

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Central Core Disease**

Erkrankung: Central-Core-Erkrankung

ICD 10: G71.2

Synonyme: Shy-McGee Syndrom

Übersicht: Die Central Core Disease (CCD) ist eine (meist dominant) vererbte neuromuskuläre Erkrankung. Charakteristisch sind eine zentrale Vakuolenbildung in den Typ I Fasern (Färbungsverhalten in der Histologie) 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 Multimincore-, die Mincore Myopathie und die Core-Rod Myopathie sind eng verwandt und tragen 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. Ein progressiver Verlauf wäre untypisch.

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

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

Anästhesieverfahren

Succinylcholin und volatile Anästhetika dürfen nicht verwendet werden. (CAVE: MH!)

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 ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

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 rezessivem 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 Statuserhebung 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 Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Muskulo-skelettale Fehlstellungen und Mobilitätseinschränkungen (Kiefer/HWS/Thorax) können Intubationsschwierigkeiten mit sich bringen, sind aber nicht obligat.

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

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 Evidenz für Beeinträchtigungen der Blutgerinnung.

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

Nicht berichtet.

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Nicht berichtet.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Nicht berichtet.

Anästhesiologisches Vorgehen

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, Mmorphin), 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 oder eine Reversierung mittels Sugammadex® (wenn Rocuronium oder Vecuronium verwendet wurden) sind berichtet worden.

Die prophylaktische postoperative Beatmung ist nicht a priori notwendig.

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

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.

Mögliche Komplikationen

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

Postoperative Versorgung

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

Das Ausmaß der postoperativen Überwachung oder intensivmedizinischen Betreuung ist abhängig vom chirurgischen Eingriff und dem präoperativen Zustand des Patienten.

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Bereits bei Verdacht auf eine Maligne Hyperthermie muss frühzeitig und aggressiv behandelt werden.

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) oder auch als Regionalanästhesien durchgeführt werden. Es ist zu beachten, dass bei 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

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–S17
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 Änderung: **Oktober 2019**

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Tino Münster, Anästhesiologe, Krankenhaus Barmherzige Brüder, Regensburg,
Deutschland
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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

Reviews erfolgten durch:

Reviewer 1

Francis Veyckemans, Anästhesiologe, Universitätsklinik S. Luc, Brüssel, Belgien
francis.veyckemans@uclouvain.be

Reviewer 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

Editorial Review 2019

Johannes Prottengeier, Anästhesiologe, Universitätsklinikum Erlangen-Nürnberg,
Deutschland
Johannes.Prottengeier@googlemail.com

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