

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei **Mukopolidose Typ II und Mukopolidose Typ III**

Erkrankung: Mukopolidose II, Mukopolidose III

ICD 10: E77.0

Synonyme: I-Zellenkrankheit (Mukopolidose Typ II), Pseudo-Hurler Dystrophie (Mukopolidose Typ III)

Übersicht: Die Prävalenz wird mit 0,3:100.000 geschätzt.

Mukopolidose Typ II (ML II) und Mukopolidose Typ III (ML III) sind als lysosomale Speicherkrankheiten klassifizierte metabolische Erbkrankheiten. Diese autosomal rezessiven Erkrankungen sind mit den Mukopolysaccharidosen verwandt. Verursacht durch einen Defekt der N-Acetylglukosamin-1-Phosphotransferase kommt es aufgrund der zunehmenden Akkumulation von Kohlenhydraten, Lipiden und Abbauprodukten in verschiedenen Geweben und Organen zu charakteristischen Verformungen und Organinsuffizienzen. Der Phänotyp ähnelt dem des Morbus Hurler, wobei sich die ML II früher manifestiert. Warum es im Rahmen der ML III zu einem günstigeren Verlauf im Vergleich zur ML II kommt, ist unklar. Während die ML II häufig schon in einem Alter zwischen 5 und 8 Jahren tödlich verläuft, zeigen ML III-Patienten eine große Variabilität mit individuellem Überleben bis in die vierte oder fünfte Lebensdekade.

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

Adenoidektomie, Tonsillektomie, Parazentese und Drainage, Gingivektomie (ML II), Herniotomie, Karpaltunnelsyndrom, PEG (perkutane endoskopische Gastrostomie)

Anästhesieverfahren

Mit Bezug auf die Allgemeinanästhesie bei Kindern mit ML II sind hohe Komplikationsraten berichtet worden. So entstand die Empfehlung, wenn irgendwie möglich, alternative Methoden umsichtig zu prüfen.

Zur operativen Behandlung des Karpaltunnelsyndroms könnte sich die Regionalanästhesie mittels axillärer Plexusanästhesie anbieten. Aufgrund der durch kutane Ablagerung metabolischer Stoffwechselprodukte bedingten Gelenksteifigkeit könnte - wo verfügbar - ein Vorgehen mit Ultraschall erfolgversprechender sein.

Ob die Sedierung in Kombination mit Analgetika für weniger invasive Verfahren, wie z.B. der Parazentese, vorteilhaft sein könnte, muss von Fall zu Fall individuell erwogen werden.

Notwendige ergänzende Diagnostik (neben der Regelversorgung)

Atemweg/Lungenfunktion: Grobe Gesichtszüge. Kiefer und Hals können steif sein. Der Hals kann zudem kurz sein. Das Zahnfleisch ist im Rahmen der ML II üblicherweise hypertrophiert, die Zähne können leicht beschädigt werden. Die Zungenbasis, der Larynx und die Epiglottis können wie auch die Trachea verdickt sein. Rachen- und Gaumenmandeln können vergrößert sein. Thoraxdeformitäten, vermehrte Sekretionen und ein ineffektiver Hustenstoß können zu Infekten der Atemwege führen. Häufig kommt es zur obstruktiven Schlafapnoe (OSA), die eine Sauerstoffgabe oder gar die Anwendung einer CPAP-Maske erforderlich macht.

Gibt es eine OSA-Anamnese, so kann die Polysomnographie indiziert sein.

Kardiovaskulär: selten wurden hypertrophe Kardiomyopathie, verdickte Herzklappen mit Mitral- oder Aorteninsuffizienz, pulmonale Hypertonie, sowie verschlossene Koronararterien beschrieben.

Kardiale Beurteilung inklusive Echokardiographie.

Verschiedenes: verschiedene Grade der mentalen und motorischen Entwicklungsverzögerung. Der Patient kann an einer Hypakusis leiden. Kleinwuchs, Kornealtrübung. Kyphoskoliose, Gelenksteifigkeit, kutane Infiltration mit erschwertem IV-Zugang. Hepatosplenomegalie mit Distension des Abdomens.

Besondere Vorbereitung des Atemwegsmanagements

Die direkte Laryngoskopie und tracheale Intubation können erheblich erschwert sein, und mit zunehmendem Alter des Patienten noch schwieriger werden. Es kann, auch unter Anwendung eines oropharyngealen Atemwegs, schwierig sein, mit einer Maske den Atemweg offen zu halten. Bei Morbus Hurler ist es teilweise schwierig oder gar unmöglich, eine Larynxmaske

einzubringen. In Verbindung mit der ML II ist das erfolgreiche Atemwegsmanagement mittels assistierter Spontanatmung, Larynxmaske und fiberoptischer Laryngoskopie berichtet worden.

Ein sicheres Atemwegsmanagement setzt die Anwendung eines Algorithmus für den schwierigen Atemweg, ein erfahrenes Team sowie das Vorhandensein entsprechender Geräte und Hilfsmittel voraus.

Unter anderem sind dabei verschiedene Beatmungsmasken für Kinder, oro- und nasopharyngeale Atemwege, Larynxmasken verschiedener Größen sowie eine kleine Fiberoptik vorzuhalten. Da die Trachealwand des Patienten verdickt sein kann, mag ein kleinerer Endotrachealtubus als vorhergesagt erforderlich sein. Antevertierte Nasenlöcher sowie eine Rachenmandelwucherung können das nasale Einbringen eines Atemwegs, das sogar zu einer Blutung führen kann, unmöglich machen. Die Erfahrung des Autors ist, dass vor der Einleitung einer Narkose ein IV-Zugang platziert und gut gesichert werden sollte.

Besondere Vorbereitungen für Transfusionen oder Gabe von Blutprodukten

Keine berichtet.

Besondere Vorbereitungen bezüglich der Antikoagulation

Keine berichtet.

Besondere Vorsichtsmaßnahmen bei Lagerung, Transport und Mobilisierung

Aufgrund der Gelenksteifigkeit müssen Patienten vorsichtig sowie gepolstert gelagert werden. Bei Kindern mit ML II sind instabile Atlantoaxialgelenke mit atlantoaxialer Dislokation und nachfolgender Verletzung des Rückenmarks beschrieben worden. Aus diesem Grund könnte die vorsichtige Lagerung der Halswirbelsäule während dem Atemwegsmanagement und der Operation empfohlen werden.

Interaktion von chronischer Erkrankung und Anästhetika

Keine berichtet.

Anästhesiologisches Vorgehen

Die sedierende Prämedikation ist relativ kontraindiziert bei Patienten mit Atemwegserkrankungen, so vor allem bei OSA und/oder chronischer respiratorischer Insuffizienz; beides tritt bei Kindern mit ML häufig auf.

Der IV-Zugang kann bei ML-Kindern aufgrund kutaner Ablagerungen von Stoffwechselprodukten erheblich erschwert sein. Aus diesem Grund wird bei der inhalativen Einleitung einer Allgemeinanästhesie ohne vorherige Anlage eines IV-Zugangs empfohlen, Geräte zur Schaffung eines intraossären Zugangs bereitzustellen.

Antimuskarinika: Zusätzliche Sekretionen könnten bei Kindern mit erheblich eingeschränkter respiratorischer Funktion und/oder Atemwegserkrankungen das Risiko respiratorischer Komplikationen erhöhen. So könnte die Anwendung von Atropin oder Glycopyrronium bei diesen Kindern vorteilhaft sein, insbesondere wenn sie sich einer Untersuchung der Atemwege oder einem oropharyngealen Eingriff unterziehen, oder fiberoptisch intubiert werden müssen. Gerade wenn eine Sedierung mit Ketamin in Betracht gezogen wird, wird die speichelhemmende Wirkung der Antimuskarinika geschätzt.

Atemwegsmanagement: die Aufrechterhaltung einer Spontanatmung nach inhalativer Einleitung oder fraktionierter Gabe eines Anästhetikums (z.B. Propofol) mit intermittierender Überprüfung der Möglichkeit einer kontrollierten Beatmung scheint ein gültiger Ansatz zu sein. Kommt es unter der Einleitung zur partiellen Verlegung des Atemwegs ermöglicht der frühzeitige Einsatz eines CPAP die Narkosevertiefung mit gleichzeitiger Beibehaltung der Spontanatmung. Antevertierte kleine Nasenlöcher und eine Hyperplasie der Rachenmandel können das Einbringen eines nasalen Atemwegs unmöglich machen; es kann auch zu einer Blutung kommen. So ist im Falle einer pharyngealen Obstruktion die Anwendung eines oral eingebrachten Atemwegs ggf. die bessere Wahl.

Ist die kontrollierte Beutelbeatmung suffizient und eine tracheale Intubation erforderlich, könnte die Anwendung eines kurzwirksamen Muskelrelaxans die Laryngoskopiebedingungen optimieren. Ist die konventionelle Laryngoskopie nicht erfolgreich, kann eine fiberoptische Intubation durch eine Larynxmaske erfolgen.

Besonderes oder zusätzliches Monitoring

Kinder mit schwierigen Atemwegen oder eingeschränkter Atemfunktion neigen sogar unter moderater Sedierung und weniger invasiven Eingriffen zu respiratorischen Komplikationen. Aus diesem Grund ist ein vollständiges Monitoring erforderlich; die end-tidale Kapnographie sollte unmittelbar verfügbar sein.

Mögliche Komplikationen

Schwieriges Atemwegsmanagement. Ateminsuffizienz aufgrund chronischer Lungenkrankheit.

Postoperative Versorgung

Patienten mit chronischer Atemwegsobstruktion oder OSA sollten postoperativ engmaschig überwacht werden. Aufgrund von Schluckstörungen können sogar kleinere Blutungskomplikationen nach oralen oder pharyngealen Eingriffen eine schwere Ateminsuffizienz nach sich ziehen.

Wo die postoperative Beatmung erforderlich ist, sollte eine frühzeitige Extubation angestrebt werden, um beatmungsassoziierte Komplikationen zu minimieren.

Krankheitsassoziierte Notfälle und Auswirkungen auf Anästhesie und Erholung

Keine berichtet.

Ambulante Anästhesie

Aufgrund des hohen Risikos postoperativer respiratorischer Komplikationen kann die ambulante Chirurgie nicht empfohlen werden; dies gilt umso mehr, wenn der Eingriff den Atemweg betrifft oder die Trachea intubiert wird.

Geburtshilfliche Anästhesie

Nicht berichtet.

Literatur

1. Baum V, O'Flaherty JE. Anesthesia for Genetic, Metabolic, & Dysmorphic Syndromes of Childhood. Philadelphia, Lippincott Williams & Wilkins (3rd ed.) 2015
2. <http://www.ninds.nih.gov/disorders/mucopolysaccharidoses/mucopolysaccharidoses.htm> (last access 07/31/2019)
3. Ishak M, Zambrano EV, Bazy-Asaad A, Esquibies AE Unusual pulmonary findings in Mucopolysaccharidosis II. *Pediatr Pulmonol* 2012;47:719–721
4. Tytki-Szymanska A, Czartoryska B, Groener JEM, Lugowska A. Clinical Variability in Mucopolysaccharidosis III (pseudo-Hurler polydystrophy). *Am J Med Genet* 2002;108:214–218
5. Bounds R, Kuebler J, Cholette JM, Afieris GM, Emani SM et.al. Left Main Coronary Artery Atresia in an Infant with Inclusion-Cell Disease. *World Jr Pediatr Congenit Heart Surg* 2018;9:246–250
6. Baines DB et al. Anaesthetic implications of mucopolysaccharidosis. *Paediatr Anaesth* 1993;3:303–306
7. Mahfouz AKM, George G, Al-Bahlani SS, Al Nabani MZ. Difficult intubation management in a child with I-cell disease. *Saudi J Anaesth* 2010;4(2):105–107
8. Goodman ML, Pang D. Spinal cord injury in I-cell disease. *Pediatr Neurosc* 1988;14(6):315–318
9. Diaz J, et al. Perioperative Management of Children with Mucopolysaccharidoses. *Anesth Analg* 1993;77:1261–1270
10. Khan F et al.: Use of Laryngeal Mask Airway in mucopolysaccharidoses. *Paediatr Anaesth* 2002;12:465-468
11. Weiss M, et al. Continuous ventilation technique for laryngeal mask airway (LMA) removal after fiberoptic intubation in children. *Paediatr Anaesth* 2004;14:936–940
12. Black A: "Management of the difficult airway" 315-328 in: Hatch & Sumner's "Textbook of Paediatric Anaesthesia", Hodder Arnold (3rd ed) 2008.

Letzte Änderung:

Juli 2019

Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:

Autor/en

Winfried Roth, Anästhesiologe, Klinikum Traunstein, Deutschland
winfried.roth@klinikum-traunstein.de

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

Reviews erfolgten durch:

Reviewer 1

Simon Jones, Medizinische Genetik, Manchester Centre for Genomic Medicine, Manchester, England
simon.jones@cmft.nhs.uk

Reviewer 2

Benoit Beauve, Anästhesiologe, Central Manchester University Hospitals, Manchester, England
benoit_beauve@msn.com

Oliver Dearlove, Anästhesiologe, Central Manchester University Hospitals, Manchester, England

Editorial Review 2019

Tino Münster, Anästhesiologe, Klinik für Anästhesie und operative Intensivmedizin, Krankenhaus Barmherzige Brüder, Regensburg, Deutschland
Tino.Muenster@barmherzige-regensburg.de

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