

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Hermansky-Pudlak-Syndrom**

Erkrankung: Hermansky-Pudlak-Syndrom

ICD 10: E70.3

Synonyme:

Übersicht: Das Hermansky-Pudlak-Syndrom (HPS) ist eine seltene, autosomal-rezessive Erkrankung, die durch eine Fehlfunktion von Synthese und Transport intrazellulärer Vesikel gekennzeichnet ist [7,17]. Erstmals beschrieben wurde das HPS 1959 [11]. Weltweit gesehen gibt es lokale Häufungen [6]. Hinsichtlich der tatsächlichen Häufigkeit des HPS sind jedoch kaum Daten vorhanden. Die Prävalenz des HPS wird auf 1:500.000 bis 1:1.000.000 geschätzt [14,21]. Aus ungeklärten Gründen ist die Inzidenz im Nordwesten Puerto Ricos mit 1:1.800 ungewöhnlich hoch [6].

Genetisch sind 11 unterschiedliche Subtypen des HPS bekannt (HPS-1 bis HPS-11) [6,7]. Mutationen verursachen Defekte im intrazellulären Proteintransport und der Biogenese der Lysosomen sowie der lysosomen-assoziierten Organellen (BLOCs), wie Melanosomen und δ -Granula der Thrombozyten [6,23].

Der okulokutane Albinismus (OCA) ist charakterisiert durch Hypopigmentation von Haar, Haut, Retina und Iris in unterschiedlicher Ausprägung. Eine Abnahme der Sehschärfe kann von retinaler Hypopigmentation, einem horizontalen Nystagmus, Photophobie und einem Strabismus begleitet sein [2,6,21,23]. Das HPS-2 kann zudem eine Immundefizienz durch eine schwere Neutropenie zur Folge haben, die häufig mit G-CSF behandelt wird [10].

Weiterhin sind das HPS-1 und -4 mit einem hohen Risiko für die Entwicklung einer Lungenfibrose bei Erwachsenen wie auch Kindern assoziiert. Es wird vermutet, dass die Fibrose durch die Akkumulation von Ceroid-Lipofuscin in den Lysosomen der Alveolar-makrophagen, die Zerstörung der Typ-II-Pneumozyten und eine konsekutive Inflammations-kaskade begünstigt wird [1,7,23,28]. Bei Erwachsenen entwickelt sich, für gewöhnlich im dritten Lebensjahrzehnt, eine interstitielle, irreversible und progressive Lungenerkrankung.

Durch eine Dysfunktion in der Thrombozytenaggregation beim HPS wird in der Anamnese oft von blauen Flecken, Nasenbluten, Menorrhagien oder einer (unerwartet) verlängerten Blutungszeit nach Zahnextraktionen oder chirurgischen Interventionen berichtet [6,20,22,23]. Das Ausmaß der Blutungsneigung kann jedoch innerhalb der Patienten mit HPS variieren [5]. Fehlen die thrombozytären δ -Granula, kann die Blutungszeit trotz unauffälliger Thrombozytenzahlen und Gerinnungsfaktoren verlängert sein [5,12,18,29].

Darüber hinaus kann sich phänotypisch in 15 % der HPS-Fälle (Typ 1-4) eine granulomatöse Colitis mit abdominellen Krämpfen, Gewichtsverlust, Malabsorption und häufigen wässrig-blutigen Durchfällen entwickeln [6,9,12,23]. Die glomeruläre Dysfunktion der Nieren und die Kardiomyopathie wurden als seltene Komplikationen des HPS und den damit einhergehenden Ceroid-Ablagerungen berichtet [12].

Die Diagnose basiert auf klinischen Merkmalen mit der typischen Trias aus OCA, Blutungsneigung und Dysfunktion der Thrombozyten [6,11]. Letztere zeigt sich diesbezüglich in der „whole-mount“-Elektronenmikroskopie, die den Goldstandard der Thrombozytenfunktions-tests beim HPS darstellt, das Fehlen der δ -Granula in den Thrombozyten [6,7,28].

Eine molekulargenetische Analyse wird zur genauen Differenzierung des HPS-Subtyps empfohlen und um betroffene Patienten nachzubeobachten sowie deren Prognose besser einschätzen zu können [6]. Die ausführliche Diagnostik ist komplex, die genetische Testung und Diagnosesicherung kostenintensiv und für gewöhnlich nur für Forschungszwecke verfügbar [2]. Weiterhin erfolgt die Diagnose der intestinalen Lungenerkrankung via hochauflösender Computertomographie (HRCT), die zudem ein gutes radiologisches Monitoring von Erkrankungsstatus und -progress erlaubt [1]. Eine Lungenbiopsie ist zur Diagnosesicherung nicht notwendig und kann ggf. sogar Blutungskomplikationen provozieren [6,28].

Aktuell gibt es keine kausalen oder präventiven Therapieansätze für das HPS [6]. Daher ist die Therapie rein symptomatisch.

Die Prognose des HPS hängt normalerweise primär vom Fortschreiten der Lungenfibrose und bei Patienten mit HPS-2 von den immunologischen Defekten ab. Der Verlauf der Lungenfibrose ist variabel, aber grundsätzlich progredient und eine der Haupttodesursachen bei Erwachsenen mit v.a. beim HPS-1 [7,8,9]. Aufgrund fehlender Wirksamkeit wird eine Therapie mit Kortikoiden oder Immunsuppressiva bei Patienten mit HPS und Lungenfibrose nicht empfohlen [28]. Pirfenidon als neuer Therapieansatz verlangsamt vermutlich den Progress der Fibrose, aber die Gabe wird kontrovers diskutiert und aktuell nicht grundsätzlich empfohlen [8,15]. Patienten mit HPS-1, -2 und -4 können für eine Lungentransplantation in Frage kommen, um die Lebenserwartung zu verlängern [6,7]. Letztlich ist die Lungentransplantation zum aktuellen Zeitpunkt die einzig kurative Therapie der Lungenfibrose [17]. Für gastrointestinale Störungen ähnlich dem M. Crohn wird ein gutes Ansprechen auf eine immunsuppressive Therapie berichtet [9]. Leider liegt die durchschnittliche Lebenserwartung der Patienten mit HPS bei 40–50 Jahren (v.a. bei pulmonaler Beeinträchtigung) [28].

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

Lungentransplantation [7,24], videoassistierte thorakoskopische Chirurgie (VATS) [14,15,16], routinemäßige Bronchoskopien oder Bronchoskopien zur Gewinnung tracheobronchialer Biopsien, jedwede Art der Lungenbiopsie (wenn auch zur Diagnose der Erkrankung nicht empfohlen – siehe oben) [7].

Viszeralchirurgie als ultima ratio bei entzündlichen Darmerkrankungen (mit M. Crohn vergleichbare Symptomatik) [6,23].

Ophthalmologische Eingriffe wie oftmals notwendige Korrekturingriffe bei Strabismus [3].

Anästhesieverfahren

Obwohl es Berichte zur erfolgreichen Durchführung bei Schwangeren mit HPS gibt, sollten Spinal- oder Periduralanästhesien, wegen möglicher Blutungskomplikationen bei Betroffenen, vermieden oder nur mit äußerster Vorsicht durchgeführt werden [2,19,21,25,27]. Daneben gibt es Berichte über die komplikationslose Infiltration mit Lokalanästhetika im Rahmen zahnärztlicher Eingriffe [18]. Berichte zur Durchführung sonographisch gesteuerter peripherer Nervenblockaden existieren nicht.

Eine endgültige Empfehlung für die Wahl einer Allgemein- oder Regionalanästhesie gibt es nicht. Aufgrund der variablen Blutungsneigung bei Patienten mit HPS kann der Allgemeinanästhesie bei Patienten mit HPS grundsätzlich der Vorzug gegeben werden. Die Wahl für oder gegen jedwedes neuroaxiale Anästhesieverfahren (z.B. Spinal- oder Epiduralanästhesie) sollte für jeden Patienten in Abwägung individueller Risiken und Nutzen getroffen werden. Periphere Regionalanästhesieverfahren können bei Patienten mit Blutungsneigung, unter adäquater sonographischer Kontrolle und geringem Risiko einer Gefäßpunktion, durchgeführt werden.

Eine Allgemeinanästhesie kann als balancierte Anästhesie mit volatilen Anästhetika oder als total intravenöse Anästhesie (TIVA) durchgeführt werden. Die Überwachung der neuromuskulären Blockade vor Ausleitung der Anästhesie wird empfohlen, v.a. bei Patienten mit pulmonaler Kompromittierung durch das HPS.

Bei der Anlage eines zentralen Venenkatheters in die V. jugularis interna / externa oder V. subclavia wird ausdrücklich die Verwendung der Sonographie empfohlen, um die korrekte Lage des Drahtes im Gefäß zu visualisieren und eine Gefäßverletzung (z.B. eine Dissektion), einen akzidentellen Pneumothorax oder eine Verletzung der Lunge zu vermeiden (v.a. im Hinblick auf eine häufig präexistente pulmonale Kompromittierung dieser Patienten).

Gemäß allgemeinen Empfehlungen wird eine adäquate PONV-Prophylaxe (post-operative nausea and vomiting) empfohlen.

Bei der intraoperativen Lagerung sollte der Fokus auf eine optimale Polsterung gelegt werden, um bei Patienten mit bekannter Blutungsneigung Hämatome zu verhindern.

Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

Präoperativ ist wie üblich der klinische Befund und pulmonale Status der Patienten mit HPS am wichtigsten (z.B. Belastungsintoleranz beim 6-Minuten-Geh-Test oder vergleichbaren Tests). Eine Röntgenuntersuchung des Thorax kann bei Patienten mit pulmonaler Beteiligung das Bild einer bilateralen interstitiellen Erkrankung zeigen. Eine Computertomographie kann erwogen werden, wenn die Ergebnisse der Röntgenuntersuchung nicht wegweisend sind [1,6,17]. Eine Spirometrie kann das Ausmaß einer pulmonalen Beteiligung quantifizieren.

Außerdem sollte eine gründliche Anamnese sich auf hämatologische Komplikationen und Blutungskomplikationen fokussieren. Präoperativ kann eine Beurteilung der Thrombozytenzahl sowie der Gerinnungsparameter vorgenommen werden. Es sollte jedoch bedacht werden, dass sich die qualitative Dysfunktion der Thrombozyten beim HPS nicht in der Gesamtzahl der Thrombozyten sowie in hämatologischen Routinetests (z.B. Prothrombinzeit, aktivierte partielle Thromboplastinzeit, von Willebrand-Faktor) widerspiegeln und diese daher für gewöhnlich im Normbereich liegen [6,7,17]. Es gibt zahlreiche Berichte einer typischerweise verlängerten Blutungszeit, einer beeinträchtigten sekundären Thrombozytenaggregation und einer reduzierten Anzahl thrombozytärer Nukleotide, wobei letztere mit einer Vergrößerung des ATP/ADP-Verhältnisses assoziiert sind [19,21,27]. Hoch spezialisierte Laboruntersuchungen mit Funktionsscreening von Thrombozytenaggregation und ATP-Sekretion, als Antwort auf verschiedene Stimulanzen der Thrombozyten, sind wahrscheinlich nicht überall verfügbar [13]. Weder ist eine irreguläre Thrombozytenaggregation pathognomonisch für das HPS, noch schließt eine normale Aggregation ein HPS definitiv aus [23]. Es wird empfohlen, den Großteil der Operationen wann immer möglich und praktikabel in einer Klinik mit Möglichkeit zur permanenten Überwachung von Hämatologie und Gerinnung durchzuführen [23].

Auch wenn die klinische Antwort auf Desmopressin (DDAVP) variieren kann, gibt es Berichte einer präventiven Gabe von Thrombozyten und/oder einer perioperativen DDAVP-Infusion zur Blutungsprophylaxe sowie, im Falle einer pulmonalen Beeinträchtigung, den intraoperativen Volumenbedarf zu minimieren [7,14,17,18,20,21,27]. Weiterhin existiert ein Fallbericht über die erfolgreiche Gabe von Tranexamsäure und rekombinantem Faktor II (rFVIIa) zur Prävention von Blutungen bei Patienten mit HPS [5].

Sofern keine Kontraindikationen vorliegen, sollten Patienten mit Lungenfibrose als Folge des HPS wie auch Patienten mit anderen Lungenerkrankungen eine Influenza- und Pneumokokkenimpfung erhalten [6,23].

Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Soweit bekannt sind beim HPS keine anatomischen Besonderheiten vorhanden. Dennoch wird ein standardisiertes Vorgehen bei der Untersuchung des Atemwegs und der Beurteilung möglicher Atemwegsprobleme empfohlen. Je nach Untersuchungsergebnis sollte eine entsprechend gründliche Vorbereitung der Atemwegssicherung erfolgen.

Die Maskenbeatmung kann durch eine eingeschränkte Lungencompliance der Patienten erschwert sein [14]. Aufgrund typischerweise geringer pulmonaler Reserven der HPS-Patienten, sollte das hohe Risiko einer schnellen Entsättigung bei komplikativem Atemwegsmanagement bedacht werden [14].

Das HPS kann auch den Gastrointestinaltrakt betreffen und zu einer granulomatösen Kolitis mit entzündlicher Darmerkrankung führen [6,9]. Bei gleichzeitiger gastrointestinaler

Refluxproblematik kann eine Rapid Sequence Induction (RSI) erwogen werden. Aufgrund der o.g. pulmonalen Komorbiditäten könnte eine modifizierte anstelle einer klassischen RSI der bessere Ansatz sein.

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

Aufgrund einer mit der Erkrankung assoziierten Blutungsneigung, ist eine vorherige serologische Verträglichkeitsprobe für HPS-Patienten ratsam. Informieren Sie den/die Transfusionsmediziner/-in vor Ort zeitnah bzgl. einer ausreichenden Bereitstellung von Blutprodukten (v.a. Thrombozytenkonzentraten (TK)). Abhängig von der Art des Eingriffs können Blutungssituationen akut eintreten und eine aggressive hämostatische Therapie notwendig machen, z.B. mit der Gabe von TK, PPSB, DDAVP oder Tranexamsäure [7]. Darüber hinaus können Strategien zur autologen Bluttransfusion (z.B. Cellsaver) sinnvoll sein.

Das Fehlen entsprechender Daten und allgemeiner Empfehlungen zum Management von Blutungen bei HPS-Patienten macht ein individuelles Management möglicher perioperativer Blutungskomplikationen erforderlich [7]. Im Hinblick auf eine perspektivisch notwendige Transplantation kann ein restriktiver Transfusionsansatz zur Vermeidung einer Alloimmunisierung beitragen. Auch wenn die Gabe gepoolter TK in Notfallsituationen erforderlich sein kann, sollten wenn möglich daher auch nur HLA-kompatible, leukozytendepletierte TK verwendet werden [7,29].

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

Eine prophylaktische oder therapeutische Antikoagulation sollte nach Abwägung von Nutzen und möglicher thrombembolischer bzw. Blutungskomplikationen durchgeführt werden. Eine gründliche Blutungsanamnese ist bei der Identifikation von Risikopatienten für Blutungen hilfreicher als Labortests. Im Falle einer extrakorporalen Membranoxygenierung (ECMO) wird, im Hinblick auf die dysfunktionalen Thrombozyten beim HPS, eine umfassende hämatologische Beratung zur Einschätzung des Blutungsrisikos empfohlen [7,24].

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Bei Patienten mit bekannter Blutungsneigung sollte das Risiko einer schnellen Hämatombildung beim Lagern, Transport oder bei der Mobilisierung bedacht werden.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Keine Berichte hierzu.

Anästhesiologisches Vorgehen

Prämedikation: kann in Abwägung von individuellem Risiko und Nutzen erwogen werden. Bei Patienten mit granulomatöser Colitis sollte diese ggf. intravenöse verabreicht werden, da

orale Medikamente evtl. nicht ausreichend resorbiert werden [16]. Eine sedierende Prämedikation sollte bei pulmonal kompromittierten Patienten vermieden werden.

Patientenlagerung: keine speziellen Empfehlungen. Eine sorgfältige Polsterung ist hilfreich, um Hämatome bei gefährdeten Patienten zu vermeiden.

Intravenöser Zugang: keine speziellen Empfehlungen für periphere Venenzugänge. Um v.a. bei pulmonal kompromittierten Patienten einen akzidentellen Pneumothorax oder eine Lungenverletzung zu vermeiden, wird für die Anlage zentraler Venenkatheter in die V. jugularis interna/externa oder die V. subclavia ausdrücklich die Verwendung der Sonographie empfohlen, um die korrekte intravasale Lage des Drahtes zu visualisieren.

Invasive Blutdruckmessung: erleichtert, v.a. bei pulmonal kompromittierten Patienten, häufige arterielle Blutgasanalysen.

(Kontrollierte) Beatmung: für Patienten mit HPS ist eine restriktive Ventilationsstörung charakteristisch. Die Beatmung sollte lungenprotektiv mit entsprechend kleinen Tidalvolumina erfolgen, um eine Baro- / Volutrauma zu vermeiden [14,17]. Eine Ein-Lungen-Ventilation während thoraxchirurgischer Eingriffe kann aufgrund rezidivierender Hypoxiephasen eine Herausforderung darstellen und eine intermittierende Zwei-Lungen-Beatmung nötig machen [16].

Anästhesie: sowohl eine TIVA wie auch eine balancierte Anästhesie unter Verwendung volatiler Anästhetika kann sicher durchgeführt werden. Allein aufgrund des HPS existieren keine bekannten absoluten oder relativen Kontraindikationen für üblicherweise in der Anästhesie verwendete Medikamente. Es gibt kein spezielles Risiko für eine maligne Hyperthermie.

Lokal- / Regionalanästhesieverfahren können, wie oben beschrieben, durchgeführt werden. Im Hinblick auf ein möglicherweise erhöhtes Blutungsrisiko sollten diese Verfahren primär bei pulmonal schwer kompromittierten Patienten erwogen werden, um deren Atemanstrengungen zu reduzieren [14]. Trotz einiger Berichte über die erfolgreiche Durchführung bei HPS-Patienten sollten neuroaxiale Verfahren (spinal oder epidural) vermieden werden bzw. bei Patienten mit positiver Blutungsanamnese aufgrund entsprechender Komplikationen nur mit äußerster Vorsicht durchgeführt werden [2,19,21].

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

Um das intraoperative Volumenmanagement zu optimieren, kann ein erweitertes hämodynamisches Monitoring hilfreich sein. Dies gilt v.a. dann, wenn im Falle eines signifikanten Blutverlustes eine differenzierte und umsichtige Gabe von Flüssigkeit und Transfusionsprodukten erforderlich ist. Eine Hypervolämie kann bei Patienten mit schwerer pulmonaler Kompromittierung nachteilig sein [14].

Mögliche Komplikationen

Schweres respiratorisches Versagen / Hypoxämie.

Lebensbedrohliche Blutungskomplikationen.

Postoperative Versorgung

Die postoperative Versorgung sollte sich auf respiratorische Probleme im Rahmen einer Lungenfibrose konzentrieren, die perioperativ zu Komplikationen führen können [14]. Die respiratorische Funktion sollte im Rahmen eines ausreichend langen Aufenthalts im Aufwachraum, einer IMC- oder Intensivstation überwacht werden. Erst dann ist eine Verlegung auf die Normalstation oder Entlassung nach Hause akzeptabel.

Weiterhin sollten die Operationswunden sorgfältig im Hinblick auf Blutungen und Hämatome begutachtet werden.

Aufgrund des Stellenwerts und Einflusses auf die Atmung ist eine adäquate Analgesie eine wichtige Herausforderung im anästhesiologischen Managements bei Patienten mit HPS. Analgetika wie nicht-selektive nicht-steroidale Antiphlogistika (NSAR) sollten wegen möglicher Blutungskomplikationen vermieden werden [6,14,23,28]. In Abwägung von Risiken (thrombembolische Ereignisse) und Nutzen (suffiziente Analgesie), können selektive COX-2-Hemmer als Alternative erwogen werden [23]. Es gibt keine für das HPS spezifischen Kontraindikationen für den Einsatz von Opioiden [23]. Ist die Lungenfunktion beeinträchtigt, sollte man eine insuffiziente Spontanatmung mit möglicher respiratorischer Azidose antizipieren [14].

Eine sorgfältige dermatologische Einschätzung und forcierte Schutzmaßnahmen für Haut und Augen sind essenziell in der Phase vor und nach einer Transplantation, da eine perioperative immunsuppressive Therapie und eine Hypopigmentation das Risiko für Plattenepithelkarzinome der Haut, Basalzellkarzinome und Melanome erhöhen [6,7,17,23].

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Notfallsituationen: lebensbedrohliche Blutungskomplikationen, rezidivierende/akute Pneumothoraces, akute Exacerbationen einer Lungenfibrose bis zum schweren respiratorischen Versagen und Notwendigkeit einer veno-venösen ECMO (oft als Überbrückung/Bridging-Therapie bis zur Lungentransplantation) [7,24,26].

Differenzialdiagnosen: z.B. die idiopathische Lungenfibrose, unspezifische interstitielle Pneumonien, Lungenfibrosen als Folge ein Vielzahl weiterer Ursachen, Chediak-Higashi-Syndrom, Griscelli-Syndrom [6,27].

Ambulante Anästhesie

Angesichts des Risikos für Blutungskomplikationen und pulmonale Komplikationen legen wir ausdrücklich nahe, Patienten mit HPS in Zentren mit Hämatologie/Hämostaseologie sowie einer permanenten Verfügbarkeit einer intensivmedizinischer Überwachung zu versorgen. Eine sorgfältige Nachbeobachtung nach der Entlassung ist auch im Hinblick auf eine verzögert auftretende Nachblutung ratsam [17].

Geburtshilfliche Anästhesie

Patientinnen mit HPS sind fruchtbar, weshalb Anästhesisten in der Geburtshilfe mit HPS-Patientinnen zur Analgesie im Rahmen einer Geburt durchaus konfrontiert sein können. Eine

pulmonale Beteiligung tritt etwa im gebärfähigen Alter der Patientinnen auf und kann damit Schwangerschaft und Geburt beeinträchtigen.

Daneben stellen v.a. Blutungskomplikationen das Hauptproblem während der Entbindung dar. Trotz einiger Berichte zur erfolgreichen Durchführung bei Schwangeren mit HPS sollten die Spinal- und Epiduralanästhesie vermieden bzw. aufgrund möglicher Blutungskomplikationen nur mit äußerster Vorsicht durchgeführt werden [2,19,21,25,27]. Die Anamnese sollte sich daher auf frühere Episoden von Nasenblutung, inadäquaten Hämatomen, gastrointestinalen Blutungen, einer verlängerten Blutungszeit während der Menstruation oder während Zahnextraktionen wie auch vermehrte postoperative oder postpartale (Nach)Blutungen fokussieren [2,4]. Der Geburtsmodus muss individuell bestimmt werden [27]. Viele Autoren empfehlen eine vaginale Entbindung, um Blutungskomplikationen zu minimieren [2]. Diese können jedoch auch nach vaginaler Entbindung auftreten, wobei es auch einen Fallbericht zu einer unauffälligen Kaiserschnittentbindung bei einer Frau mit HPS gibt, die zuvor präventiv Thrombozyten erhalten hatte [19]. Diesbezüglich sollte die Entscheidungsfindung und die präventive Gabe von z.B. Tranexamsäure, DDAVP oder TK in Rücksprache mit Kollegen/-innen der Hämatologie/Hämostaseologie erfolgen, v.a. im Hinblick auf häufig unauffällige Testresultate für z.B. Thrombozytenzahlen, Prothrombinzeit und partielle Thromboplastinzeit bei HPS Patienten [2,4,25,27,29].

Bei Frauen mit HPS muss mit einem erhöhten Blutungsrisiko während der Geburt gerechnet werden. Daher wird die frühzeitige Erstellung eines vordefinierten, interdisziplinären Fahrplans empfohlen, um eine sichere und mit Bedacht durchgeführte perioperative Versorgung Schwangerer mit HPS, vor allem in Notfallsituationen, leisten zu können.

Zusammenfassend sollten Schwangere mit HPS in spezialisierten Zentren, einem multidisziplinären Ansatz folgend überwacht werden. Eine wohlüberlegtes peripartales Management mit entsprechenden Entscheidungen ist im Zusammenhang mit dem seltenen HPS unabdingbar. Ein multidisziplinäres Team aus Geburtshelfern, Anästhesisten und Hämatologen bzw. Hämatostaseologen sollte einen individuellen, patientenspezifischen Ansatz diskutieren, um eine optimale und maximal sichere peripartale Behandlung zu gewährleisten [2].

Literatur

1. Avila NA, Brantly M, Premkumar A, Huizing M, Dqyer A, Gahl WA. Hermansky-Pudlak Syndrome: Radiography and CT of the Chest Compared with Pulmonary Function Tests and Genetic Studies. *Am J Roentgenol* 2002;179:887–892
2. Bachmann C, Abele H, Wallwiener D, Kagan KO. Neonatal and maternal risk in Hermansky-Pudlak syndrome : peripartum management – brief report and review of literature. *Arch Gyn Obstetr* 2014;289:1193–1195
3. Bagheri A, Abdollahi A. Hermansky-Pudlak Syndrome; a Case Report. *J Ophthalm Vision Res* 2010;5:269–272
4. Beesley RD, Robinson RD, Stewart TL. Two Successful Vaginal Births after Caesarean Section in a Patient with Hermansky-Pudlak Syndrome Who Was Treated with 1-Deamino-8-Arginine-Vasopression during Labor. *Milit Med* 2008;173;10:1048
5. Del Pozo Pozo AI, Jiménez-Yuste V, Villar A, Quintana M, Hernández-Navarro F. Successful thyroidectomy in a patient with Hermansky-Pudlak syndrome treated with recombinant factor VII and platelet concentrates. *Blood Coagul Fibrinolys* 2002;13:551–553
6. El-Chemaly S, Young LR. Hermansky-Pudlak Syndrome. *Clin Chest Med* 2016;37:505–511
7. El-Chemaly S, O'Brien KJ, Nathan SD, Weinhouse GL, Goldberg HJ, Connors JM, et al. Clinical management and outcomes of patients with Hermansky-Pudlak syndrome pulmonary fibrosis evaluated for lung transplantation. *PLoS ONE* 2018;13:e0194193
8. Furuhashi K, Enomoto N, Fujisawa T, Hashimoto D, Inui N, Nakamura Y, et al. Hermansky-Pudlak Syndrome with Nonspecific Interstitial Pneumonia. *Intern Med* 2014;53:449–453
9. Girot P, Le Berre C, De Maissin A, Freyssinet M, Trang-Poisson C, Bourreille A. Crohn's-like acute severe colitis associated with Hermansky-Pudlak syndrome: A case report. *World J Gastroenterol* 2019;25:1031–1036
10. Hengst M, Naehrlich L, Mahavadi P, Grosse-Onnebrink J, Terheggen-Lagro S, Skanke LH, et al. Hermansky-Pudlak syndrome type 2 manifests with fibrosing lung disease early in childhood. *Orphanet J Rare Dis* 2018;13:42
11. Hermansky F, Pudlak P. Albinism Associated With Hemorrhagic Diathesis and Unusual Pigmented Reticular Cells in the Bone Marrow: Report of Two Cases With Histochemical Studies. *Blood* 1959;14:162–169
12. Huizing M, Gahl WA. Disorders of Vesicles of Lysosomal Lineage: The Hermansky-Pudlak Syndromes. *Curr Molecul Med* 2002;2:451–467
13. Hurford MT, Sebastiano C. Hermansky-Pudlak Syndrome: Report of a Case and Review of Literature. *Int J Clin Experim Pathol* 2008;1:550–554
14. Ideno S, Hatori E, Takeda J, Morisaki H. Anesthetic management of a patient with Hermansky-Pudlak syndrome undergoing video-assisted bullectomy. *J Clin Anesth* 2015;27:243–246
15. Kanazu M, Arai T, Sugimoto C, Kitaichi M, Akira M, Abe Y, et al. An Intractable Case of Hermansky-Pudlak Syndrome. *Intern Med* 2014;53:2629–2634
16. Kaseda K, Goto T, Emoto K, Hayashi Y. Surgery for secondary pneumothorax caused by Hermansky-Pudlak syndrome. *Eur Respir J* 2014;44:1715–1717
17. Lederer DJ, Kawut SM, Sonett JR, Vakiani E, Seward SL, White JG, et al. Successful Bilateral Lung Transplantation for Pulmonary Fibrosis Associated With Hermansky-Pudlak Syndrome. *J Heart Lung Transplant* 2005;24:1697–1699
18. Minkin P, Bertetti R, Liindsey S, Bovino B. Management of Tooth Extraction in a Patient With a Rare Bleeding Disorder Associated with Hermansky-Pudlak Syndrome: A Case Report. *J Oral Maxillofac Surg* 2015;73:219–223
19. Nisal M, Pavord S, Oppenheimer CA, Francis S, Khare M. Hermansky-Pudlak syndrome: Management of a rare bleeding disorder in a twin pregnancy. *J Obstetr Gyn* 2012;32:185–186
20. Ozgur M, Yilmaz B. Unexpected intra-operative bleeding due to Hermansky-Pudlak Syndrome. *Ind J Anaesth* 2015;59:393–394
21. Poddar RK, Coley S, Pavord S. Hermansky-Pudlak syndrome in a pregnant patient. *Br J Anesth* 2004;93:740–742
22. Rivera-Concepción J, Acevedo-Canabal J, Burés A, Vargas G, Cadilla C, Izquierdo NJ. Bleeding Assessment in female patients with Hermansky-Pudlak syndrome – A case series. *Eur J Haematol* 2019;102:432–436
23. Seward SL, Gahl WA. Hermansky-Pudlak Syndrome: Health Care Throughout Life. *Pediatrics* 2013;132:153–160

24. Sim W, Kim SY, Han J, Rim TH, Lee JG, Paik HC, et al. Extracorporeal Membrane Oxygenation Bridge to Lung Transplantation in a Patient with Hermansky-Pudlak Syndrome and Progressive Pulmonary Fibrosis. *Acute Crit Care* 2019;34:95–98
25. Spencer J, Rosengren S. Hermansky-Pudlak Syndrome in Pregnancy. *Am J Perinatol* 2009; 26:617–620
26. Umei N, Ichiba S, Chida S. Successful use of veno-venous extracorporeal membrane oxygenation as a bridge to lung T transplantation in a patient with pulmonary fibrosis. *General Thorac Cardiovasc Surg* 2017;65:478–480
27. Van Avermaete F, Muys J, Jacquemyn Y. Management of Hermansky-Pudlak syndrome in pregnancy and review of literature. *BMJ Case Rep* 2016 Nov 17;2016:bcr2016217719. DOI: 10.1136/bcr-2016-217719
28. Vicary GW, Vergne Y, Santiago-Cornier A, Young LR, Roman J. Pulmonary Fibrosis in Hermansky-Pudlak Syndrome. *Ann Am Thorac Soc* 2016;13:1839–1846
29. Yusuf L, Srivasavi D, Ciantar E. Hermansky-Pudlak syndrome in pregnancy: A case report. *Obstetr Med* 2016;9:171–173.

Letzte Änderung:

Februar 2022

AutorInnen

Christine Gaik, Anästhesiologin, Universitätsklinikum Marburg, Germany
gaikc@med.uni-marburg.de

Thomas Wiesmann, Anästhesiologe, Diakonie-Klinikum Schwäbisch Hall, Germany
thomas.wiesmann@diakoneo.de

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

Reviewer

Matthias Griese, Paediatrician, Department of paediatric pneumology, University-Clinic Munich, Germany
matthias.griese@med.uni-muenchen.de

Barbara Zieger, Paediatrician, Clinic for paediatric haematology and oncology, University-Clinic Freiburg, Germany
barbara.zieger@uniklinik-freiburg.de

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

Bitte beachten Sie, dass diese Handlungsempfehlung von zwei nicht-anästhesiologischen Krankheitsexperten reviewt wurde.
