

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Osteogenesis imperfecta**

Erkrankung: Osteogenesis imperfecta

ICD 10: Q78.0

Synonyme: Glasknochenerkrankung, Morbus Lobstein

Übersicht: Die Osteogenesis imperfecta (OI) ist eine durch erhöhte Brüchigkeit der Knochen und Kleinwuchs gekennzeichnete Erbkrankheit. Mutationen in COL1A1 oder COL1A2 stellen die molekulare Basis der Erkrankung dar. Der Erbgang ist autosomal dominant, wobei auch sporadische Mosaik- und rezessive Formen beschrieben sind. Die Inzidenz wird mit 1:20.000 Lebendgeburten angegeben. Das klinische Spektrum ist ein Kontinuum, welches von der perinatalen Letalität (Typ II) bis hin zu nahezu asymptomatischen Betroffenen (Typ I) mit gelegentlichen Frakturen und normalem Wachstum reicht. Neben pathologischen Frakturen nach Bagateltraumata kann die klinische Symptomatik auch Knochendeformitäten, Skoliose, Kleinwuchs, frühzeitigen Hörverlust, blaue Skleren, reduzierten Muskeltonus, Mitralklappenprolaps und Thrombozytopathie umfassen. OI Typ III ist die bei Kindern, welche die Perinatalperiode überleben, schwerste Form, und führt zu ausgeprägtem Kleinwuchs. Patienten, die geringe bis moderate Knochendeformitäten und verschiedene Grade des Kleinwuchses aufweisen, werden als OI Typ IV klassifiziert.

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

Typische Eingriffe umfassen jegliche Formen der Osteosynthese sowie orthopädische Eingriffe, mit einem Fokus auf das pädiatrische Patientenkollektiv.

Anästhesieverfahren

Regionalanästhesie:

Aufgrund der häufig vorhandenen anatomischen Anomalien der Extremitäten muss die Anwendung peripherer Nervenblockaden bei Patienten mit OI kritisch betrachtet werden. Insbesondere kann die Nervenstimulation zu kontraktionsinduzierten Frakturen führen; so ist eine ultraschallgestützte Anlage bei der Durchführung peripherer Nervenblockaden vorzuziehen.

Berichte zu Einzelfällen und kleineren Fallserien beschreiben den erfolgreichen Einsatz neuraxialer Verfahren (Spinalanästhesie, Periduralanästhesie sowie Kaudalanästhesie) bei Patienten mit OI. Allerdings sollte dabei nicht außer Acht gelassen werden, dass die vollständigen Auswirkungen der Koagulopathie nicht bekannt sind und, dass aufgrund des Kleinwuchses eine Reduktion und Anpassung der periduralen Dosis notwendig ist.

Allgemeinanästhesie:

Es gibt mehrere Berichte zu Patienten mit OI, die perioperativ einen hypermetabolischen Zustand mit Fieber entwickelt haben. Diese Hyperthermie scheint nicht einem malignen Typ zu entsprechen. Sowohl ein erhöhter intrazellulärer Energieumsatz als auch eine zentrale Temperatordysregulation werden als Ursache diskutiert. Zudem gibt es Hinweise auf einen endokrinologischen Zusammenhang: Mindestens 50% der Patienten mit OI weisen auch erhöhte Serumthyroxinspiegel auf.

Eine Fallserie beschreibt unauffällige Ergebnisse der bei Patienten mit OI und berichteter maligner Hyperthermie (MH) durchgeführten Koffein-Halothan-Kontrakturtests. Allerdings liegt ein überzeugender Bericht vor über das Auftreten einer MH bei einem Patienten mit OI, der sich einer Allgemeinanästhesie unterzog. Zusammenfassend kann gesagt werden, dass die Evidenz für einen Zusammenhang zwischen der OI und der MH schwach ist. Eine bei Patienten mit OI auftretende Hyperthermie kann im Normalfall mit üblichen Kühlverfahren beherrscht werden.

Succinylcholin sollte aus den folgenden Gründen vermieden werden:

- Es werden häufig fatale Hyperkaliämien nach Succinylcholingabe bei Immobilisierten berichtet. Für die überschießende Kaliumfreisetzung scheint die Hochregulation zweier neuen Isoforme der Acetylcholinrezeptoren in immobilisierten oder denervierten Körperanteilen verantwortlich zu sein. Patienten mit OI sind häufig rollstuhlgebunden oder anderweitig immobilisiert.
- In der Literatur werden durch Muskelkontraktionen bedingte Frakturen nach Succinylcholingabe beschrieben.

Ein Autor berichtet von einem Patienten mit OI bei dem es im Zusammenhang mit einer Propofolinfusion zu einer Laktazidose kam.

Atropin kann eine übermäßige Erhöhung der Körpertemperatur auslösen und sollte soweit möglich vermieden werden.

Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

Koagulopathie: Es gibt Evidenz einer eingeschränkten Thrombozytenretention, einer reduzierten, durch Kollagen induzierten Thrombozytenaggregation, einer reduzierten Faktor-VIII-Aktivität sowie einer vermehrten Fragilität der Kapillaren. Die üblichen Bestimmungen der Blutgerinnung sowie Thrombozytenzahl sollten durch Testung der Thrombozytenfunktion sowie Bestimmung der Faktor-VIII-Aktivität ergänzt werden, insbesondere wenn die Anamnese Hinweise auf eine hämorrhagische Diathese ergibt.

Die präoperative Spirometrie kann Hinweise auf eine restriktive Lungeneinschränkung liefern - vor allem bei Patienten, die thorakale Fehlbildungen aufweisen.

Die präoperative Blutgasanalyse erlaubt den späteren Vergleich der postoperativen Blutgase mit den Ausgangswerten.

Schwer betroffene Patienten bergen ein Risiko der basilären Impression sowie einer atlantookzipitalen Dislokation. So könnte die Anfertigung von Röntgenaufnahmen der Halswirbelsäule hilfreich sein, insbesondere wenn der chirurgische Eingriff eine komplexe Lagerung des Patienten erforderlich macht.

Anamnestische Hinweise auf kongenitale Herzfehler oder Malformationen der großen Gefäße sollten durch eine präoperative Echokardiographie abgeklärt werden.

Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Ein schwieriger Atemweg muss bei Patienten mit OI angenommen und erwartet werden. Die Sicht auf den Larynx kann durch eine sekundäre Verformung aufgrund einer thorakalen Kyphoskoliose sowie durch eine eingeschränkte Mobilität der Halswirbelsäule erschwert sein. Eine Überextension der Halswirbelsäule kann wiederum zu einer atlantookzipitalen Dislokation oder zu Frakturen führen, und muss vermieden werden. Patienten mit einer Dentinogenesis imperfecta – einem Subtyp der OI, der zur Fehlentwicklung der Zähne führt – weisen ein erhöhtes Risiko von Zahnschäden und -verlust bei der Intubation auf. Eine präoperative Dokumentation des Zahnstatus mit -anomalien kann haftungsrelevant sein.

Die fiberoptische Intubation durch erfahrenes Personal scheint die sicherste Methode der Atemwegssicherung bei Patienten mit OI zu sein. Larynxmasken und andere supraglottische Atemwegshilfen sind ebenfalls erfolgreich eingesetzt worden, und sind in der Notfallsituation unentbehrlich.

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

Es sind keine besonderen Auswirkungen der OI auf die Bluttransfusion bekannt.

Es sollte allerdings bedacht werden, dass die meisten Patienten mit OI im Vergleich zu gesunden Personen im selben Alter ein niedrigeres Körpergewicht aufweisen. So müssen

Transfusionen und Medikamentendosierungen auch bei Patienten im Erwachsenenalter an das tatsächliche Körpergewicht angepasst werden.

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

In der Literatur finden sich keine Empfehlungen in Bezug auf die Vorbereitung einer Antikoagulation bei Patienten mit OI. Allerdings sollte bei der Antikoagulation immer bedacht werden, dass eine hereditäre Koagulopathie bestehen könnte.

Zu bedenken ist auch, dass Patienten mit OI im Vergleich zu denen ohne OI einem höheren Risiko traumatischer Verletzungen unterliegen. Die therapeutische Antikoagulation könnte bei Patienten mit OI in Verbindung mit traumatischen Verletzungen zu katastrophalen Blutungen führen.

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Aufgrund der erhöhten Knochenbrüchigkeit muss der Transport, die Lagerung und Mobilisierung von Patienten mit OI mit besonderer Vorsicht erfolgen. Vakuummattentzen und Lagerungshilfen können ggf. helfen, weitere Frakturen zu vermeiden. Soweit möglich sollte die Lagerung noch vor der Narkoseeinleitung beim noch wachen Patienten und unter Einbindung des Patienten erfolgen.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Die Gruppe der Bisphosphonate stellt die häufigste Dauermedikation bei Patienten mit OI dar. Es sind keine zu Nebenwirkungen führenden Interaktionen zwischen Bisphosphonaten und Anästhetika bekannt.

Anästhesiologisches Vorgehen

Der venöse Gefäßzugang kann schwierig zu etablieren sein; die Anlage eines zentral-venösen Katheters sollte erwogen werden.

Die mechanische nicht-invasive Blutdruckmessung sollte vermieden werden; die Anlage einer invasiven arteriellen Blutdruckmessung sollte erwogen werden.

Succinylcholin sollte vermieden werden.

Es gibt keine Berichte über die Effekte nicht-depolarisierender Muskelrelaxanzien.

Von einem schwierigen Atemweg sollte ausgegangen werden.

Bei der Lagerung und vor allem bei der Extension der Halswirbelsäule zur Intubation sollte auf die Fragilität der Knochen geachtet werden.

Zur Vermeidung atopischer sowie allergischer Reaktionen sollte Latexkontakt vermieden werden.

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

Neben dem üblichen Standardmonitoring im Rahmen der Allgemein- oder Regionalanästhesie ist die kontinuierliche Überwachung der Körpertemperatur bei Patienten mit OI, die sich einer Allgemeinanästhesie unterziehen, obligat. Stündliche Blutgasanalysen werden empfohlen.

In Anbetracht der Knochenbrüchigkeit gewinnen die Überwachung und Dokumentation der Lagerung an besonderer Bedeutung.

Die Anwendung von Blutdruckmanschetten zur mechanischen nicht-invasiven Blutdruckmessung kann zu Frakturen führen und sollte vermieden werden. Die Lagerung der Hände und Arme zur Anlage einer invasiven arteriellen Blutdruckmessung sollte im Hinblick auf die Knochenbrüchigkeit mit Vorsicht erfolgen.

Neuromuskuläres Monitoring wird empfohlen.

Mögliche Komplikationen

Neben den oben beschriebenen möglichen Komplikationen sind bestimmte Verfahren bei Patienten mit OI mit besonderen Komplikationen assoziiert.

Die Verwendung von mechanisch aufgepumpten, nicht-invasiven Blutdruckmanschetten muss kritisch betrachtet werden – durch den Druck verursachte Frakturen sind denkbar.

Die OI wird im Allgemeinen als Kontraindikation für den intraossären Zugang angesehen. In der Literatur wird ein Fall mit drei fehlgeschlagenen Anlageversuchen mit dem intraossären Gefäßzugangssystem EZ-IO® beschrieben.

Nichtsdestotrotz kann der intraossäre Zugang im Notfall eine Option darstellen. Dabei muss beachtet werden, dass viele Patienten mit OI sich einer Nagelung der langen Röhrenknochen haben unterziehen müssen, und dass die Anlage des intraossären Zugangs hierdurch erschwert sein kann.

Postoperative Versorgung

Im Allgemeinen unterscheidet sich die postoperative Versorgung von Patienten mit OI nicht wesentlich von der Versorgung von nicht von OI betroffenen Patienten. Eine postoperative intensivmedizinische Versorgung könnte erforderlich sein, wenn es zu erheblichen intraoperativen Komplikationen oder anhaltenden Störungen wie z.B. Blutungen oder restriktive Ventilationsstörungen kommt.

Um weitere Verletzungen zu vermeiden, muss auf eine besonders vorsichtige Mobilisierung geachtet werden.

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Es gibt keine typischen, von der Krankheit ausgelösten notfallartigen Situationen, die mit Nebenwirkungen der Anästhesie verwechselt werden könnten.

Ambulante Anästhesie

Es liegen keine Berichte über Erfahrungen mit der ambulanten Anästhesie bei Patienten mit OI vor. Die Autoren raten von einem ambulanten Vorgehen ab.

Geburtshilfliche Anästhesie

Schwangere Patientinnen mit OI sind extrem selten. Allerdings gibt es Fallberichte über die erfolgreiche Sectio caesarea unter Spinalanästhesie. Aufgrund der Fragilität des mütterlichen Skeletts sowie des Becken-Kopf-Missverhältnisses ist die Sectio caesarea das bevorzugte Vorgehen. Diese Patientinnen sollten ausschließlich in spezialisierten Zentren mit neonatologischer Intensivversorgung versorgt werden.

Literatur

1. Shaker JL, Albert C, Fritz J, Harris G F1000Res. Recent developments in osteogenesis imperfecta. 2015;7;4(F1000 Faculty Rev):681
2. Clark R, Burren C.P., John R. Challenges of delivery of dental care and dental pathologies in children and young people with osteogenesis imperfecta. *European Archives of Paediatric Dentistry* 2019 20:473–480
3. Sullivan BT, Margalit A, Garg VS, Njoku DB, Sponseller PD. Incidence of Fractures From Perioperative Blood Pressure Cuff Use, Tourniquet Use, and Patient Positioning in Osteogenesis Imperfecta. *J Pediatr Orthop* 2019;39(1):e68–e70
4. Kawakita T, Fries M, Singh J, Al-Kouatly HB. Pregnancies complicated by maternal osteogenesis imperfecta type III: a case report and review of literature. *Clin Case Rep* 2018; 21;6(7):1252–257
5. Rothschild L, Goeller JK, Voronov P, Barabanova A, Smith P. Anesthesia in children with osteogenesis imperfecta: Retrospective chart review of 83 patients and 205 anesthetics over 7 years. *Paediatr Anaesth* 2018;28(11):1050-1058
6. Oakley I, Reece LP. Anesthetic implications for the patient with osteogenesis imperfecta. *AANA J* 2010;78:47–53
7. Baum V OFJ. *Anesthesia for Genetic, Metabolic and Dysmorphic Syndromes of Childhood*, 2nd edition. Lippincott Williams & Wilkins 2007
8. Rodrigo C. Anesthesia for maxillary and mandibular osteotomies in osteogenesis imperfecta. *Anesth Prog* 1995;42:17–20
9. Benca J, Hogan K. Malignant hyperthermia, coexisting disorders, and enzymopathies: risks and management options. *Anesth Analg* 2009;109:1049–1053
10. Porsborg P, Astrup G, Bendixen D, et al. Osteogenesis imperfecta and malignant hyperthermia. Is there a relationship? *Anaesthesia* 1996;51:863–865
11. Nutbeam T, Fergusson A. Intraosseous access in osteogenesis imperfecta (IO in OI). *Resuscitation* 2009;80:1442–1443
12. Kill C, Leonhardt A, Wulf H. Lactic acidosis after short-term infusion of propofol for anaesthesia in a child with osteogenesis imperfecta. *Paediatr Anaesth* 2003;13:823–826
13. Santos ML, Anez C, Fuentes A, et al. Airway management with ProSeal LMA in a patient with osteogenesis imperfecta. *Anesth Analg* 2006;103:794.

Letzte Änderung: September 2012

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Autoren

Sebastian Heinrich, Anästhesiologe, Universitätsklinikum Erlangen, Deutschland
Sebastian.heinrich@kfa.imed.uni-erlangen.de

Alexander Tzabazis, Anästhesiologe, Stanford University Medical School, USA
Alexander.tzabazis@gmx.de

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

Reviews erfolgten durch:

Reviewer

Sabine Haag, Anästhesiologin, Klinikum Stuttgart, Deutschland
S.Haag@klinikum-stuttgart.de

Oliver Semler, Pädiater, Uniklinik Köln, Deutschland
joerg.semmler@uk-koeln.de

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