

# Ambulante Anästhesie bei Patienten mit Migrationshintergrund

Prof. Dr. Tino Münster, MHBA  
[muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de](mailto:muenster@kfa.imed.uni-erlangen.de)

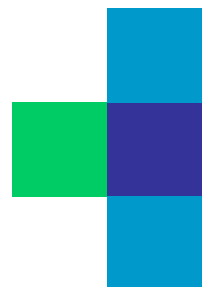


FRIEDRICH-ALEXANDER  
UNIVERSITÄT  
ERLANGEN-NÜRNBERG  
MEDIZINISCHE FAKULTÄT



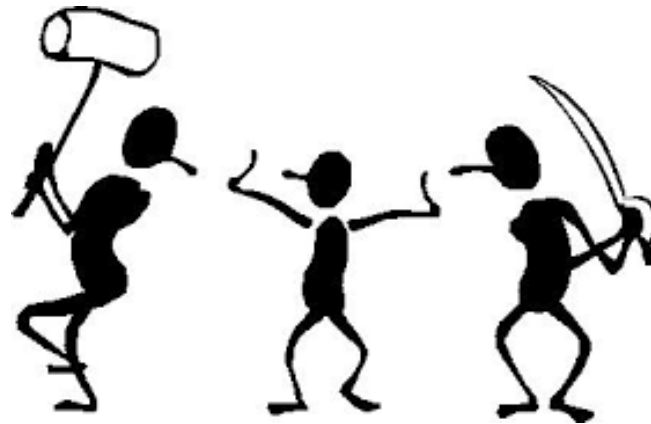
Universitätsklinikum  
Erlangen

200  
Jahre seit 1815



# Interessenskonflikte

- Interesse an Konflikten



- Consultant für Masimo
- Forschungskoperationen mit Dräger



# Was kann ich nicht

- Einen Zaubertrank mixen
- Ein Geheimrezept vermitteln

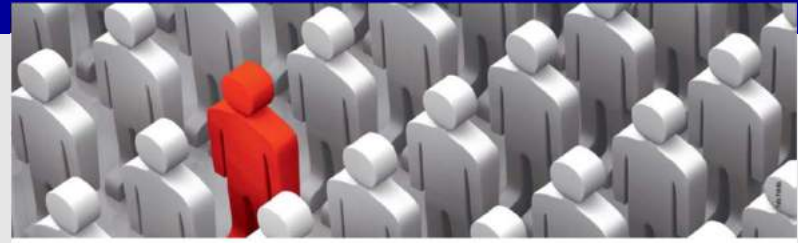


# Was möchte ich

- Seltene Erkrankungen definieren
- Herkunft beleuchten
- Risiken beschreiben
- Beispiele geben



# Die seltene Erkrankung



SELTENE ERKRANKUNGEN

**„Das bisher Erreichte ist nur ein Tropfen  
auf den heißen Stein“**

Deutsches Ärzteblatt | Jg. 108 | Heft 49 | 9. Dezember 2011

- Inzidenz 1:2000 Einwohner
- Prävalenz Deutschland: 4 Millionen  
Europa: 36 Millionen (7%)
- 8.000 seltene Erkrankungen sind diagnostizierbar
- 60.000 Erkrankungen beschrieben
- Hausarzt sieht etwa 2.000 verschiedene Erkrankungen im Berufsleben
- 7 Jahre bis zur Diagnose









# Die Erkrankung muss einen Namen haben



*"On the Internet, nobody knows you're a dog."*







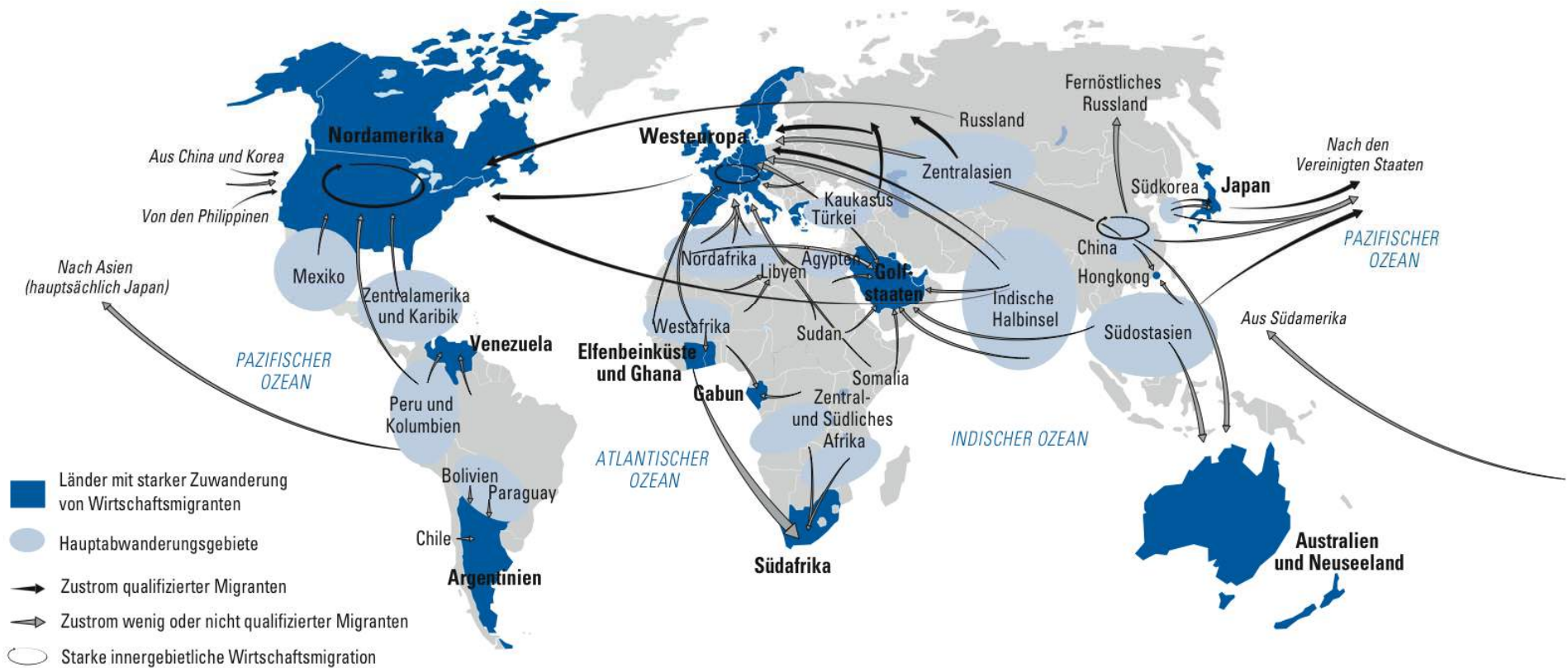


# Migrationshintergrund, Migrant, Flüchtling ...

- Migranten: (migrare – *auswandern, wandern, reisen*)  
*Personen einer Migrationsbewegung*
- Migrationsbewegung = *Wanderungs~: auf Dauer angelegte Verlagerung des Lebensmittelpunktes größerer Menschengruppen*
- Flüchtlinge: *Personen, die ihre Heimat wegen politischer Zwangsmaßnahmen, Kriegen oder lebensbedrohlicher Notlagen vorübergehend oder dauerhaft verlassen mussten.*

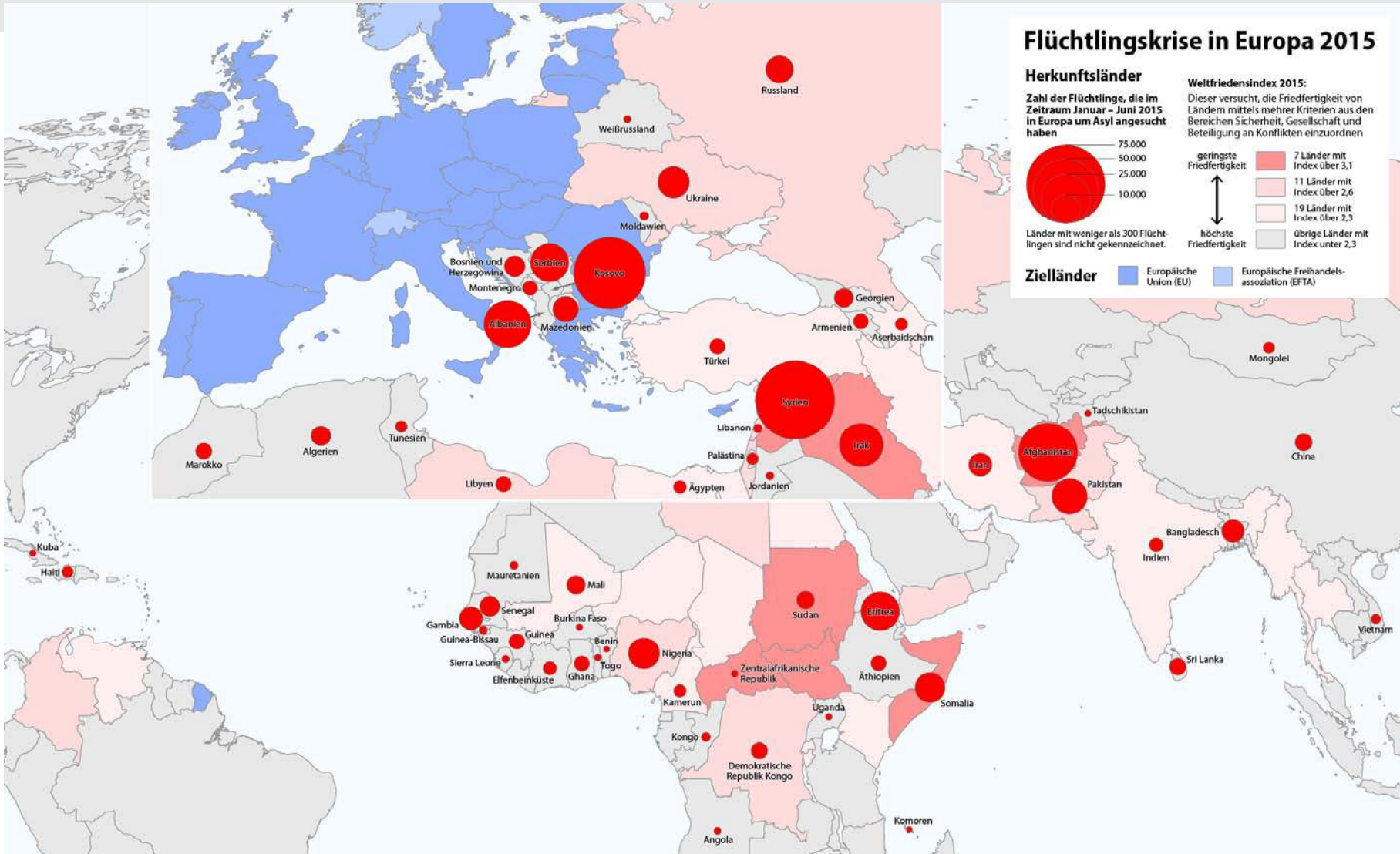


# Migrationshintergrund, Migrant, Flüchtling ...

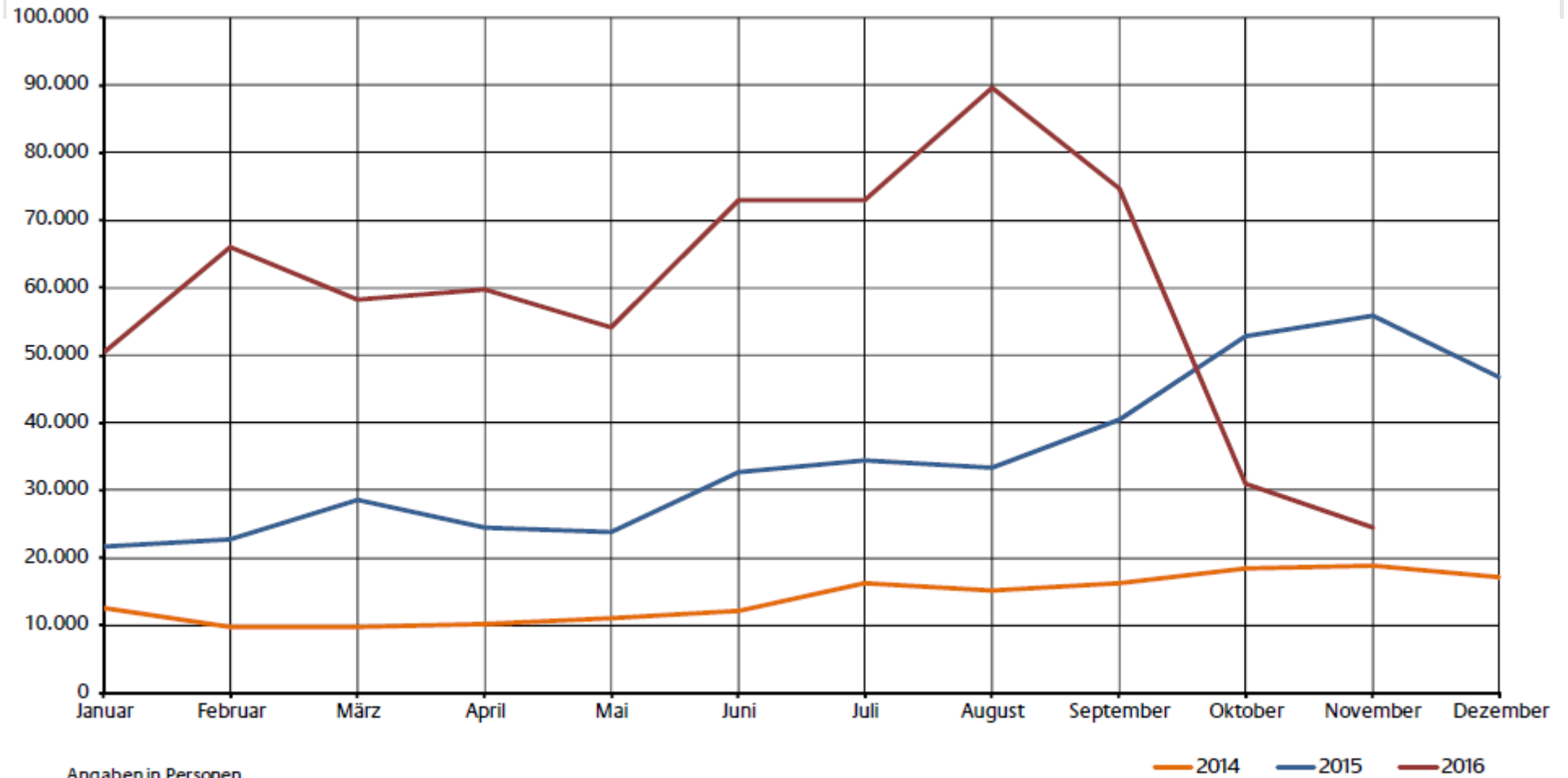




# Migrationshintergrund, Migrant, Flüchtling ...



# Zahl der Asylanträge (3 Jahre)



Angaben in Personen  
Quelle: MARiS





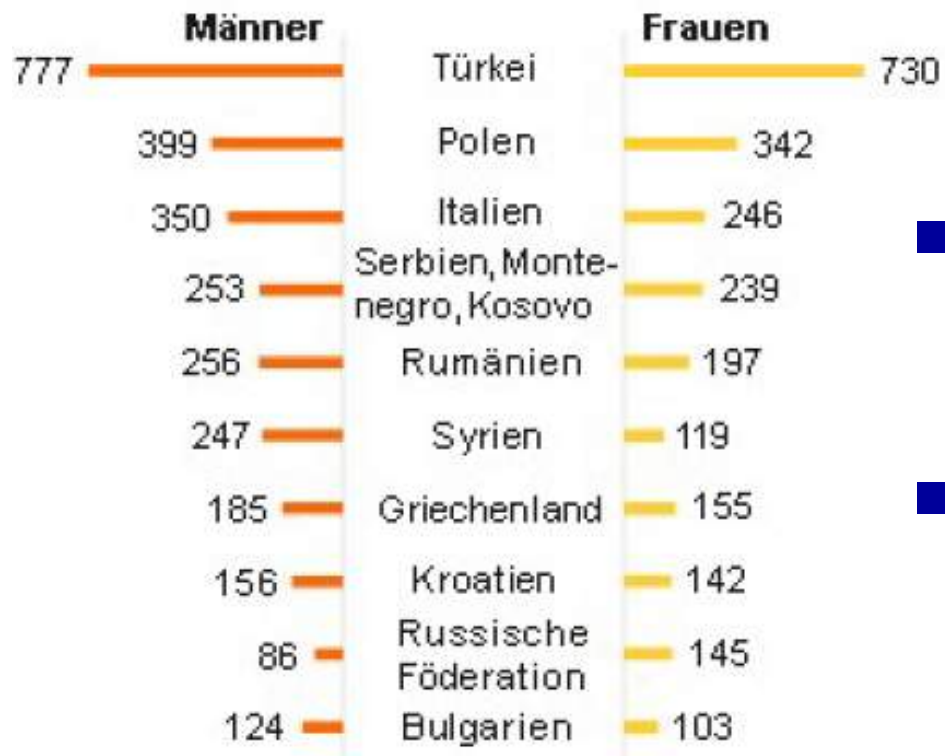
## Was müssen wir wissen

- Handelt es sich um einen Migranten oder Flüchtling?
- Woher kommt er?
- Auf welchem Weg ist er ins Land gekommen?
- Was ist sein soziokultureller Hintergrund?



# Nationalität Ausländer/Migranten

**Ausländische Bevölkerung 2015**  
nach Staatsangehörigkeit in Tsd.



Quelle: Ausländerzentralregister

© Statistisches Bundesamt, Wiesbaden 2016

- Großteil der Personen mit Migrationshintergrund lebt schon lange in Deutschland
- Kein Zusammenhang mit aktueller Flüchtlingskrise





# Woher kommen Flüchtlinge (Asylverfahren)

		Erstanträge	
Die 10 stärksten Herkunftsländer* im Jahresvergleich		Jan-Nov 2015	Jan-Nov 2016
1	Syrien, Arabische Republik	132.564	262.268
2	Afghanistan	26.276	124.909
3	Irak	24.743	94.251
4	Iran, Islamische Republik	4.454	25.655
5	Eritrea	10.102	17.189
6	Ungeklärt	7.512	14.524
7	Albanien	51.945	14.303
8	Pakistan	7.465	14.235
9	Nigeria	5.081	12.063
10	Russische Föderation	4.939	10.691
Gesamtsumme alle HKL		392.028	702.492



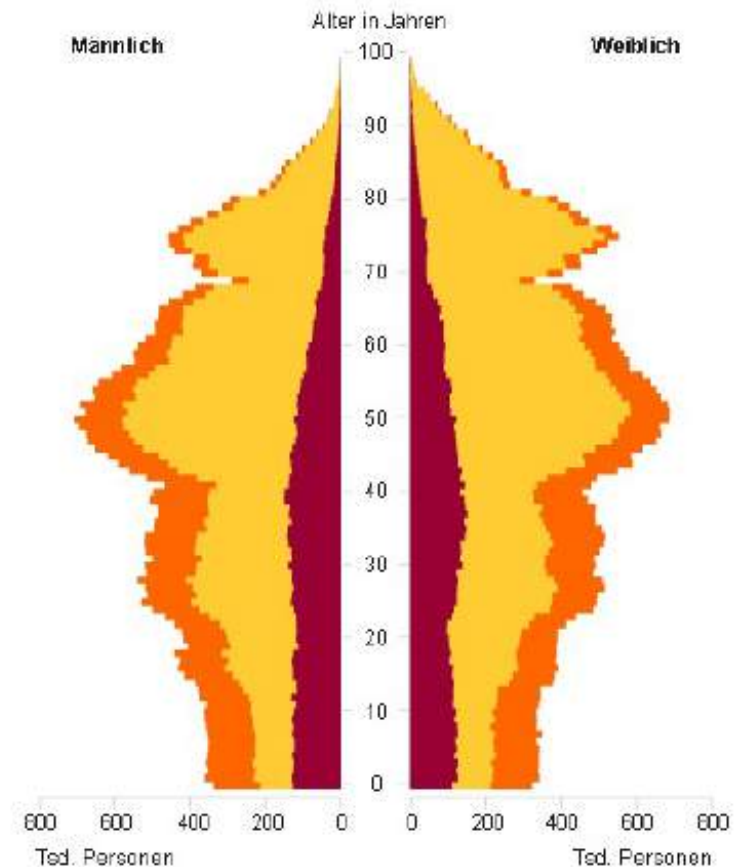
# Altersverteilung – gesunde Patienten?

Altersgruppen	insgesamt	
bis unter 4 Jahre	21.355	8,9%
von 4 bis unter 6 Jahre	9.614	4,0%
von 6 bis unter 11 Jahre	21.087	8,8%
von 11 bis unter 16 Jahre	15.979	6,7%
von 16 bis unter 18 Jahre	8.134	3,4%
von 18 bis unter 25 Jahre	61.513	25,6%
von 25 bis unter 30 Jahre	35.830	14,9%
von 30 bis unter 35 Jahre	24.118	10,0%
von 35 bis unter 40 Jahre	16.105	6,7%
von 40 bis unter 45 Jahre	10.055	4,2%
von 45 bis unter 50 Jahre	6.928	2,9%
von 50 bis unter 55 Jahre	4.247	1,8%
von 55 bis unter 60 Jahre	2.487	1,0%
von 60 bis unter 65 Jahre	1.421	0,6%
65 Jahre und älter	1.253	0,5%
<b>Insgesamt</b>	<b>240.126</b>	<b>100,0%</b>

## Bevölkerung nach Geschlecht, Migrationsstatus und Alter 2015

Ergebnisse des Mikrozensus

- Bevölkerung insgesamt
- Personen ohne Migrationshintergrund
- Personen mit Migrationshintergrund



© Statistisches Bundesamt, Wiesbaden 2016





## Welche Probleme treten auf

■ Kulturelle Unterschiede

Herkunft, Religionen



# Welche Probleme treten auf



## Welche Probleme treten auf

- Kulturelle Unterschiede                      Herkunft, Religionen
- Seelische Traumata                            Erlebtes





## Welche Probleme treten auf

- Kulturelle Unterschiede      Herkunft, Religionen,
- Seelische Traumata      Erlebtes
  
- Besiedlung      Geografische Lage
- Infektionen      Resistenzen,  
Fluchtroute



# Welche Infektionen treten auf



## ■ Bekannte Infektionskrankheiten, aber häufiger (Impfraten niedrig)

- TBC
- Masern
- Grippe
- Hepatitis A,B

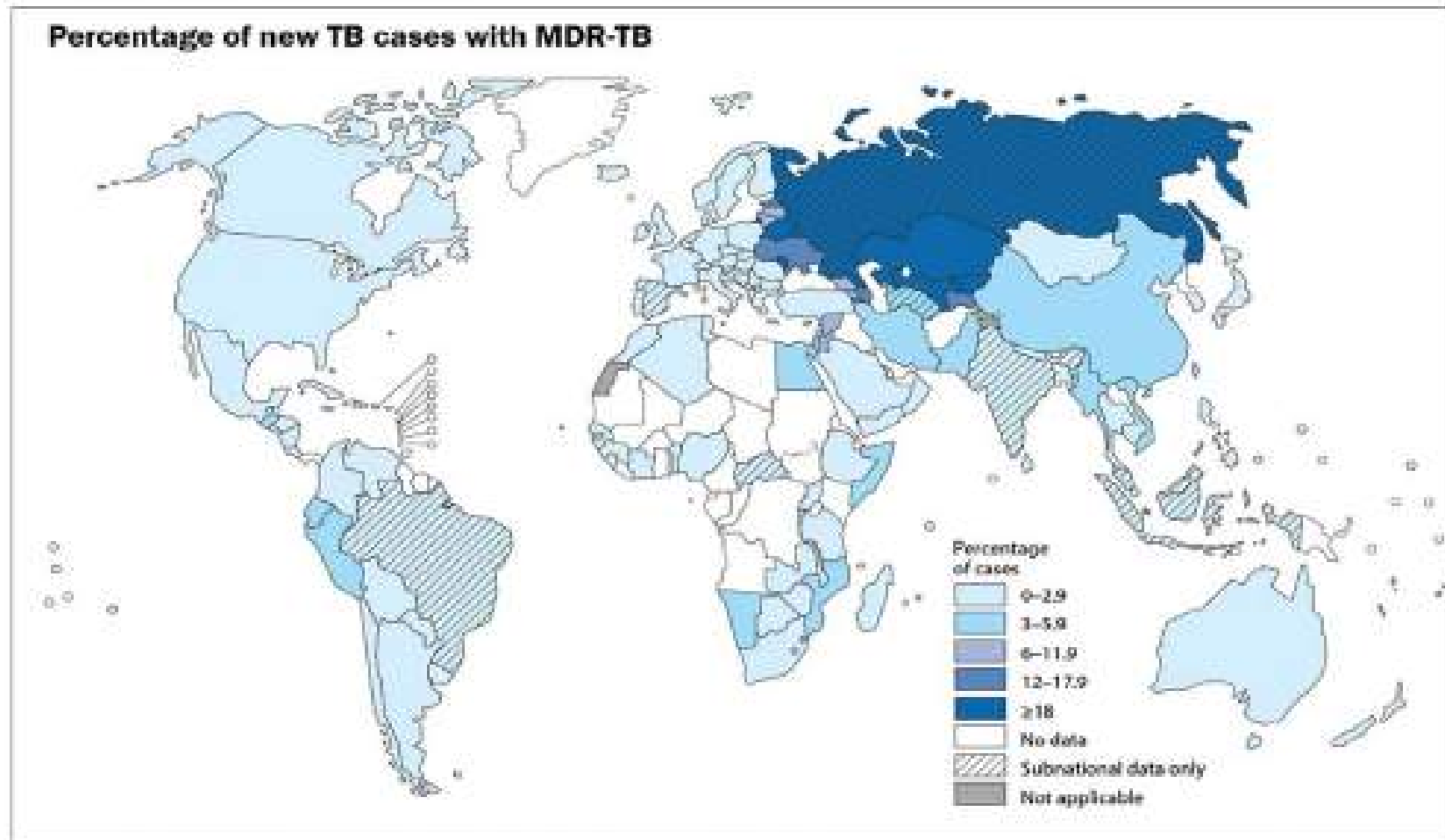
## ■ Dran denken

- Eschinokokken Türkei, naher Osten
- Polio
- Krätze
- Malaria
- Läuserückfallfieber

	1.-48. KW	1.-48. KW
Windpocken	23.050	1.818
Tuberkulose <sup>+</sup>	5.430	1.659
Hepatitis B <sup>*</sup>	2.786	871
Influenza	60.182	516
Hepatitis C <sup>*</sup>	4.022	237
Norovirus-Gastroenteritis	64.996	195
Rotavirus-Gastroenteritis	21.499	161
Giardiasis <sup>*</sup>	3.203	134
Hepatitis A	671	126
Masern	313	87
<i>Campylobacter</i> -Enteritis	70.048	83
Mumps	677	32
Salmonellose <sup>*</sup>	12.159	29
Keuchhusten	12.434	29
Adenovirus-Konjunktivitis	642	27
MRSA, invasive Infektion	2.896	13
EHEC-Erkrankung	1.674	13
Brucellose	30	14
Meningokokken, invasive Erkrankung	314	10
Shigellose <sup>*</sup>	402	10
Läuserückfallfieber	5	5
Listeriose	666	5
FSME	336	4
Hantavirus-Erkrankung	227	3



# Verbreitung multiresistenter Tuberkulose



The boundaries and names shown and the designations used on this map do not imply the expression of any opinion whatsoever on the part of the World Health Organization concerning the legal status of any country, territory, city or area or of its authorities, or concerning the delimitation of its frontiers or boundaries. Dotted and dashed lines on maps represent approximate border lines for which there may not yet be full agreement.

Data Source: Global Tuberculosis Report 2014. WHO, 2014.

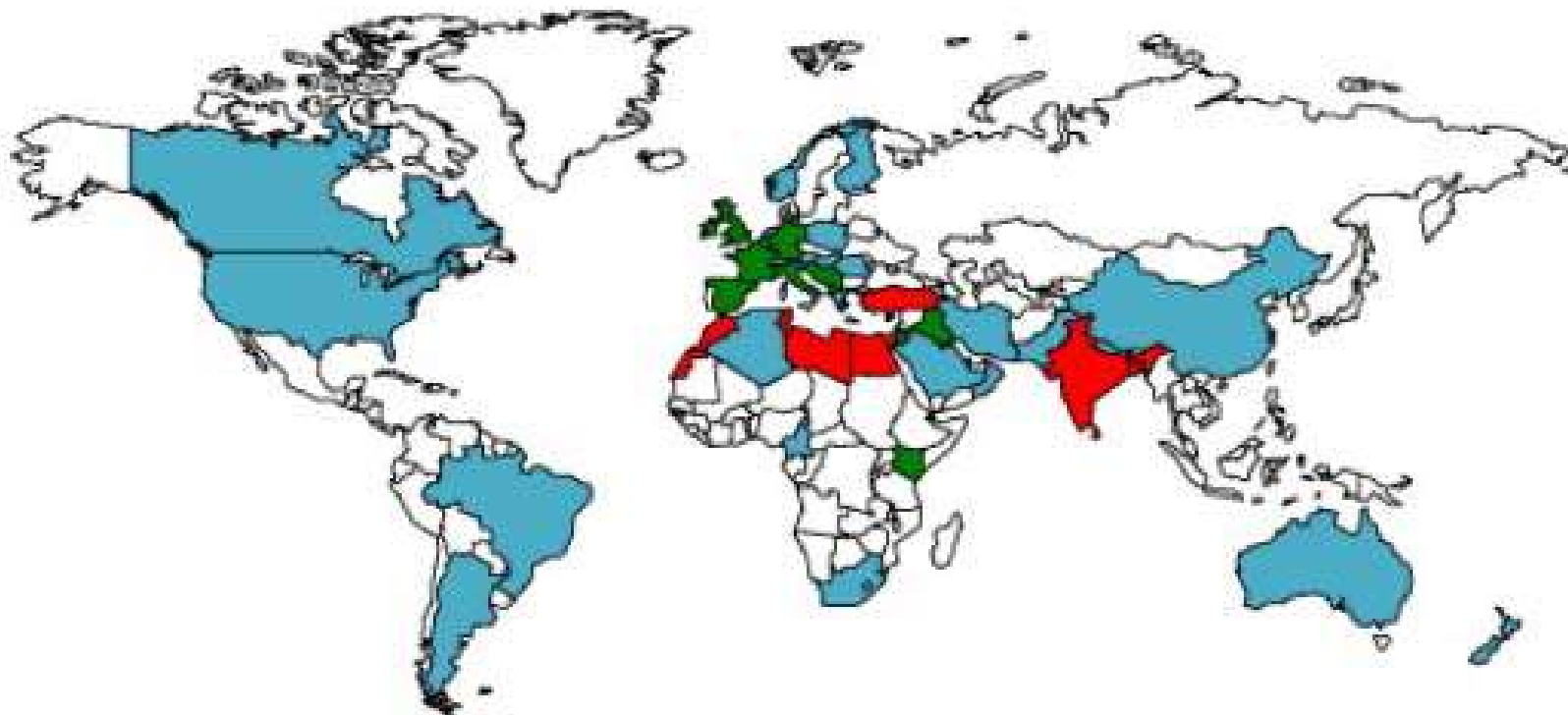
© WHO 2014. All rights reserved.





# OXA 48 Carbapenemase

- Unknown distribution of OXA-48 producers
- Sporadic spread of OXA-48 producers
- Outbreaks caused by OXA-48 producers
- Endemicity of OXA-48 producers



## Sreening JA / NEIN

Bei Aufnahme ins Krankenhaus

- MRSA → JA
- 4MRGN → nur wenn Flüchtlinge Kontakt zum Gesundheitssystem im Heimatland hatten



# Faktoren der Verbreitung multiresistenter Keime

- Zunahme des interkontinentalen Reiseverkehr führt zur Globalisierung der Keime
- Austausch der Resistenzen zwischen verschiedenen Bakterienarten
- Besiedlung durch Reisen allein ohne die Einnahme von Antibiotika





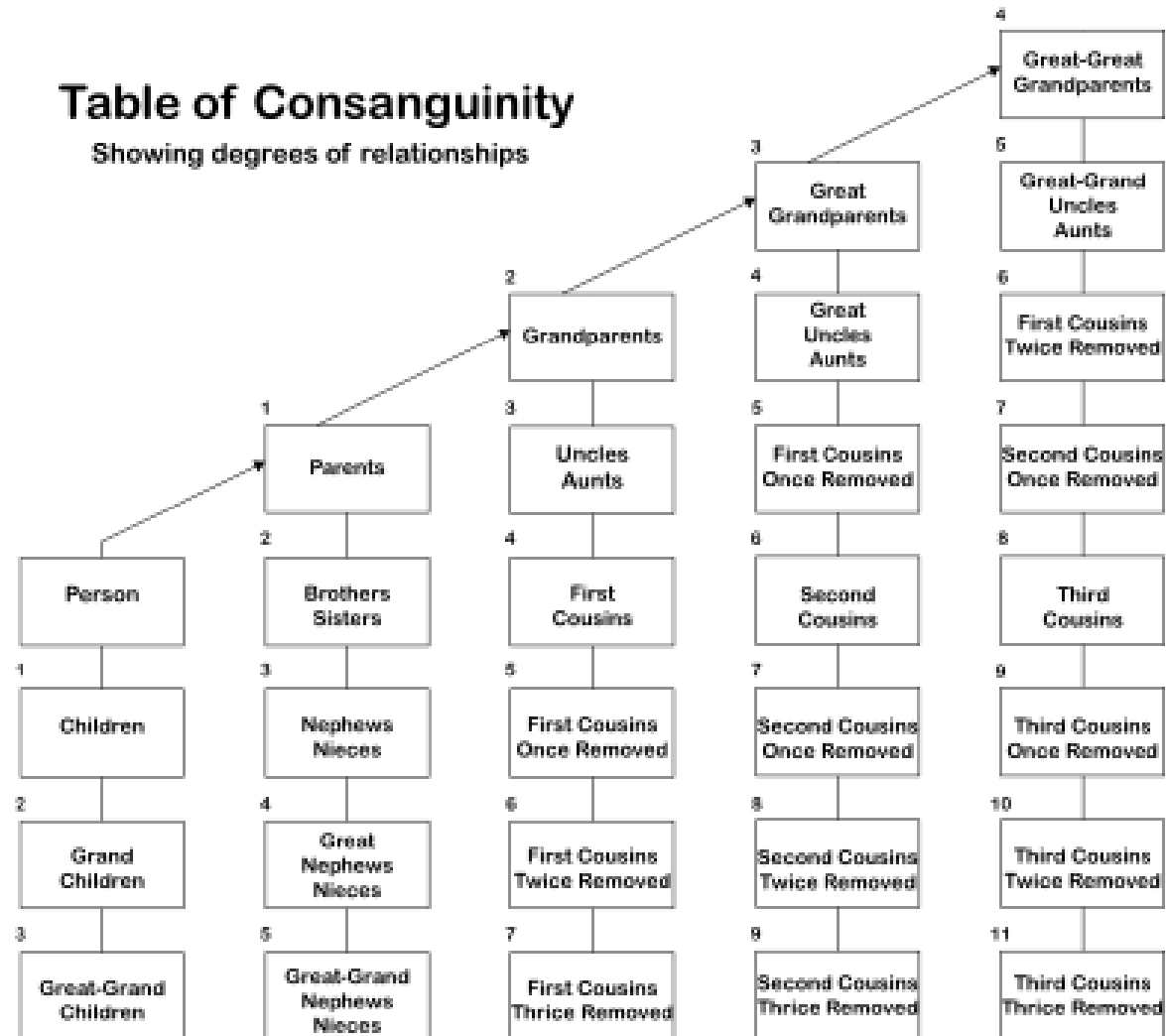
## Welche Probleme treten auf

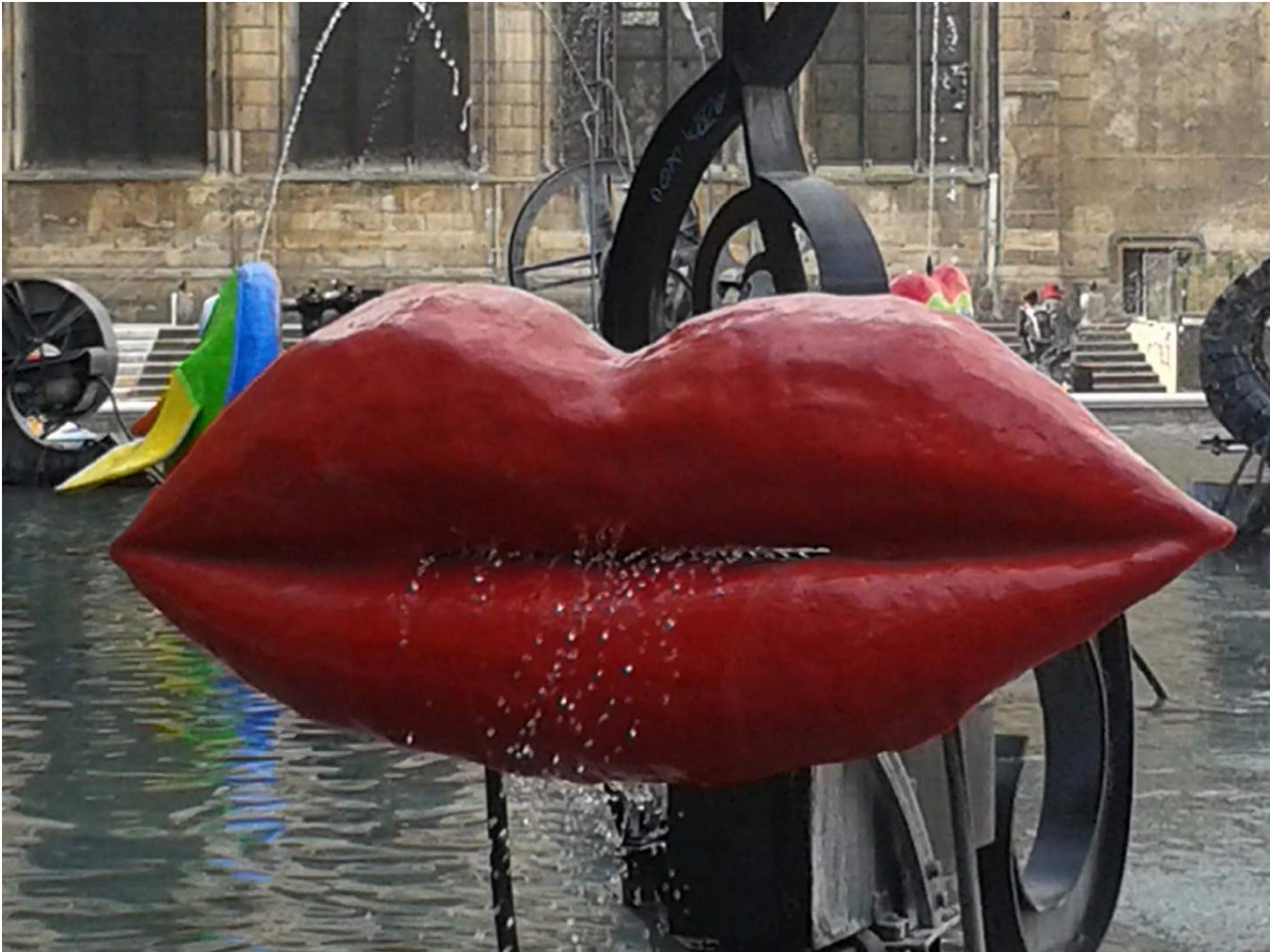
- Kulturelle Unterschiede      Herkunft, Religionen,
- Seelische Traumata      Erlebtes
  
- Besiedlung      Geografische Lage
- Infektionen      Resistenzen,  
Fluchtroute
  
- Genetik      Konsanguinität



# Konsanguinität

**Table of Consanguinity**  
Showing degrees of relationships

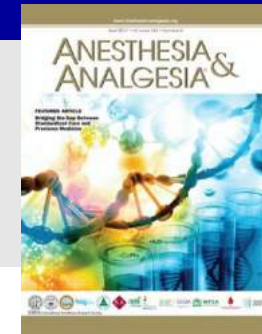




# Genetik in Kulturkreisen

## Caring for the Amish: What Every Anesthesiologist Should Know

Gregory E. R. Weller, MD, PhD



**Table 1. Genetic Disorders Common in the Plain Peoples (Incomplete List)**

Disorder	Comments
Ataxia-telangiectasia	Amish in Indiana
Bipolar	Amish
Bowen-Conradi syndrome	Hutterites
Cartilage hair hypoplasia	Amish
Cystic fibrosis	Mennonites and Western Amish
Ellis-van Creveld syndrome	Type of dwarfism
Glutaric aciduria	Amish
Hemophilia	Amish in Ohio
Hirschsprung disease	Old Order Mennonites in Pennsylvania
Limb-girdle muscular dystrophy	Hutterites
Malignant hyperthermia	Mennonites in Western Canada
Maple syrup urine disease	Mennonites in Pennsylvania
Muscular dystrophy	Amish in Indiana
Nemaline myopathy	
Nephrotic syndrome	Amish
Phenylketonuria	Old Order Mennonites in Pennsylvania
Pyruvate kinase deficiency	
Severe combined immunodeficiency	Mennonites in Western Canada





# Center for Genomic Arabic Studies



CENTRE FOR ARAB GENOMIC STUDIES  
A Division of Sheikh Hamdan Award for Medical Sciences

- Sitz in Dubai
- Über 1500 katalogisierte Gendefekte
- Endemisch:
  - Hämoglobinopathien (Thalassämie)
  - Sichelzellanämie
  - Glucose-6-phosphatdehydrogenasemangel
  - Fragil X syndrom
- Autosomal rezessiv hoch (hohe Konsanguinität)
  - Bardet Biedl syndrome
  - Meckel syndrome
  - congenital chloride diarrhea
  - severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy (SCARMD)
  - Lysosomal storage diseases
  - PKU



# Sichelzellerkrankheit



- Vereinfacht: Hämoglobinopathie mit gestörter  $\beta$ -Kette
- HbS auf Chromosom 11 Mutation an Position 6 Val anstelle Glu

## Genmutationen im Hämoglobin-Gen des Menschen

### Normale Beta-Kette

ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT GCC GTT ACT GCC CTG TGG GGC AAG GTG AAC GTG GAT GAA GTT GGT GGT GAG GCC CTG GGC  
Val His Leu Thr Pro Gln Gln Lys Ser Ala Val Thr Ala Leu Trp Gly Lys Val Asn Val Asp Gln Val Gly Gly Gln Ala Leu Gly

### HbS Sichelzell (Fehlsinn, Punktmutation)

ATG GTG CAC CTG ACT CCT **GTG** GAG AAG TCT GCC GTT ACT GCC CTG TGG GGC AAG GTG AAC GTG GAT GAA GTT GGT GGT GAG GCC CTG GGC  
Val His Leu Thr Pro **Val** Gln Lys Ser Ala Val Thr Ala Leu Trp Gly Lys Val Asn Val Asp Gln Val Gly Gly Gln Ala Leu Gly

### HbC (Fehlsinn, Punktmutation)

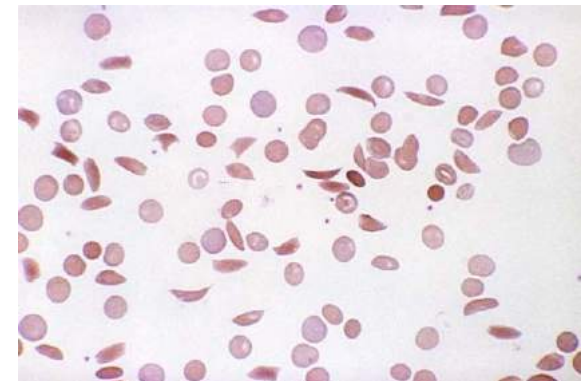
ATG GTG CAC CTG ACT CCT **AAG** GAG AAG TCT GCC GTT ACT GCC CTG TGG GGC AAG GTG AAC GTG GAT GAA GTT GGT GGT GAG GCC CTG GGC  
Val His Leu Thr Pro **Lys** Gln Lys Ser Ala Val Thr Ala Leu Trp Gly Lys Val Asn Val Asp Gln Val Gly Gly Gln Ala Leu Gly

### Hb Thalassämie (Nonsensmutation)

ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG AAG TCT GCC GTT ACT GCC CTG TGG GGC **TAG** GTG AAC GTG GAT GAA GTT GGT GGT GAG GCC CTG GGC  
Val His Leu Thr Pro Gln Gln Lys Ser Ala Val Thr Ala Leu Trp Gly **Stop**

### Hb Thalassämie (Rastermutation) AA

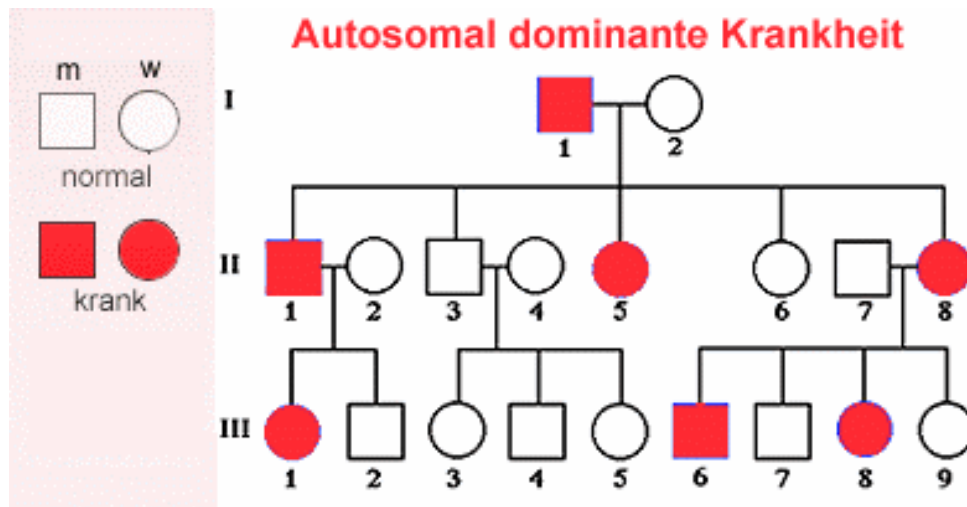
ATG GTG CAC CTG ACT CCT GAG GAG GTC TGC CGT TAC TGC CCT GTG GGG CAA GGT GAA CGT GGA TGA AGT TGG TGG TGA GGC CCT GGG C  
Val His Leu Thr Pro Gln Gln **Val Cys Arg Tyr Cys Pro Val Gly Gln Gly Gln Arg Ala Stop**



# Sichelzellkrankheit

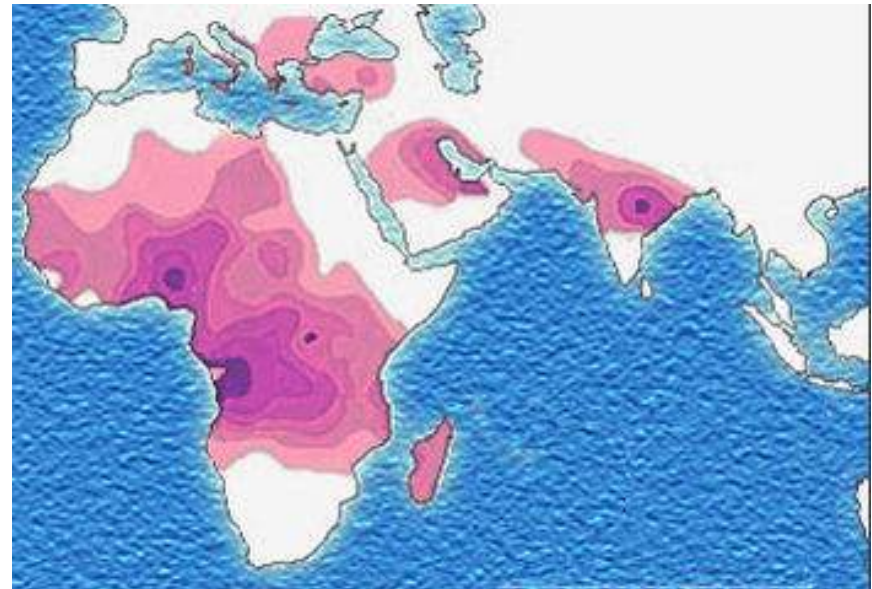


- Vereinfacht: Hämoglobinopathie mit gestörter  $\beta$ -Kette
- HbS auf Chromosom 11 Mutation an Position 6 Val anstelle Glu



# Sichelzellkrankheit

## Sichelzellkrankheit

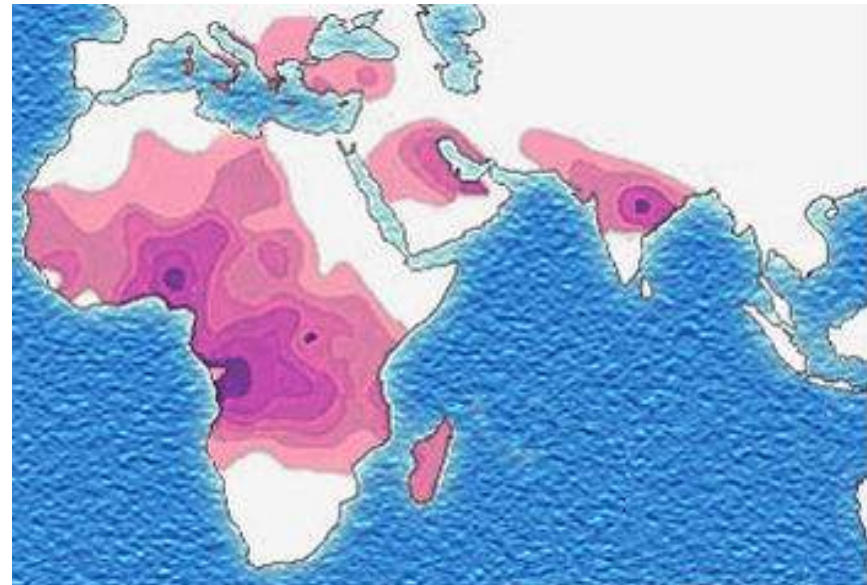


# Sichelzellkrankheit

Malaria

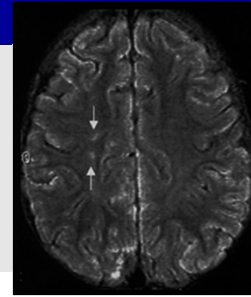
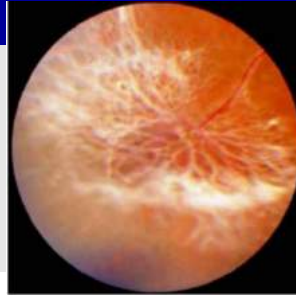


Sichelzellkrankheit





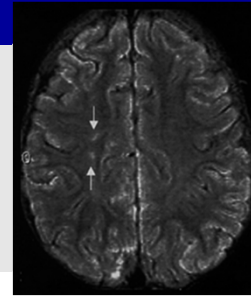
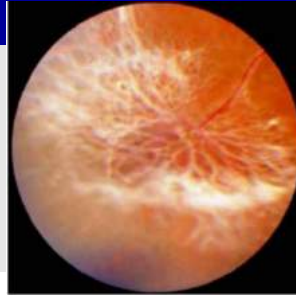
# Sichelzellkrankheit - Klinik



- **Schmerzen** → Unterkühlung, Dehydrierung, Infektionen, Stress
- Chronische Hämolyse
- Gefäßverschlüsse (Auge, Hüftkopf, Extremitäten, Gehirn)
  - Chronisches Schmerzsyndrom
  - Kardiomyopathie
  - Lungenfibrose, Pulmonaler Hypertonus
  - Niereninsuffizienz



# Sichelzellkrankheit - Klinik



- **Schmerzen** → Unterkühlung, Dehydrierung, Infektionen, Stress
- Chronische Hämolyse
- Gefäßverschlüsse (Auge, Hüftkopf, Extremitäten, Gehirn)
- aplastische Episoden (Parvovirus B19)
- Sequestrierung von Blut in bestimmten Organen
  - Leber, Milz (Pneumokokkeninfektionen) → akute Anämie
  - Leber
  - Penis → Priapismus
  - Lunge → akutes Thoraxsyndrom



# Sichelzellkrankheit – Anästhesie

- Allgemeinanästhesie in Kombination mit Regionalanästhesien  
**CAVE:** RA allein haben höheres Komplikationsrisiko
- Anästhesie: Keine Empfehlungen zu bestimmten Medikamenten
- Keine Jodhaltigen KM → Dehydrierung der Erythrozyten führt zu Sichelzellkrisen



# Sichelzellkrankheit – Anästhesie

- Vermeide Hypothermie, Vasokonstriktion, Hypoxie, Schmerzen und Stress
- Ausreichende Hydrierung → Viskosität
- Perioperativ zwingend Thromboseprophylaxe
- Saaltemperatur erhöhen, konvektionelle Wärme
- **CAVE:** OP in Blutleere/sperre
- Immunsuppression?



# Sichelzellanämie – Komplikationen

- Transfusionszwischenfälle
- Akutes Thoraxsyndrom (hohe Sterblichkeit)
  - Fettembolie nach Schmerzkrisen und/oder Hypoventilation
  - Schmerzen (T-Shirt), Fieber
  - Hb- und Thrombozytenabfall
  - Oxygenierung (Beatmung), Hydrierung, (Austausch)-Transfusion, Bronchospasmolyse
  - Keine Antikoagulation
- Keine ambulanten Operationen empfohlen
- Geburtshilflich SPA möglich, aber **17**fach erhöhte Mortalität bei Allgemeinanästhesie
- Intensivkapazität vorhalten





# Sichelzellkrankheit

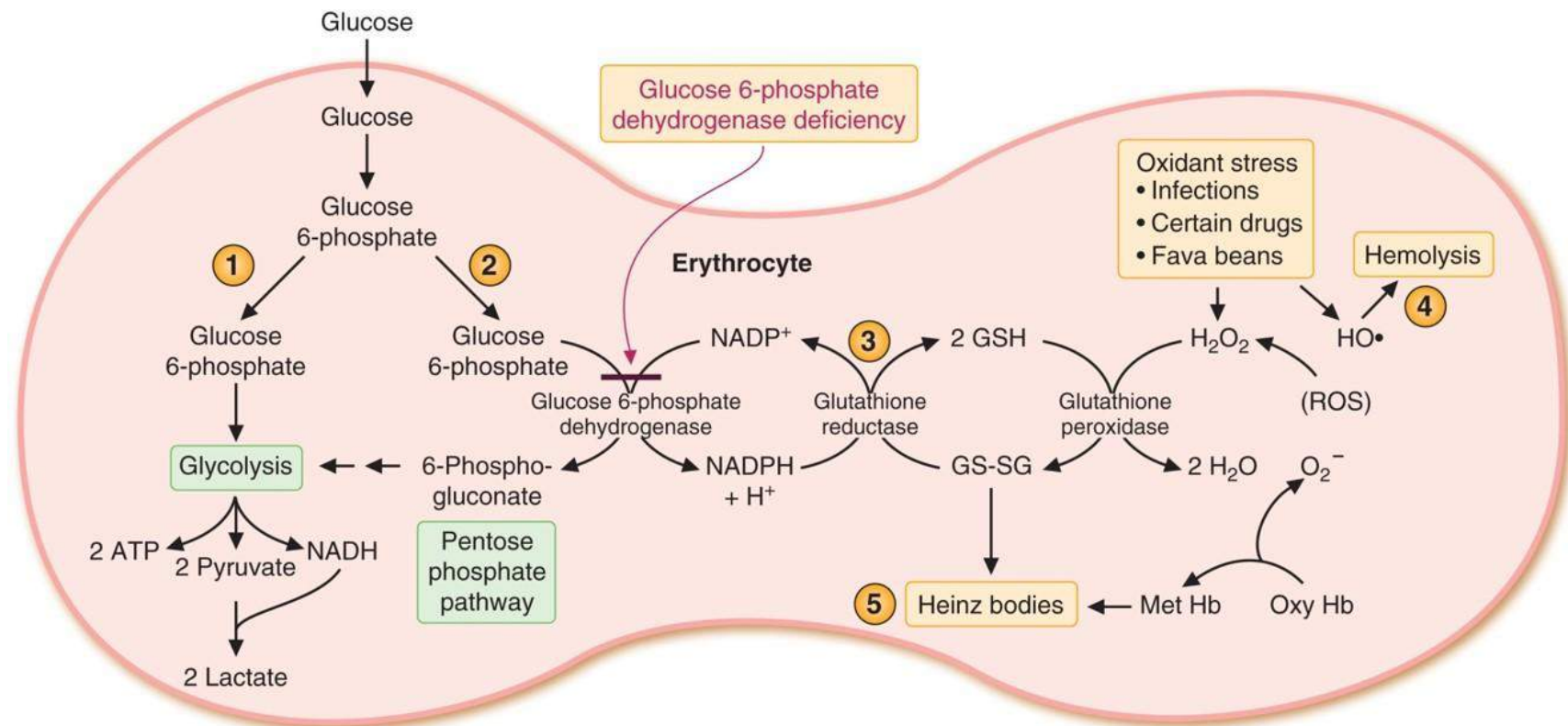
## – Bluttransfusion



- Mittel der Wahl bei Hämolyse und ATS
- Transfusion präoperativ → geringe Evidenz  
HbS Spiegel < 30% anstreben
- Hämatokrit < 30 anstreben → Hyperviskosität
- Ziel Hb 6-8 g/dl
- Hohe Rate an Antikörpern (anamnestisch häufige Transfusionen) → rechtzeitiges Bereitstellen
- Hämatologisches Konsil dringend empfohlen



# Glukose-6-phosphat dehydrogenasemangel



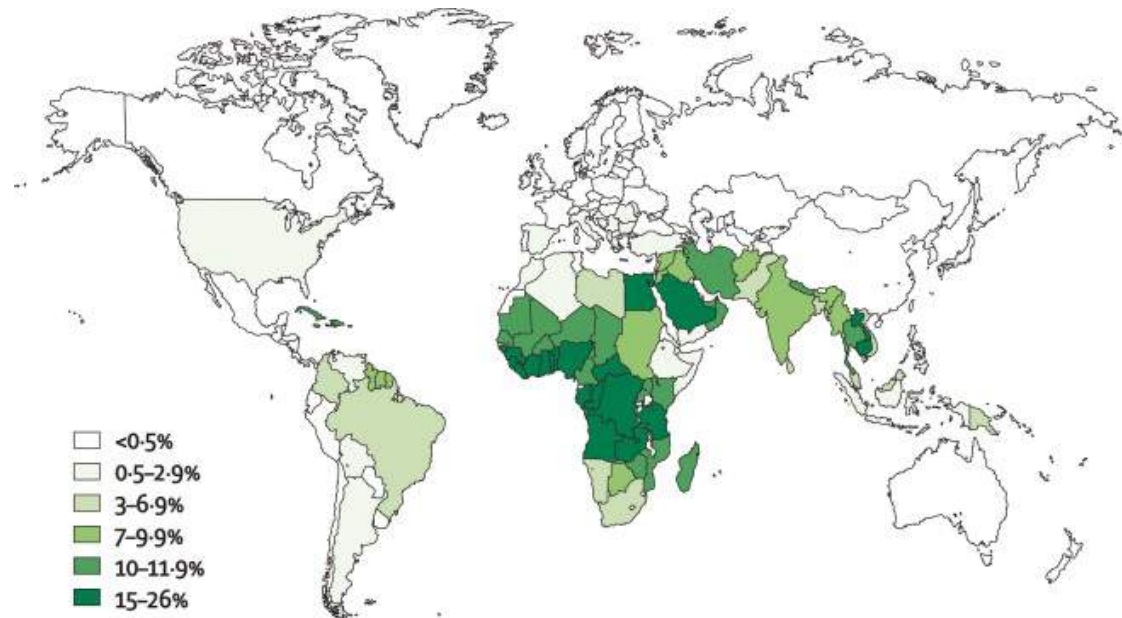
# Glukose-6-phosphat dehydrogenasemangel

orphan<sup>a</sup>esthesia

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei Patienten mit

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel

- X-chromosomal rezessiv
- 10% der „schwarzen“ Amerikaner
- Mittelmeerstaaten
- Schutz vor Malaria



# Glukose-6-phosphat dehydrogenasemangel

orphan<sup>a</sup>nesthesia

Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei Patienten  
mit

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel

- X-chromosomal rezessiv
- 10% der „schwarzen“ Amerikaner
- Mittelmeerstaaten
- Schutz vor Malaria
  
- Einteilung in 5 Gruppen:
  - Gruppe 1 (<10% Enzymaktivität) → chron. nichtsphärozyt. Anämie
  - Gruppe 2 (<10% Enzymaktivität) → interm. akute Hämolyse
  - Gruppe 3 (10-60% Enzymaktivität) → interm. akute Hämolyse
  - Gruppe 4 nur Enzymmangel
  - Gruppe 5 gesteigerte Enzymaktivität



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

Gefahr der Hämolyse:

- Kopfschmerzen
- Müdigkeit
- Rückenschmerzen

Symptome fallen während  
der Anästhesie nicht auf





# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

Gefahr der Hämolyse:

- Kopfschmerzen
- Müdigkeit
- Rückenschmerzen
- Zyanose
- Akutes Nierenversagen
- Ikterus
- Splenomegalie
- Anämie

Symptome fallen während  
der Anästhesie nicht auf

erst nach  
24 – 72 Stunden



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

Auslöser ist Stress

- Operationen
- (Keto-) Azidose
- Infektionen
- Reperfusion
- Medikamente
- Hypothermie
- Henna
- Fava-Bohnen



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

## Diagnostik

- Enzymaktivität
- LDH
- Haptoglobin
- Retikulozyten
- Bilirubin



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

## Anästhesie

- Vermeide Stress
- Vermeide Hypothermie → Wärmemanagement
- Vermeide Azidosen → Blutgase, Therapie der Hyperglykämie
- Vermeide Methämoglobinämie
- Sonst KEINE Evidenz



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

## Sicher

Amikacin
Bupivacain
Chloroquin
Glycopyrrolat
Halothan
Heparin
Ibuprofen
Ketamin
Mannitol
N2O
Neostigmin
Paracetamol
Parecoxib
Pethidin
Phenytoin
Propofol
Rocuronium
Succinylcholin
Sufentanil
Thiopental
Tramadol

## Kontrovers

Alfentanil
Ascorbinsäure
ASS (low dose)
Chloramphenicol
Fentanyl
Glibenclamid
Isofluran
Isoniazid
Metamizol
Midazolam
Nitroprussid
Paracetamol
Penicillin
Prilocain
Remifentanil
Sevofluran
Streptomycin
Trimethoprim
Vitamin K

## Unsicher

Acetanilid
Acetazolamid
ASS (high dose)
Co-Trimoxazol
Dapson
Diclofenac
Diazepam
Gentamicin
Lidocain
Methylenblau
Metoclopramid
Naphtalin
Nitrofurantoin
Penicillin
Phenazopyridin
Prilocain (EMLA-Creme)
Primaquin
Chinolon-Antibiotika, z. B. Ciprofloxacin
Rasburicase
Sulfonamid-Antibiotika
Toluidinblau





# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

## Anästhesie

- Vermeide Stress
  - Vermeide Hypothermie → Wärmemanagement
  - Vermeide Azidosen → Blutgase, Therapie der Hyperglykämie
  - Vermeide Methämoglobinämie
  - Sonst KEINE Evidenz
- 
- Ambulante Anästhesie ist nicht empfohlen



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

## Geburtshilfe

- Erhöhtes Risiko für eine Eklampsie
- Erhöhte Abortraten
- Vermindertes Geburtsgewicht
- Anämie des Neugeborenen
- Neugeborenenikterus



# Glukose-6-phosphatdehydrogenasemangel

Therapie der akuten Hämolyse

- Bluttransfusion

CAVE:

- Bei einer Methämoglobinämie ist Methylenblau unwirksam → führt zu schwerer Hämolyse

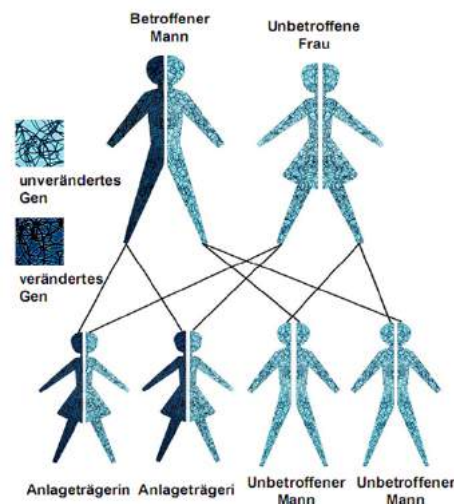
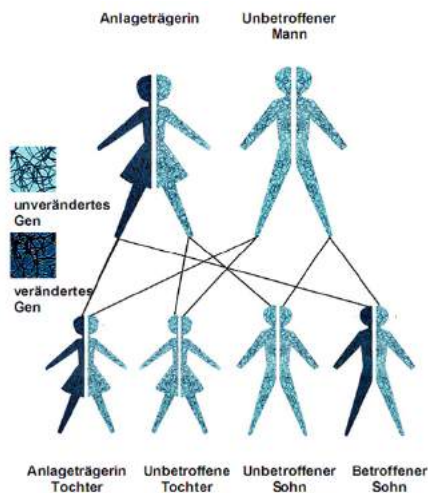




# Fragile X Syndrom (Martin Bell Syndrom)



- 1:2.500 (♂), 4.000
- FRM1 Gen, FRMP
- Neuronale Entwicklung und Plastizität
- Prämutationen





# Fragile X Syndrom (Martin Bell Syndrom)



- 1:2.500 (♂), 4.000
- FRM1 Gen, FRMP
- Neuronale Entwicklung und Plastizität
- Prämutationen



## Körperliche Merkmale:

- großer, länglicher Kopf
- abstehende Ohren
- hohe Stirn
- hoher Gaumen



# Fragile X Syndrom - Klinik



## Motorik

- Ataxie, Muskelhypotonie, hyperlaxe Gelenke, gestörte Feinmotorik

## Sprache

- gutes Sprachverständnis, aber bei gestörter Sprachentwicklung, Echolalie

## Wahrnehmung

- gutes Langzeitgedächtnis, fotografisches Gedächtnis



# Fragile X Syndrom - Klinik



## Verhalten

- Autismus, Hyperaktivität, Scheu, Rituale
- Ausgeprägte soziale Sensibilität
- Hohe visuelle Auffassungsgabe
- Ausgesprochen freundliche Wesen



# Fragile X Syndrom - Anästhesie

orphan<sup>a</sup>esthesia

Anaesthesia recommendations for patients suffering  
from

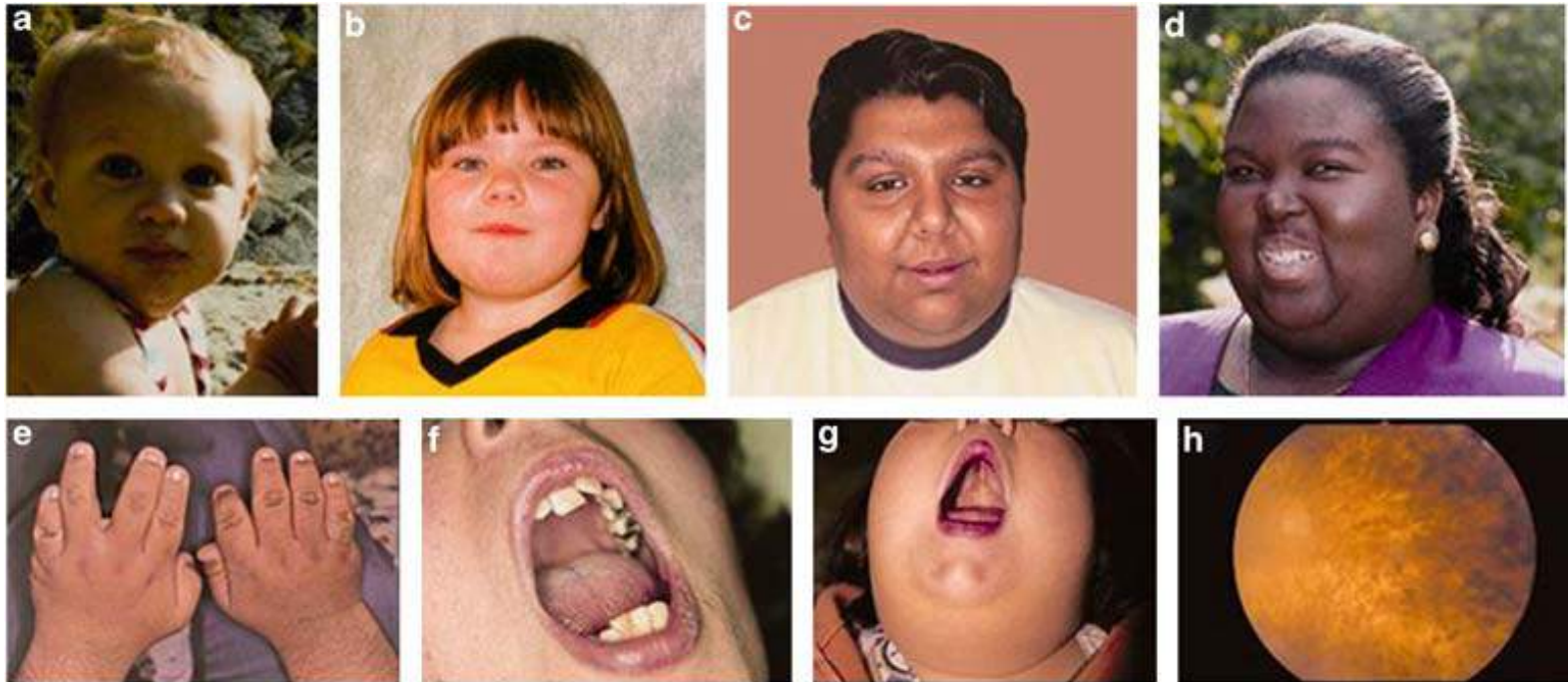
Fragile X syndrome

- Diagnostische Prozeduren bei Noncompliance
- Keine Empfehlungen zu Anästhetika
- Regionalanästhesie (Schmerztherapie)
- Postoperative Frühmobilisierung bei motor. Unruhe
- Atmosphäre!!!
  - Angst
  - Zugang auf Station?
  - „viel“ Midazolam
- Lagerung (Muskeltonus/Laxizität)
- Ambulante OP anstreben



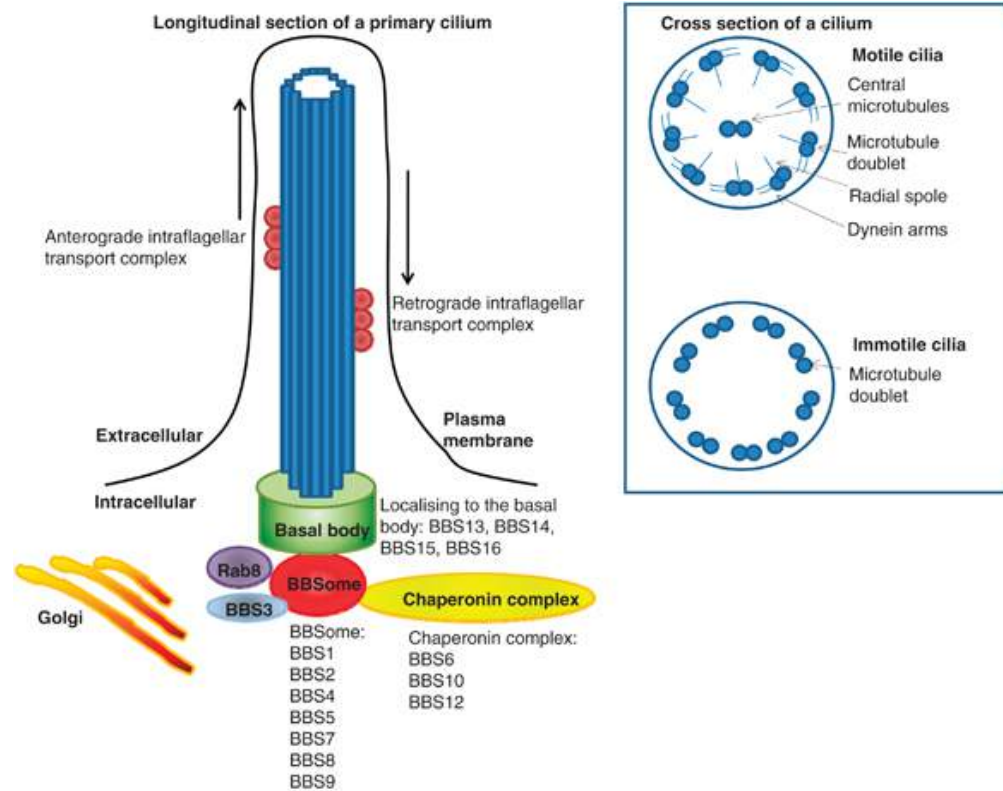
# Bardet Biedle Syndrom

- Georges Bardet und Artur Biedl → Anfang der 20er Jahre
- Inzidenz: 1 in 250.000



# Bardet Biedle Syndrom

## ■ Poligenetische Ciliopathie





# Bardet Biedle Syndrom

## ■ Poligenetische Ciliopathie

Known Ciliopathies	Common Clinical Features
<ul style="list-style-type: none"><li>Alström Syndrome</li><li>Bardet-Biedl Syndrome</li><li>Cranioectodermal Dysplasia (Sensenbrenner Syndrome)</li><li>Ellis-van Creveld Syndrome</li><li>Jeune Asphyxiating Thoracic Dystrophy</li><li>Joubert Syndrome</li><li>Leber Congenital Amaurosis</li><li>McKusick-Kaufman Syndrome</li><li>Meckel Syndrome</li><li>Nephronophthisis</li><li>Oral-Facial-Digital Syndrome Type 1</li><li>Polycystic Kidney Disease (Recessive and Dominant)</li><li>Primary Ciliary Dyskinesia</li><li>Senior-Løken Syndrome</li><li>Short-Rib Polydactyly Syndrome</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Retinitis pigmentosa</li><li>Renal cystic disease</li><li>Polydactyly</li><li>Situs inversus/isomerism</li><li>Cognitive and developmental delays</li><li>Hypoplasia of corpus callosum</li><li>Dandy-Walker malformation</li><li>Posterior encephalocele</li><li>Hepatic disease</li><li>Anosmia</li><li>Obesity</li><li>Diabetes</li><li>Bone changes</li><li>Infertility</li></ul>

Baker and Beales. 2009; Hildebrandt et al., 2011



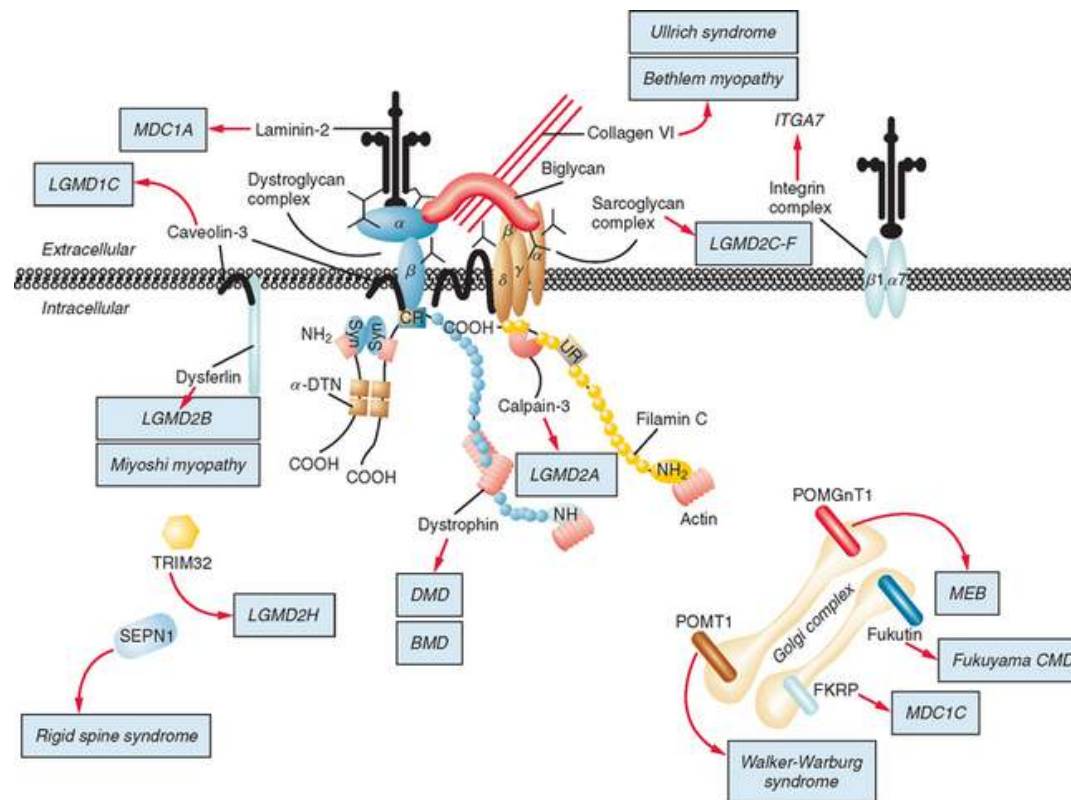
# Bardet Biedle Syndrom

- ☑ Keine spezifischen Probleme
- ☑ Verhalten/Compliance
- ☑ Schwieriger Atemweg



# SCARM1 - severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy

- Erstbeschreibung durch Buss 1887
- Mutationen des  $\alpha$  und  $\beta$  Sarcoglycan Gens



# SCARMD - severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy

- Erstbeschreibung durch Buss 1887
- Mutationen des  $\alpha$  und  $\beta$  Sarcoglycan Gens
- Phänotyp ähnelt der Muskeldystrophie Duchenne



Figure 1: Brother and sister with calf hypertrophy



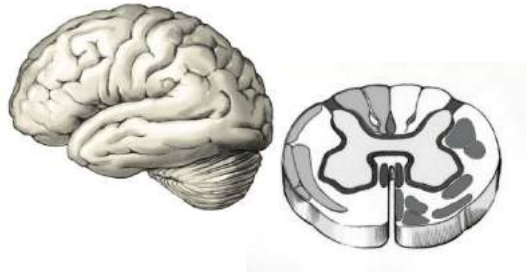
# SCARMD - severe childhood autosomal recessive muscular dystrophy

- Erstbeschreibung durch Buss 1887
- Mutationen des  $\alpha$  und  $\beta$  Sarcoglycan Gens
- Phänotyp ähnelt der Muskeldystrophie Duchenne
- Beginn in der Kindheit
- Muskeldystrophie des Gliedergürtel-Typ

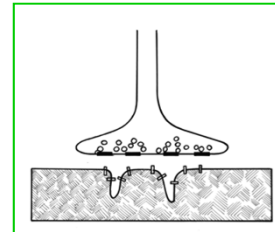


# Einteilung

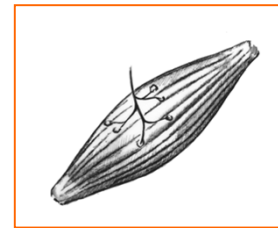
Präjunktuonal



Junktional



Postjunktional



Neuron

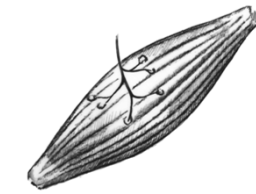


Myozyt





# Postjunktionale Erkrankungen

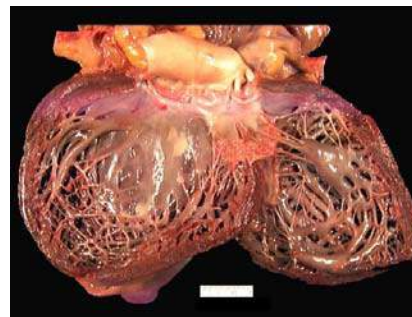


## Probleme:

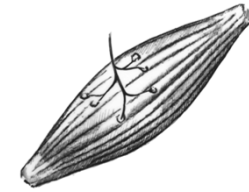
- Veränderte Muskelzellstruktur
- Funktionelle Denervierung
- Eingeschränkte respiratorische Reserven
- Kardiale Beteiligung

### Kongenitale Myopathien

- Central Core Erkrankung
- ### Metabolische Myopathien
- ### Muskeldystrophien
- Muskeldystrophie Duchenne



# Postjunktionale Erkrankungen

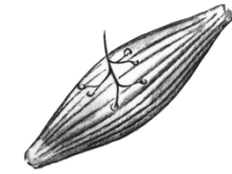


## Risiken:

- Succinylcholin-induzierte Hyperkaliämie
- Rhabdomyolysen durch volatile Anästhetika
- Kardiale und respiratorische Dekompensation
- Wirkung nicht depolarisierender Muskelrelaxantien



# Postjunktionale Erkrankungen



## Anästhesie:

- ✓ Keine Dosisreduktion der depol. Muskelrelaxantien
- ✓ Monitoring der neuromuskulären Blockade
- ✓ Kein Succinylcholin
- ✓ Keine volatilen Anästhetika → ? TIVA
- Kardiale Evaluation
- Hypothermie vermeiden



# Wie bekomme ich Informationen ...





orphan**a**nesthesia

ein Projekt der Deutschen Gesellschaft  
für Anästhesiologie und  
Intensivmedizin e.V.

Project Manager



Professor Dr. med  
Tino Münster, MHBA

Project Team Member



Dr. Johannes  
Pröttengeier

Patient Safety Card



Barbara Nuebel, M.Sc.

Project Coordination



Nina Schnabel

- 158 fertige Handlungsempfehlungen
- Deutsch, Spanisch, Italienisch
- 30 im Reviewprozess
- 30 in Entstehung beim Autor
- 30 in Vorbereitung

> **200 Handlungsempfehlungen**  
**bis Ende 2018**

 <b>Crouzon syndrome</b> ( 1 Files )
 <b>Cyclical vomiting syndrome</b> ( 1 Files )
 <b>Cystic fibrosis</b> ( 2 Files )
 <b>Deletion 9p syndrome</b> ( 1 Files )
 <b>Dermatomyositis</b> ( 1 Files )
 <b>Duchenne muscular dystrophy</b> ( 3 Files )
 <b>Ehlers–Danlos syndrome</b> ( 2 Files )
 <b>Eisenmenger's syndrome</b> ( 1 Files )
 <b>Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy</b> ( 2 Files )
 <b>Epidermolysis bullosa</b> ( 1 Files )
 <b>Escobar syndrome</b> ( 1 Files )



# Get involved

[www.orphananesthesia.eu](http://www.orphananesthesia.eu)

- Author
- Reviewer
- Translator

