

## Anaesthesia recommendations for patients suffering from

### Malattia di Sanfilippo

**Disease name:** Mucopolisaccaridosi tipo III

**ICD 10:** E76.2

**Synonyms:** MPS III, Malattia di Sanfilippo, Mucopolisaccaridosi tipo III

La mucopolisaccaridosi tipo III (MPS III) è una malattia autosomica recessiva, appartenente al gruppo delle Mucopolisaccaridosi, caratterizzata da accumulo di eparinsolfato e caratterizzata da grave e rapido deterioramento mentale. Sono riconosciute quattro forme enzimaticamente distinte : tipo IIIA – IIIB – IIIC – IIID. Il disordine o sotto diagnosticato (a causa dei dimorfismi generalmente molto sfumati) ; è maggiormente presente nei Paesi Bassi e Australia con prevalenza rispettivamente di 1/530000 e 1/67000. La frequenza dei differenti sottotipi varia tra i paesi : il sottotipo A è più frequente in Inghilterra, Olanda e Australia, mentre il sottotipo B è maggiormente rappresentato in Grecia e Portogallo, invece i sottotipi IIIC e IIID sono molto meno comuni. I primi sintomi compaiono tra i 2 e i 4 anni, con disturbi del comportamento (iperinesia, aggressività) e deterioramento mentale, disturbi del sonno e dimorfismi molto lievi. Il coinvolgimento neurologico diviene più evidente intorno ai 10 anni, con perdita delle capacità motorie e problemi di comunicazione. Le convulsioni spesso insorgono dopo i 10 anni. Inoltre sono stati descritti alcuni pazienti con forme attenuate. Il deterioramento neurologico, accompagnato da altre complicanze, richiede un approccio multidisciplinare che consenta l'adeguato trattamento sintomatico. La prognosi è sfavorevole; la maggior parte dei casi con sottotipo IIIA muore alla fine della seconda decade di vita. Sono state osservate sopravvivenze più lunghe (30/40 anni) nei sottotipi B e D. Quando questi pazienti devono essere sottoposti a procedure chirurgiche al fine di migliorarne la qualità di vita, spesso vanno incontro a serie difficoltà anestesilogiche dovute alle malformazioni scheletriche e alle alterazioni cardiache e respiratorie concomitanti.

---

Medicine in progress



Perhaps new knowledge

Every patient is unique

Perhaps the diagnostic is wrong

---



Find more information on the disease, its centres of reference and patient organisations on Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

---

---

### **Typical surgery**

---

La letteratura internazionale è molto scarsa circa questa tipologia di pazienti, ma è verosimile che ci possa essere la necessità di ogni tipo di intervento chirurgico, anche in situazioni di emergenza, come (adeno)tonsillectomia, timpanostomia, tunnel carpale, dito a scatto, fusioni vertebrali e protesi d'anca.

---

### **Type of anaesthesia**

---

A seconda del tipo di intervento chirurgico possono essere praticate sia l'anestesia generale, sia i blocchi centrali o periferici in blanda sedazione (se i problemi comportamentali lo permettano).

---

### **Necessary additional diagnostic procedures (preoperative)**

---

La valutazione della funzione cardiaca con ECG è indispensabile a causa della possibile presenza della sindrome del QT lungo o di altri disordini della conduzione (è stata descritta l'insorgenza di blocco atrioventricolare completo). E' anche importante un'accurata valutazione pneumologica a causa della frequenza di insufficienza cardio-polmonare, molto accentuata nei pazienti affetti da MPS III (spirometria e valutazione di uno pneumologo (pediatrico)). Un'accurata valutazione anestesiológica è necessaria per stabilire le condizioni cliniche e le alterazioni anatomiche concomitanti, in particolare della bocca, gola e colonna vertebrale.

---

### **Particular preparation for airway management**

---

Le malformazioni scheletriche in particolare della bocca, gola e colonna cervicale, possono determinare difficoltà nella gestione delle vie aeree. L'accumulo di eparinsolfato nei tessuti che circondano il primo tratto respiratorio nel naso-faringe, orofaringe, ipofaringe e laringe, contribuisce alla difficoltà dell'approccio alle vie aeree, per cui è indispensabile avere a disposizione tutti i dispositivi per l'intubazione difficile compreso il videolaringoscopio. Dovrebbe essere privilegiata la possibilità di mantenere la respirazione spontanea per evitare l'evento "Non posso intubare, non posso ventilare"

---

### **Particular preparation for transfusion or administration of blood products**

---

I candidati al trapianto di cellule staminali richiedono componenti ematici speciali, come concentrati a bassa incidenza di leucociti, sieronegatività per citomegalovirus e/o componenti irradiati con raggi gamma.

---

### **Particular preparation for anticoagulation**

---

Nessuna

---

### **Particular precautions for positioning, transport or mobilisation**

---

Il posizionamento sul tavolo operatorio dovrebbe tener conto della possibilità di osteonecrosi della testa del femore, displasia dell'anca, scoliosi con cifosi dorso lombare e displasia o malformazioni dei corpi vertebrali. Se è presente un disturbo respiratorio e viene praticato un

blocco centrale, è opportuno posizionare il paziente in modo da consentirgli la migliore ventilazione spontanea o, se necessario, fornirgli un supplemento di ossigeno

---

### **Probable interaction between anaesthetic agents and patient's long-term medication**

---

E' bene tener presente se questi pazienti assumano farmaci anticonvulsivanti che possano interferire con gli anestetici, gli oppioidi o gli ipnotici

---

### **Anaesthesiologic procedure**

---

I pazienti con MPSIII dovrebbero essere sottoposti ad anestesia e chirurgia in centri con esperienza nella gestione perioperatoria di pazienti affetti da questa patologia. Ciò necessita di una pianificazione più dettagliata circa la scelta dell'anestesia, degli anestetici e dei dispositivi per la gestione delle vie aeree. Comunque non ci sono particolari accorgimenti nel praticare l'induzione e nel mantenimento di un'anestesia generale. Occorre cautela nella somministrazione di farmaci che possano aumentare l'intervallo Q-T, specie in quei pazienti che presentino la syndrome del Q-T lungo già prima dell'anestesia.

---

### **Particular or additional monitoring**

---

Nessuna

---

### **Possible complications**

---

Inpossibilità ad intubare/ventilare il paziente; ostruzione complete delle vie aeree; fallimento nel mantenere la pervietà delle vie aeree dopo l'estubazione, stridor e collasso delle vie aeree superiori o inferiori.

---

### **Postoperative care**

---

Prevenzione delle infezioni delle vie aeree inferiori come la polmonite con il trattamento fisioterapico. Prevenire i rischi di insufficienza respiratoria e/o apnea dopo l'anestesia, in particolare l'anestesia generale, con un'osservazione medica che può essere opportuno prolungare fino a 24 ore dopo l'intervento, a causa del rischio di episodiche ostruzioni delle vie aeree e desaturazione.

---

### **Information about emergency-like situations / Differential diagnostics**

---

*caused by the illness to give a tool to distinguish between a side effect of the anaesthetic procedure and a manifestation of the diseases, e.g.:*

Nessuna.

## **Ambulatory anaesthesia**

---

Questo genere di pazienti sono sempre assistiti ed accompagnati da un tutore a causa del loro stato di insufficienza mentale e fisica, per cui anche in caso di una chirurgia ambulatoriale che necessitino di una blanda sedazione, essi sono già assistiti nella fase post operatoria.

## **Obstetrical anaesthesia**

---

Questi pazienti raramente superano la seconda decade di vita e anche se accadesse, il loro stato neurologico e le loro condizioni mentali non rendono prevedibile una gravidanza. Nella puramente ipotetica eventualità ciò dovesse accadere, sarebbe preferibile una anestesia subaracnoidea standard.

## Literature and internet links

1. Valstar MJ, Ruijter GJG, Diggelen OP van, et al. Sanfilippo syndrome: A mini-review. *J Inheri Metab Dis* 2008;31:240-252
2. Bodamer OA, Guigliani R, Wood T. The laboratory diagnosis of mucopolysaccharidosis III (Sanfilippo syndrome). A changing landscape. *Molecular genetics and metabolism* 2014;113: 34-41
3. White KK, Karol LA, White DR, Hale S. Musculoskeletal manifestations of Sanfilippo syndrome (Mucopolysaccharidosis type III). *J Pediatr Orthop* 2011;31(5):594-598
4. Walker R, Belani KG, Braunlin EZ, et al. Anaesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. *J Inheri Metab Dis* 2013;36:211-219
5. Frawley G, Fuenzalida D, Donath S, et al. A retrospective audit of anesthetic techniques and complications in children with mucopolysaccharidosis. *Ped Anesth* 2012;22:737-744
6. Leighton SEJ, Papsin B, Vellodi A, et al. Disordered breathing during sleep in patients with mucopolysaccharidosis. *Int J Ped Otorhinolaryngology* 2001;58:127-138.
7. Cleary MA, Wraith JE. Management of mucopolysaccharidosis type III. *Arch Dis in Childhood* 1993;69:403-406
8. Misumi I, Chikazawa S, Ishitsu T, et al. Atrioventricular block and diastolic dysfunction in a patient with Sanfilippo C. *Intern Med* 2010;49:2313-2316.

---

**Last date of modification: June 2015**

---

*This guideline has been prepared by:*

**Author:**

**Marco Ingrosso**, Anaesthesiologist, S. Maria della Speranza Hospital, Battaglia, Italy  
marco.ingrosso@inwind.it

**Peer revision 1**

**Hannie Megens**, Anaesthesiologist, Wilhelmina Kinderziekenhuis, University Medical Centre  
Utrecht, The Netherlands  
j.h.a.m.megens@umcutrecht.nl

**Peer revision 2**

**François Labarthe**, Paediatrician, Clocheville Hospital, Tours, France  
labarthe@med.univ-tours.fr

**Italian Translation**

Marco Ingrosso (Author)

---