger Lagerung.

Postoperative Versorgung

Erfolgt in Abhängigkeit der Komorbiditäten (angeborene Herzfehler) und der Art des operativen Eingriffs (Skoliosekorrektur). Die Versorgung und Überwachung auf einer Überwachungs- oder Intensivstation können erforderlich sein.

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Atemwegsprobleme, wie bereits oben aufgeführt.

Ambulante Anästhesie

Kleinere Eingriffe, vor allem bei Patienten ohne Komorbiditäten, können ambulant durchgeführt werden.

Geburtshilfliche Anästhesie

Es findet sich keine dokumentierte Literatur zur geburtshilflichen Anästhesie bei Patienten mit Beals-Syndrom.

Literatur

1. Scola RH, Werneck LC, Iwamoto FM, et al. Congenital contractural arachnodactyly with neurogenic muscular atrophy. *Arq Neuropsiquiatr* 2001;59(2-A):259-262
2. Tunçbilek E, Alanay Y. Congenital contractural arachnodactyly (Beals Syndrome). *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2006;1:20. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-20>
3. Kyaw P, Arachchi A, Vasudevan A. A rare presentation of Beals syndrome; a newly recognized connective tissue disorder. *Grand Rounds Vol 11:115-118; Specialities: Rheumatology* Article Type: Case Report. DOI: 10.1102/1470-5206.2011.0027 2011 e-MED
4. Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. Congenital Contractural Arachnodactyly. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017
5. Nagata O, Tateoka A, Shiro R, et al. Case report Anaesthetic management of two paediatric patients with Hecht–Beals syndrome. *Paediatr Anaesth* 1999 9: 444-447
6. Denis Viljoen. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome). *J Med Genet* 1994;31:640-643
7. Michalek P, Hodgkinson P, Donaldson W. Fiberoptic intubation through an i-gel supraglottic-airway in two patients with predicted difficult airway and intellectual disability. *Anesth Analg* 2008;106(5);1501-1504. DOI: <http://dx.doi.org/10.1213/ane.0b013e31816f22f6>. PMID: 18420867
8. Meena, Jagdish P, Gupta, Ajay, Mishra, Devendra et al. Beals-Hecht syndrome (congenital contractural arachnodactyly) with additional craniospinal abnormality: a case report. *J Paediatr Orthopaed B*:2015;24;3:226-229
9. Jaman NB, Al-Sayegh A. Seizures as an Atypical Feature of Beal's Syndrome. *Sultan Qaboos Univ Med J* 2016;16;3: e375–e378
10. Gupta B. Congenital Contractural Arachnodactyly (Beals Syndrome): First Case Report with Hypospadias. *Indian Paediatr* 2002;39:1159-1161.

Letzte Änderung: Dezember 2018

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Autor(en)

Vineetha Sathyaseelan Ratnamma, Ärztin in fortgeschrittener Weiterbildung Anästhesie,
Great Ormond Street Hospital, London, Großbritannien
Vineetha.SathyaseelanRatnamma@gosh.nhs.uk

Jonathan Smith, Facharzt für Anästhesiologie, Great Ormond Street Hospital, London,
Großbritannien

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

Reviews erfolgten durch:

Reviewer 1

Lowri Bowen, Kinderanästhesist, Cardiff and Vale UHB, Cardiff, Großbritannien
Lowri.Bowen@wales.nhs.uk

Reviewer 2

Jagdeep S. Walia, Referatsleiter Genetik der Abteilung für Pädiatrie, Kingston, ON, Kanada
jagdeep.walia@kingstonhsc.ca

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