

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Goldenhar-Syndrom**

Erkrankung: Goldenhar-Syndrom

ICD 10: Q87.0

Synonyme: Okulo-aurikulo-vertebral- (OAV-) Syndrom/Sequenz, Fazio-aurikulo-vertebral-Syndrom, Goldenhar-Gorlin-Syndrom

Übersicht: 1952 veröffentlichte Maurice Goldenhar eine Fallsammlung bestehend aus kongenitale mandibulo-faziale Malformationen mit oder ohne epibulbäre Dermoiden, aurikuläre Hautanhängsel und -fisteln. Mit seinen Bemühungen diese Malformationen systematisch zu klassifizieren beschrieb er erstmals das, was später als Goldenhar-Syndrom bekannt werden würde.

Goldenhar-Syndrom ist eine Variante des okulo-aurikulo-vertebralen Spektrums. Es setzt sich aus der hemifazialen Mikrosomie (HFM), epibulbären Dermoiden und vertebralem Anomalien zusammen. Wesentliche Auswirkungen der HFM sind Orbitadeformitäten, mandibulare Hypoplasie, Fehlbildungen der Ohren, Nervenbeteiligung sowie Weichteildefizite (OMENS-Klassifizierung). Weiterhin können Patienten mit Goldenhar-Syndrom Herz-, Nieren- und Lungenfehlbildungen sowie auch Deformitäten der Extremitäten aufweisen. In Abhängigkeit der betroffenen Organe sowie der Schwere der Fehlbildungen kann der Phänotyp hochvariabel sein (Tabelle).

Die genaue Ursache des Goldenhar-Syndroms ist unbekannt, wobei eine multifaktorielle Genese angenommen wird, d.h. eine Kombination aus genetischen Interaktionen und Umweltfaktoren, die eine Fehlentwicklung der ersten und zweiten Kiemenbögen im ersten Trimenon begründen. Das männliche Geschlecht ist häufiger betroffen als das weibliche (3:2). Ca. 10-30% der Patienten weisen eine bilaterale, meist asymmetrische faziale Mikrosomie auf. Literaturangaben zur Inzidenz des Goldenhar-Syndroms sind uneinheitlich und variieren von 1:3.000-5.000 und 1:25.000-1:40.000.

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

- Kraniofaziale Eingriffe
- Oralchirurgie
- Ohrrekonstruktionen
- Exzision von aurikulären Hautanhängseln
- Eingriffe bei Schalleitungs- und Schallempfindungsschwerhörigkeit
- Ophthalmologische Eingriffe
- Wirbelsäulenchirurgie

Anästhesieverfahren

Aufgrund der Art der üblichen Eingriffe sowie des Patientenalters ist die Allgemeinanästhesie oft das einzig praktikable Verfahren.

Neuraxiale Techniken können erschwert oder in Abhängigkeit der individuellen Wirbelsäulenmalformation auch kontraindiziert sein (Halbwirbel, Blockwirbel, Spina bifida).

Sowohl die Regionalanästhesie als auch die Allgemeinanästhesie können in Betracht gezogen werden, wenn der Eingriff dies erlaubt. Ein jüngerer Fallbericht beschreibt die erfolgreiche Anwendung einer axillaren Plexusanästhesie für die Anlage eines peripher eingeführten zentralvenösen Katheters (PICC) bei einem 2-Monate alten Mädchen mit schwerem Goldenhar-Syndrom. Allerdings geht die intraoperative Intubation bei einem Patienten mit schwierigem Atemweg im Vergleich zum elektiven schwierigen Atemwegsmanagement mit erheblicher Morbidität einher.

Sedierung und Prämedikation sollten nur nach eingehender individueller Beurteilung der Risiken für Atemwegsverlegung, schwieriger Beatmung und schwieriger Intubation erfolgen.

Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

Angeborene Herzfehler sind in 5-58 % der Goldenhar-Syndrom-Patienten berichtet worden. Septumdefekte und konotrunkale Fehlbildungen wie z.B. die Fallot-Tetralogie sind die in dieser Patientengruppe am häufigsten begegneten kardialen Fehlbildungen. Situs inversus sowie Störungen der Herzschleifenbildung sind ebenfalls berichtet worden. Alle Patienten mit Goldenhar-Syndrom sollten eine einmalige kardiale Abklärung durchlaufen. In Abhängigkeit der Ergebnisse dieser sowie einer sorgfältigen klinischen Untersuchung kann eine weitere präoperative kardiologische Abklärung indiziert sein.

Die Lungenfunktion kann durch teilweise oder vollständige einseitige Lungenhypoplasie eingeschränkt sein. Die pulmonale Hypoplasie könnte das Risiko pulmonaler Infekte, pulmonalerarterieller Hypertonie sowie eines Pneumothorax erhöhen. Zudem könnten Wirbelsäulendeformitäten eine restriktive Lungenerkrankung verursachen und so die Lungenfunktion weiter einschränken. Eine einmalige Beurteilung der pulmonalen Situation und etwaiger Fehlbildungen ist daher erforderlich. Eine sorgfältige klinische Beurteilung der Lungenfunktion ist zu empfehlen; im Zusammenhang mit weiteren pulmonalen Fehlbildungen kann auch eine weiterführende Lungenfunktionsprüfung angebracht sein.

Vertebrale Fehlbildungen sind ein Merkmal des Goldenhar-Syndroms. So kann es zum Ausbleiben der Segmentierung der Halswirbelsäule z.B. mit Okzipitalisierung oder Zervikal-

fusion kommen, die für die Anästhesie dahingehend relevant ist, da sie eine schon schwierige Intubation weiter erschweren kann. Die radiologische Beurteilung der Halswirbelsäule sollte erwogen werden, wie auch die Darstellung der gesamten Wirbelsäule bei vorgesehener Anwendung neuraxialer Verfahren.

In einer retrospektiven Analyse zeigten Nargozian et al. einen signifikanten Zusammenhang zwischen dem Grad der mandibularen Hypoplasie und der Schwere der Intubation. So kann eine Bildgebung der mandibularen Hypoplasie als Teil des individuellen Algorithmus für den schwierigen Atemweg erwogen werden. Fallberichte legen nahe, dass die präoperative 3D-Computertomographie der Atemwege im Umgang mit dem schwierigen Atemweg nützlich ist.

Eine schlafassoziierte Verlegung der oberen und unteren Atemwege (obstruktive Schlafapnoe, OSA) aufgrund anatomischer und funktioneller Faktoren tritt bei Patienten mit kraniofazialen Fehlbildungen häufig auf. Klinische Hinweise, z.B. schnarchen, sollten ernst genommen werden, da sie sowohl auf eine schwierige Maskenbeatmung hindeuten als auch eine Atemwegsobstruktion in der Aufwachphase vorhersagen könnten. Eine weiterführende Beurteilung des Atemwegs kann präoperativ angebracht sein, da anatomische Anomalitäten wie z.B. Hypertrophie der Tonsillen oder Polypen sowohl zur Atemwegsobstruktion beitragen als auch potentiell chirurgisch sanierbar sind.

Urogenitale Fehlbildungen, z.B. Nierenektopie, -fusion oder -agenesie, Ureterabgangsstenosen oder vesikoureteraler Reflux können mit dem Goldenhar-Syndrom assoziiert sein. Obwohl die Nierenfunktion durch solche Fehlbildungen nicht eingeschränkt sein muss, kann das Risiko von Harnwegsinfekten erhöht sein. Es könnte hilfreich sein, vor größeren chirurgischen Eingriffen mit höherem Volumenumsatz, verlängertem Verbleib eines Harnwegskatheters sowie postoperativer Verlegung auf die Intensivstation von möglichen Nierenfehlbildungen zu wissen.

Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Es ist unabdingbar, dass bei Patienten mit Goldenhar-Syndrom Vorbereitungen für den schwierigen Atemweg getroffen werden. Eine 1998 von Sculerati veröffentlichte Untersuchung zu Patienten mit kraniofazialen Fehlbildungen, darunter 41 mit okulo-aurikulo-vertebraler Dysplasie, zeigte, dass bei 9 (22 %) dieser zweitgenannten Gruppe perioperativ ein chirurgischer Atemweg erforderlich war.

Eine detaillierte und zielgerichtete Anamneseerhebung ist ebenso wie eine perioperative Untersuchung des Atemwegs entscheidend. Die Untersuchung sollte dabei die Mundöffnung, Zungengröße, Zahnstatus, Gaumen- und Unterkieferform, orale Weichteilschwellungen wie z.B. vorstehende Polypen oder Tonsillen sowie die Beweglichkeit der Halswirbelsäule miteinschließen.

Eine mögliche schwierige Maskenbeatmung, schwierige Laryngoskopie sowie schwierige Intubation sollten antizipiert und bereits im Vorhinein erörtert werden. Ein individueller Algorithmus für den schwierigen Atemweg sollte allen, die an der Versorgung teilnehmen, kommuniziert werden. Ausstattung zur Beherrschung des schwierigen Atemwegs, unter anderem supraglottische Atemwege sowie eine Fiberoptik geeigneter Größe, sollten unmittelbar verfügbar sein. Die Videolaryngoskopie hat sich in manchen Fällen als nützlich erwiesen. Ausstattung und Expertise zur Schaffung eines chirurgischen Atemwegs sollte bereitstehen.

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

Keine besonderen Hinweise.

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

Keine besonderen Hinweise.

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Keine besonderen Hinweise.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Keine besonderen Hinweise.

Anästhesiologisches Vorgehen

Für kein Verfahren wurde der Nachweis einer erhöhten Sicherheit gegenüber einem anderen Verfahren geführt. Volatile Anästhetika mit oder ohne Muskelrelaxanzien sowie Opiode mit längerer Wirkdauer sollten nur wohlüberlegt zum Einsatz kommen, da sie die Erholung einer ungestörten Spontanatmung verzögern können. Insofern erwartet werden darf, dass postoperative Schmerzen ohne wesentliche Opiatmengen beherrscht werden können, kann eine auf Remifentanyl basierende Allgemeinanästhesie eine gute Wahl sein. Eine vollständige Antagonisierung der Muskelrelaxierung mittels Sugammadex wird empfohlen.

Propofol führt soweit bekannt zu keiner wesentlichen Muskelrelaxierung; allerdings reduziert es das Herzzeitvolumen sowie die Myokardkontraktilität und mag so bei Patienten mit Herzerkrankungen keine gute Wahl darstellen.

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

Die Anlage eines arteriellen Zugangs kann bei kardialer und/oder pulmonaler Erkrankung gerechtfertigt sein.

Mögliche Komplikationen

Unmöglichkeit der Sicherung des Atemwegs, Unmöglichkeit der Beatmung („cannot intubate, cannot ventilate“-Szenario):

Die Beherrschung des schwierigen Atemwegs ist der entscheidende Faktor bei der Allgemeinanästhesie beim Goldenhar-Syndrom-Patienten. Zum schwierigen Atemweg tragen die mandibulare Hypoplasie, Kiefer-/Gaumenspalte sowie kraniovertebrale Fehlbildungen

bei. Die Schwierigkeit der Intubation nimmt mit zunehmendem Alter sowie bei bilateraler mandibularer Hypoplasie zu.

Eine schlafassoziierte Verlegung der oberen und unteren Atemwege (obstruktive Schlafapnoe, OSA) aufgrund anatomischer und funktioneller Faktoren tritt bei Patienten mit kraniofazialen Anomalien häufig auf. In Verbindung mit fazialen Fehlbildungen kann die Maskenbeatmung erschwert sein.

Die Aufwachphase kann ebenfalls durch eine Atemwegsverlegung kompliziert sein.

Postoperative Versorgung

Die obstruktive Schlafapnoe in Kombination mit der Anwendung volatiler Anästhetika, Muskelrelaxanzien sowie Opiate führt bei Patienten mit Goldenhar-Syndrom zu einem hohen Risiko postoperativer hypoxischer Ereignisse. Bevor es zur Extubation kommt, sollte die Reversierung der Muskelrelaxierung sowie die vollständige Erholung der Atemwegsreflexe sichergestellt sein. Ein verlängertes postoperatives Monitoring, vor allem im Rahmen der Schmerzbehandlung mit Opiaten, wird dringend empfohlen. Die postoperative Versorgung auf einer Intensivstation kann indiziert sein.

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Die obstruktive Schlafapnoe tritt bei Patienten mit kraniofazialen Fehlbildungen häufig auf. Es ist anzunehmen, dass Anästhetika und Opiate die Atemwegsobstruktion in der postoperativen Phase verschärfen.

Eine jüngere Veröffentlichung zu zwei Fällen legte nahe, dass kongenitale Fehlbildungen des Mittelohrs und der Gehörgänge rezidivierende Mittelohrenzündungen, Sinusitis sowie Meningitis verursachen können. Diese Erkrankungen sollten bei perioperativer Infektion und Fieber differentialdiagnostisch in Betracht gezogen werden.

Ambulante Anästhesie

Die Zulässigkeit der ambulanten Versorgung ist wesentlich von der Schwere und Lokalisierung der Fehlbildungen abhängig. In jedem Fall sollte eine mögliche postoperative Verlegung der Atemwege sowie die Notwendigkeit einer verlängerten postoperativen Überwachung bei der Beurteilung der Eignung für die ambulante Anästhesie Berücksichtigung finden.

Geburtshilfliche Anästhesie

Keine besonderen Hinweise.

Anhang 1

Klassischer Goldenhar-Trias:	
Hemifaziale Mikrosomie (HFM) OMENS-Kriterien	Orbitadeformitäten
	Mandibulare Hypoplasie
	(Ear-) Ohranomalien: <ul style="list-style-type: none"> • Mikrotie • Tiefsitzende Ohren • Präaurikuläre Hautanhängsel/Zysten • Agenesie/Stenose des äußeren Gehörgangs • Mittelohrfehlbildungen mit Schalleitungsschwerhörigkeit
	Nervenbeteiligung: <ul style="list-style-type: none"> • Fazialisparese • Störungen des Hörnervs mit Schallempfindungsschwerhörigkeit
	Weichteildefizite [1]
Ophthalmologische Fehlbildungen	<ul style="list-style-type: none"> • Okuläre Dermoide • Augenlidkolobom • Mikrophthalmie • Blepharoptosis [2-5]
Vertebrale Anomalien	<ul style="list-style-type: none"> • Instabilität der Halswirbelsäule • Spinalfusion • Halbwirbel mit Skoliose • Spina bifida [6-10]
Zusätzliche, mit dem Goldenhar-Syndrom assoziierte Fehlbildungen:	
Kardiovaskuläres System	<ul style="list-style-type: none"> • Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte • Konotrunkale Fehlbildungen • Lungenvenenfehleimündungen • Lageanomalien und Störungen der Herzschleifenbildung • Obstruktive Läsionen • Offener Ductus arteriosus [11-14]
Atemorgane	<ul style="list-style-type: none"> • Pulmonale Hypoplasie/Aplasie/Agenesie • Rippenagenesie • Tracheobronchiale Fehlbildungen • Laryngomalazie • Tracheo-ösophageale Fisteln • Ösophagusatresie [11, 12, 15-21]
Nieren und Harnwege	<ul style="list-style-type: none"> • Nierenektopie oder -fusion • Vesikoureteraler Reflux • Ureterabgangsstenosen • Ureterduplikatur • Nierenagenesie • Multizystische Nierendysplasie [22-24]
Nervensystem	<ul style="list-style-type: none"> • Mentale Retardierung • Psychomotorische Entwicklungsstörungen • Entwicklungsverzögerung bei Hypakusis [14, 25, 26]
Extremitäten	<ul style="list-style-type: none"> • Daumen- und Radiusanomalien • Talipedes [10, 27]
Orofazial	<ul style="list-style-type: none"> • Zahnanomalien • Kiefer-/Gaumenspalte • Makrostomie [9]

Literatur

1. Vento AR, LaBrie RA, Mulliken JB. The OMENS classification of hemifacial microsomia. *Cleft Palate Craniofac J* 1991;28(1):68-77
2. del Rocio Arce Gonzalez M, Navas A, Haber A, Ramírez-Luquán T, Graue-Hernández E. Ocular dermoids: 116 consecutive cases. *Eye & Contact Lens*. 2013;39(2):188-91
3. Martelli H Jr, Miranda RT, Fernandes CM, Bonan PR, Paranaíba LM, Graner E, et al. Goldenhar syndrome: Clinical features with orofacial emphasis. *J Applied Oral Science* 2010;18(6):646-9
4. Mansour AM, Wang F, Henkind P, Goldberg R, Shprintzen R. Ocular findings in the facioauriculovertebral sequence (Goldenhar-Gorlin syndrome). *Am J Ophthalmol* 1985;100(4):555-9
5. Baum JL, Feingold M. Ocular aspects of Goldenhar's syndrome. *Am J Ophthalmol* 1973;75(2):250-7
6. McKay SD, Al-Omari A, Tomlinson LA, Dormans JP. Review of cervical spine anomalies in genetic syndromes. *Spine* 2012;37(5):E269-E77
7. Anderson PJ, David DJ. Spinal anomalies in Goldenhar syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 2005;42(5):477-80
8. Healey D, Letts M, Jarvis JG. Cervical spine instability in children with Goldenhar's syndrome. *Can J Surg* 2002;45(5):341
9. Madan R, Trikha A, Venkataraman R, Batra R, Kalia P. Goldenhar's syndrome: An analysis of anaesthetic management A retrospective study of seventeen cases. *Anaesthesia* 1990;45(1):49-52
10. Avon SW, Shively JL. Orthopaedic manifestations of Goldenhar syndrome. *J Pediatr Orthop* 1987;8(6):683-6
11. Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, Toscano A, Sarkozy A, de Zorzi A, et al. Congenital heart defects in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet Part A* 2008;146(14):1815-9
12. Rosa RFM, Dall'Agnol L, Zen PRG, Pereira VLcB, Graziadio C, Paskulin GA. Oculo-auriculo-vertebral spectrum and cardiac malformations. *AMB Rev Assoc Med Bras* 2010;56(1):62-6
13. Strömland K, Miller M, Sjögren L, Johansson M, Joelsson BME, Billstedt E, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: Associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am J Med Genet Part A* 2007;143(12):1317-25
14. Morrison J, Mulholland H, Craig B, Nevin N. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet* 1992;44(4):425-8
15. Ermis B, Oztas N, Yildirim M, Hosnuter M, Yavuz T. Pulmonary hypoplasia in a newborn with Goldenhar syndrome. *J Pediatr* 2010;156(1):161
16. Cekmez F, Ince E, Coban A, Yildirim S, Bulut E, Kayserili H. Goldenhar syndrome: a new case expanding the phenotype by costal agenesis and pulmonary hypoplasia. *Eur Rev Med Pharmacol Sci* 2012;16(9):1307-8
17. Milani D, Selicorni A. Right pulmonary agenesis with ipsilateral microtia: a new laterality association or part of the oculoauriculovertebral spectrum? *Prenat Diagn* 2002;22(11):1053-4.
18. Fischer M, Gorenflo M, Eichhorn J. First description of unilateral lung agenesis and anomalous pulmonary venous connection in a newborn with Goldenhar syndrome. *Cardiol Young* 2012;22(03):344-5
19. Kenawi M, Dickson J. Aplasia of the right lung and calcifying epithelioma in association with Goldenhar's syndrome. *Postgrad Med J* 1976;52(607):312-5
20. Culnane T, Hullett B, Farrell T. Pitfalls in pediatric tracheostomy: a case report. *Pediatr Anaesth* 2006;16(12):1281-4
21. Digilio MC, McDonald-McGinn DM, Heike C, Catania C, Dallapiccola B, Marino B, et al. Three patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum and microdeletion 22q11. 2. *Am J Med Genet Part A*. 2009;149(12):2860-4
22. Ritchey ML, Norbeck J, Huang C, Keating MA, Bloom DA. Urologic manifestations of Goldenhar syndrome. *Urol* 1994;43(1):88-91
23. Stanojević M, Stipoljev F, Koprčina B, Kurjak A. Oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) spectrum associated with pericentric inversion 9: coincidental findings or etiologic factor? *J Craniofac Genet Dev Biol* 2000;20(3):150
24. Al Naimi A, Baumüller JE, Spahn S, Bahlmann F. Prenatal diagnosis of multicystic dysplastic kidney disease in the second trimester screening. *Prenat Diagn* 2013;33(8):726-31

25. Touliatou V, Fryssira H, Mavrou A, Kanavakis E, Kitsiou-Tzeli S. Clinical manifestations in 17 Greek patients with Goldenhar syndrome. *Genet Couns (Geneva, Switzerland)*. 2005;17(3):359-70
26. Rosa RFM, Graziadio C, Lenhardt R, Alves RPM, Paskulin GA, Zen PRG. Central nervous system abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Arq Neuropsiquiatr* 2010;68(1):98-102
27. Biswas S, Adhikari A, Meyur R, Kundu P. A rare case of Goldenhar syndrome with radial aplasia. *Folia Morphol* 2013;72(4):362-5.

Letzte Änderung: **Dezember 2014**

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Autor:

Özlem Serpil Cakmakkaya, Anästhesiologin, University of Istanbul, Cerrahpasa Faculty of Medicine, Istanbul, Türkei
sercakmakkaya@hotmail.com

Co-Autor

Kerstin Kolodzie, Anästhesiologin, University of California, San Francisco, USA

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

Reviews erfolgten durch:

Reviewer

Zulfiqar Ahmed, Anästhesiologe, Ann Arbor Oakwood Hospital, Dearborn, USA
zahmedz@yahoo.com

Amar Taksande, Pädiater, Jawaharlal Nehru Medical College, Sawangi Meghe, Wardha, Maharashtra, Indien
amar.taksande@gmail.com

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