

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **CHARGE-Syndrom**

Erkrankung: CHARGE-Syndrom

ICD 10: Q87.8

Synonyme: CHARGE-Assoziation, Hall-Hittner-Syndrom

Übersicht: Ursprünglich wurde als CHARGE-Syndrom die Kombination folgender Anomalien bezeichnet:

- Colobom (Kolobom = Spaltbildung am Auge)
- Herzfehler
- Atresia Choanae (Choanal-Atresie)
- Retarded growth and development (Verzögerung von Wachstum und Entwicklung)
- Genitale Hypoplasie
- Ear (Ohr-Fehlbildungen und Taubheit)

1998 propagierte eine Expertengruppe die Unterscheidung in vier Major-Kriterien (Choanal-atresie, Kolobom, auffällige Ohren und Veränderungen im Bereich von Hirnnerven) und Minor-Kriterien [1]. 2004 wurden Mutationen im CHD7-Gen als wesentliche Ursache des Syndroms identifiziert. Der Erbgang ist autosomal dominant mit variabler Penetranz. Fast alle Mutationen treten de novo auf, vereinzelt wurde aber auch die Weitergabe von einem Elternteil auf das Kind beobachtet [2].

Klinische Kriterien des CHARGE-Syndrom sind [1]:

Major-Kriterien:

- Kolobom
- Choanalatresie
- Fehlbildungen im Bereich der Hirnnerven
- Fehlbildungen von Innen- und Mittelohr oder äußerem Ohr

Minor-Kriterien:

- kardiovaskuläre Fehlbildungen
- Hypoplasie der Genitalien oder verzögerte Geschlechtsentwicklung
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalten
- Tracheoösophageale Defekte
- eine typische Fazies

- Wachstumsverzögerung
- Entwicklungsverzögerung

Gelegentlich:

- Fehlentwicklungen am Harntrakt: Doppelanlagen, vesiko-ureteraler Reflux
- Wirbelsäulenveränderungen: Skoliose, Osteoporose
- Fehlbildungen der Hände
- Fehlbildungen von Hals und Schulter
- Immundefekte

Sind alle vier Major-Kriterien bzw. drei Major- und drei Minor-Kriterien erfüllt, kann mit hoher Wahrscheinlichkeit vom Vorliegen eines CHARGE-Syndroms ausgegangen werden [1].

Ein CHARGE-Syndrom findet sich bei etwa 1 von 10.000 Neugeborenen [3]. Bei > 90 % der Individuen, die die klinischen Kriterien für eine CHARGE-Syndrom erfüllen, können Mutationen im CHD7-Gen auf Chromosom 8q12 nachgewiesen werden [4].

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

- Kardiochirurgie: Vitienkorrektur, Shuntanlagen, Korrektur von Gefäßschlingen aus Aortenbogen oder Pulmonalarterie, Ligatur eines offenen Ductus arteriosus Botalli
- Ohr: Untersuchung, Paukenröhrchen
- Nase / Hals: Korrektur einer Choanalatresie oder Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Tracheotomie
- Gastrointestinaltrakt: Verschluss einer tracheoösophagealen Fistel, Fundoplikatio, Gastrostomie
- Urogenitaltrakt: Vesiko-ureteraler Reflux, Hypospadie, Kryptorchismus
- Diagnostische Eingriffe: Nasopharyngoskopie, Laryngoskopie, Bronchoskopie
- Diagnostik: MRT, CT, Szintigrafie
- Augen: Diagnostik
- Sonstiges: Herniotomie, Circumzision, Cochlea-Implantat, Entfernung von Granulomen, Harnableitungen

Anästhesieverfahren

Die Wahl des Anästhesieverfahrens hängt wesentlich vom individuellen Phänotyp des Patienten und evtl. Organmanifestationen ab.

Für die Allgemeinanästhesie können sowohl volatile als auch intravenöse Anästhetika zum Einsatz kommen.

Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

- Echokardiografie
- Blutgasanalyse, Bestimmung von Kreatinin, Elektrolyten und Calcium

Optional:

- Sonografie des Abdomens: Niere / Harnleiter?
- Thorax-Röntgen bei Infektionen der tiefen Atemwege
- Neurologischer Status: Hirnnerven?
- bei gestörtem Schlaf: Vorliegen eines obstruktiven Schlaf-Apnoe-Syndroms (OSAS)?
- MRT des Schädels
- EEG, falls Krampfanamnese

Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Bis zu 56 % der Menschen mit CHARGE-Assoziation haben über eine Choanalatresie und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten hinausgehende Fehlbildungen der oberen Atemwege [5]. Bis zu 50% der Betroffenen müssen nicht nur wegen der Atemwegspathologien, sondern auch wegen Speichelverhalt, Schluckstörungen und chronischen Aspirationen tracheotomiert werden [6].

Typische Atemwegspathologien bei CHARGE-Assoziation:

- Choanalatresie
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Micrognathie
- Laryngomalazie
- Subglottische Stenose
- Bulbärparalyse
- Laryngomalazie
- Recurrens-Parese
- Tracheomalazie
- Tracheo-ösophageale Fistel

Vor einer Narkose sollte eine untere Atemwegsinfektion erkannt und behandelt werden. Nach Atemwegsanomalien ist sorgfältig zu suchen, ein HNO-Konsil wird empfohlen. Einfluss auf das Atemwegsmanagement haben neben der Art der Atemwegsanomalie das evtl. Vorliegen eines gastroösophagealen Reflux und chronisch-rezidivierender Aspirationen. Auf einen schwierigen Atemweg sollte man vorbereitet sein.

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

Nicht erforderlich.

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

Nicht erforderlich.

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Nicht erforderlich.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Nicht erforderlich.

Anästhesiologisches Vorgehen

Weil die Kooperationsfähigkeit dieser Kinder oft vermindert ist, empfiehlt sich eine sedierende Prämedikation. Die Anwesenheit eines Elternteils während der Einleitung kann hilfreich sein. Liegt ein OSAS vor, sollten Benzodiazepine zur Prämedikation vermieden werden.

Eine inhalative Anästhesie-Einleitung kann bei Kindern mit schwerer Schluckstörung und starkem Speichelfluss schwierig sein, empfiehlt sich aber wenigstens bei tracheotomierten Patienten mit schwierigen Venenverhältnissen.

Wegen des häufig vorliegenden gastro-ösophagealen Reflux bevorzugen viele Anästhesisten eine Ileuseinleitung (rapid sequence induction, RSI), obwohl der Sicherheitsgewinn dieser Maßnahme unklar ist.

Es gibt keine Studien zu alternativen Atemwegstechniken in dieser Patientengruppe, wohl aber einen Fallbericht über den erfolgreichen Einsatz einer Larynxmaske bei einem Patienten mit CHARGE-Syndrom, dessen Epiglottis bei der direkten Laryngoskopie nicht dargestellt werden konnte (Cormack-Lehane-Score: IV) [7].

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

Das Monitoring richtet sich nach der Ausprägung des CHARGE-Syndroms und Art und Ausmaß des operativen Eingriffs.

Mögliche Komplikationen

Mit einem schwierigen Atemweg muss bei jedem Kind mit einer CHARGE-Assoziation gerechnet werden. Nach bis zur 35% aller Eingriffe kommt es zu respiratorischen Auffälligkeiten: Sättigungseinbrüche, Hypersekretion mit Atemwegsverlegung, Aspiration, anhaltende trockene oder feuchte Auskultationsbefunde, Hypoventilation, Stridor, Atelektasen und Pneumothoraces.

Am häufigsten treten Atemwegkomplikationen nach kardio- wie abdominalchirurgischen Eingriffen und Endoskopien der Atemwege auf. Die Durchführung mehrerer Eingriffe in einer Sitzung erhöht hierbei das Risiko postoperativer Atemwegsprobleme nicht. Ein signifikant erhöhtes Risiko anästhesieassoziierter Atemwegsereignisse besteht auch nach einer Nissen-Fundoplicatio oder einer PEG-Anlage [8].

Postoperative Versorgung

Mit der Erfordernis einer maschinellen Nachbeatmung ist zu rechnen. Generell ist die verlängerte Überwachung dieser Patienten im Aufwachraum, einer IMC- oder Intensivtherapiestation dringend zu empfehlen.

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Nicht bekannt.

Ambulante Anästhesie

Angesichts des signifikant erhöhten Risikos postprozeduraler Atemwegs-Komplikationen kann ein ambulanter Eingriff nicht empfohlen werden.

Geburtshilfliche Anästhesie

Keine Besonderheiten bekannt.

Literatur

1. Blake KD, Prasad C.: CHARGE syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases 2006; 1:34
2. Sanlaville D, Verloes A.: CHARGE syndrome: an update. Eur J Hum Genet. 2007; 15: 389-99
3. Issekutz KA, Graham JM, Prasad C et al.: An epidemiological analysis of CHARGE syndrome: preliminary results from a Canadian study. Am J Med Genet A 2005, 133:309-327
4. Bergman JEH, Janssen N, Hoefsloot LH et al.: CHD7 mutations and CHARGE syndrome: the clinical implications of an expanding phenotype. J Med Genet 2011; 48:334-342
5. Stack CG, Wyse RK: Incidence and management of airway problems in the CHARGE Association. Anaesthesia 1991; 46(7):582-585
6. Naito Y, Higuchi M, et al.: Upper airway obstruction in neonates and infants with CHARGE syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A 2007; 143A (16):1815-1820
7. Hara Y, et al.: Successful airway management with use of a laryngeal mask airway in a patient with CHARGE syndrome. J Anesth 2009; 23:630-632
8. Blake K, MacCuspie J, et al. Postoperative airway events of individuals with CHARGE syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2009;73(2): 219-226.

Letzte Änderung: **April 2019**

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Autor:

Michael Laschat, Anaesthesiologist, Cologne, Germany
LaschatM@kliniken-koeln.de

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

Reviews erfolgten durch:

Reviewer

Tanja Huettl, Anaesthesiologist, University Hospital Zurich, Switzerland

Christian Puder, Specialist for ear, nose, throat surgery, Cologne, Germany
puder@hno-kalk.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.
