

## Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei Patienten mit **Achondroplasie**

**Erkrankung:** Achondroplasie

**ICD 10:** Q77.4

**Synonyme:** Chondrodysplasie, Chondrodystrophia fetalis

Achondroplasie ist die häufigste von über 100 beschriebenen Skelettdysplasien, die zu Kleinwuchs führen. Die Inzidenz beträgt ca. 0,5-1,5/10.000 Neugeborene [1]. Spontanmutationen verursachen bis zu 80% der Erkrankungen. Die Vererbung erfolgt autosomal dominant. Das weibliche Geschlecht ist häufiger betroffen [13,19,22]. Genetisch handelt es sich um die Mutation des fibroblast growth factor receptor 3-Gens (FGFR3) [2]. Daraus resultieren eine Hemmung der Knorpelproliferation und die Störung der enchondralen Ossifikation. Es kommt zu einer vorzeitigen Verknöcherung der Epiphysenfugen. Klinisch imponieren: dysproportionierter Kleinwuchs, relativ großer Schädel, Mittelgesichtshypoplasien, Wirbelsäulenveränderungen, Beinachsendiformitäten, „Dreizackhand“. Primär oder sekundär können dadurch andere Organsysteme beeinträchtigt werden [1,14]. Daraus ergeben sich auch anästhesiologische Besonderheiten.

---

Medizin entwickelt sich



Neue Erkenntnisse

Jeder Patient ist einzigartig

Stimmt die Diagnose

---



Für weitere Informationen zur Erkrankung, Behandlungszentren und Patientenorganisationen: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Typische Operationen

---

HNO: Tonsillektomie, Adenotomien, Paukenröhrchen; Zahn-Kiefer-Chirurgie: Kieferanomalien (engstehende Zähne); Neurochirurgie: ventrikuläre Shunts, Kraniektomien (Stenosen des Foramen magnum); Wirbelsäulenchirurgie: Spinalkanalstenosen, Kyphoskoliosen; (Kinder-)orthopädie: Extremitätenfehlstellungen, Verlängerungen; Bariatrische Chirurgie.

## Anästhesieverfahren

---

Es kann keine Empfehlung für das optimale Anästhesieregime gegeben werden, da sowohl die Allgemein- als auch die Regionalanästhesie potentiell Probleme bergen [2,14,19]. Eine individuelle Entscheidung ist nötig.

Allgemeinanästhesie: typische, beschriebene Probleme sind:

exzessive Ängstlichkeit [2,8,12]; schwieriger i.v. Zugang (10-50%) [2,9]; schwierige Maskenbeatmung, schwierige Intubation [2,4,10,11,18,19,21,23]; Risiko einer zervikomedullären Kompression bzw. Rückenmarkischämie (berichtete plötzliche Todesfälle, v.a. bei Kindern < 4 Jahren) [3,6,31]; 8-fach höhere Adipositasrate mit Potenzierung der bestehenden Probleme [14]; erhöhte Schlafapnoeinzidenz (obstruktiv und/oder zentral) - selten sekundärer pulmonaler Hypertonus, restriktive Lungenerkrankungen bereits in jungem Alter [1,23,25-29]; chronische respiratorische Infekte [1,28]; 10-fach erhöhtes kardiovaskuläres Risiko - v.a. zwischen 25 und 35 Jahren [30], Neigung zur Hypersalivation. In früher Kindheit kann eine nasopharyngeale Muskelhypotonie problematisch werden [25], ebenso ein gastro-ösophagealer Reflux [28].

Unproblematische Allgemeinanästhesien sind beschrieben [9,12,27].

Trotz des schwierigen Atemweges wird die Allgemeinanästhesie oft für das Mittel der Wahl gehalten [1,10]. Aufgrund der anatomischen Veränderungen der Wirbelsäule und des craniozervikalen Übergangs sowie einer erhöhten Inzidenz eines Hydrocephalus sind rückenmarksnahe Regionalanästhesieverfahren relativ kontraindiziert.

Rückenmarksnahe Regionalverfahren: gelten als technisch schwierig (enger Spinalkanal/Stenosen, kleiner Epiduralraum, Kyphoskoliosen, deformierte Wirbelkörper [10,23]). Epiduralanästhesie wurde in einigen Fällen erfolgreich durchgeführt [19-22]. Es gibt Berichte über akzidentielle Durapunktionen, Schwierigkeiten beim Vorschieben des Katheters [1], erhöhte Gefahr einer venösen Punktion [19], ungleichmäßige oder unvorhersehbar (hohe) Ausbreitung [19,21]. Epiduralanästhesie sollte wegen der Möglichkeit zur Titration bevorzugt werden [13]. Meist einfacher ist die Positionierung einer Kaudalanästhesie im Kindesalter.

Auch Spinalanästhesie wurde mit Erfolg angewandt [16-18]. Inadäquate Analgesiequalitäten [16], punctio sicca und Risiko einer hohen Spinalanästhesie sind denkbar [14].

Bei beiden rückenmarksnahen Verfahren ist der Einsatz von Opiaten beschrieben [14, 18], klare Dosierempfehlungen fehlen.

Periphere Regionalverfahren: sind möglich. Die Anlage kann erschwert sein.

Analgesiedierung: Es gibt keine berichteten schwere Zwischenfälle. Vorsicht bei vorbestehendem Schlafapnoesyndrom [28].

## **Notwendige Zusatzuntersuchungen (präoperativ)**

---

Sie ist abhängig von den jeweiligen Symptomen des Patienten und wird aufgrund einer ausführlichen Anamnese und körperlichen Untersuchung veranlaßt. Besonderes Augenmerk sollte dabei auf Zeichen einer schwierigen Intubation (kleine Mundöffnung, große Zunge, limitierte HWS-Extension, Tonsillenhyperplasie, Instabilität der HWS) gerichtet werden [4,13,14].

Neben der üblichen Operationsvorbereitung wären folgende krankheitstypischen klinische Symptome ein Hinweis auf eine sinnvolle erweiterte Diagnostik [1,14,25,28,30]:

- Chronische/aktuelle Infekte (Otitis media): HNO-Konsil
- Schwere Skoliosen/Rippendeformitäten: Lungenfunktion, Herzecho, BGA, Röntgen-Thorax
- Neurologische Symptome (Hydrocephalus, zervikomedulläre Kompression, Spinalkanalstenosen): Neurologisches Konsil, CT, NMR
- Schlafapnoe: HNO-Konsil, Schlaflabor, BGA
- Kardiopulmonale Probleme (Restriktive Lungenerkrankungen, Pulmonaler Hypertonus, Cor pulmonale, Herzerkrankungen): Lungenfunktion, EKG, Herzecho, BGA, Röntgen-Thorax, ggf. weiterführende Untersuchungen

Insbesondere vor geplanter Regionalanästhesie sind vorbestehende neurologische Auffälligkeiten zu dokumentieren [19]. Achondroplasiepatienten haben häufiger neurologische Auffälligkeiten [6]. Im Kindes-, besonders aber im Erwachsenenalter, leiden sie oft an skelettal bedingtem chronischen Schmerz [3,6].

## **Besondere Vorkehrungen für den Atemweg**

---

Aus anatomischen Gründen kann es zu Problemen bei Maskenbeatmung und Intubationen kommen [2,4,10,11,18,19,21,23]. Bereits die große Zunge und ausgeprägte adenoide Vegetationen können zu Schwierigkeiten führen. Die Ursache für eine schwierige Intubation ist oft aber auch eine eingeschränkte Beweglichkeit im Atlantooccipitalgelenk [10,11,27]. Andererseits sollte aufgrund der Gefahr einer Foramen-magnum-Stenose und zervikalen Instabilität (Risiko einer Rückenmarkskompression) die Hyperextension der HWS während einer Intubation strikt vermieden werden [9-12,19,23,31]. Dies wird unterstrichen durch einen Fallbericht über einen nichttraumatischen zervikalen Rückenmarksinfarkt mit Quadriplegie bei einem Kind – also ohne dass eine Manipulation der HWS vorausging [33].

Bei einer klinisch erwartet schwierigen Intubation wird empfohlen, die im Hause üblichen Atemweghilfen bereitzulegen. Als Mittel der Wahl gilt die fiberoptische Wachintubation (cave Mittelgesichtshypoplasie). Das Glidescope ist keine Option für eine Wachintubation [4, 13]. Erschwerend kommt die ausgeprägte Ängstlichkeit bei diesen Patienten hinzu [2,8,12].

In den Berichten über unproblematische Intubationen bei Achondroplasie wird über eine kleine Trachea berichtet. Es gilt die Regel, sich für die Tubusgröße am Körpergewicht (nicht wie üblich am Alter) zu orientieren [2,4,8,9,12,27].

Da Regionalverfahren keine sichere Alternative bieten, sollte auch für diese Fälle das Atemwegmanagement präoperativ gut geplant werden.

## **Transfusion von Blutprodukten und Gerinnungspräparaten**

---

Nicht berichtet.

## **Antikoagulation**

---

Es gibt keine Berichte über eine besondere Thromboseprophylaxe bei Achondroplasie. Im Allgemeinen ist ab der Pubertät insbesondere bei längerer Immobilisation und operativen Eingriffen an der unteren Extremität an eine geeignete Thromboseprophylaxe zu denken.

Ein Fallbericht beschreibt eine massive und letale intraoperative Fettembolie infolge eines Eingriffes an der unteren Extremität [32].

## **Besonderheiten bei Lagerung, Transport oder Mobilisation**

---

Größte Sorgfalt sollte aufgebracht werden, um bei gegebenen anatomischen Besonderheiten (v.a. Wirbelsäule und Extremitäten) keine Lagerungsschäden zu riskieren. Häufig bestehen Gelenkkontrakturen.

Fallberichte über lagerungsbedingte Schäden existieren (z.B. zwei Plexus-axillaris-Lähmungen [9], ein Fall von Visusverlust nach Bauchlagerung zur Wirbelsäulenoperation [24]).

Aufgrund des im Vergleich zum Körper relativ großen Kopfes kann es leicht zu Auskühlungen kommen. Besonders bei Kindern ist an ein frühzeitiges Wärmemanagement zu denken.

## **Interaktionen zwischen anästhesiebedingter Medikation und Dauermedikation des Patienten**

---

Nicht berichtet.

## **Durchführung der Anästhesie**

---

Prämedikation: Während manche Autoren bei erwartet schwieriger Intubation und Schlafapnoesyndrom auf sedierende Medikamente verzichten [4], beschreiben andere eine Anxiolyse bei den oft sehr ängstlichen Patienten als hilfreich [2]. Bei starker Adipositas wird als Aspirationsprophylaxe oft Ranitidin und Metoclopramid oder Natriumcitrat verabreicht [4,14,19].

Anästhesie: Bei schwierigen Venenverhältnissen kann eine inhalative Narkoseeinleitung erwogen werden. Bezüglich der Verwendung der auf das Körpergewicht berechneten Narkosemedikamente gab es keine Besonderheiten [2,12]. Bei starker Hypersalivation kann ein Parasympatikolytikum verabreicht werden – meist genügt das Absaugen des Sekretes.

Für die üblichen perioperativ eingesetzten Medikamente gibt es keine absoluten Kontraindikationen.

Für eine erhöhte Neigung zur Malignen Hyperthermie gibt es keine Hinweise.

---

### **Spezielles oder zusätzliches Monitoring**

---

sollte sich an den organspezifischen Vorerkrankungen des Patienten orientieren. Meist wird ein Routinemonitoring entsprechend des operativen Eingriffes beschrieben [14]. Eine Herausforderung kann die Auswahl einer passenden Blutdruckmanschette sein.

Bei vorbestehenden kardiorespiratorischen Problemen wird eine invasive Blutdruckmessung empfohlen [19].

---

### **Mögliche Komplikationen**

---

- schwieriges Atemwegmanagement (einschließlich kleinerer Tubusgröße)
- Hypersalivation
- gehäuft Atemwegsinfekte
- Gefahr der zervikomedullären Kompression bzw. Rückenmarkischämie
- schwierige Regionalanästhesie mit z.T. unvorhersehbar hoher Ausbreitung
- erhöhte Adipositasrate
- Neigung zu Schlafapnoesyndromen (obstruktiv und/oder zentral)
- erhöhtes kardiovaskuläres Risiko
- hohe Gefahr eines intraoperativen Lagerungsschadens.

---

### **Postoperative Überwachung**

---

richtet sich im Wesentlichen nach dem Eingriff und den Vorerkrankungen des Patienten. Die Neigung zu Apnoen wird bereits ohne Narkose für die erhöhte Mortalität vor allem im frühen Kindesalter verantwortlich gemacht [3,6,30,31]. So wird besonders bei Kindern eine großzügige pulsoxymetrische Überwachung postoperativ empfohlen [25] – das gilt vor allem bei der Verwendung von Opiaten [19]. Außerdem sollte ein verlängerter Aufenthalt im Aufwachraum eingeplant werden. Ein obligater Intensivaufenthalt wird nicht gefordert, hat sich aber in der bariatrischen Chirurgie bewährt [4].

---

### **Informationen bezüglich Notfallsituationen / Differentialdiagnosen**

---

*welche krankheitsspezifisch sind; Hilfestellung zur Unterscheidung zwischen Nebenwirkungen der Anästhesie und Krankheitsmanifestation:*

beziehen sich vor allem auf die neurologischen Erscheinungen der Erkrankung:

- potentielle neurologischen Ausfälle nach Regionalanästhesie (DD erkrankungsbedingte neurologische Symptome versus Nervenschaden durch Regionalverfahren)
- unter Umständen erhöhtes Risiko einer aufsteigenden rückenmarksnahen Anästhesie versus Apnoe aus zentraler Ursache
- Postoperative Hypo-/Apnoe (DD zentrale Apnoe im Rahmen der Grunderkrankung versus Opiatüberhang).

---

### **Ambulante Anästhesie**

---

In der Literatur gibt es keine Empfehlungen zum ambulanten Vorgehen bei Achondroplasie. Im Regelfall sollte man dies aufgrund der oben genannten möglichen postoperativen Probleme vermeiden. Das gilt insbesondere für das Kindesalter.

---

### **Geburtshilfliche Anästhesie**

---

Viele der Artikel bezüglich rückenmarknaher Verfahren bei Achondroplasie befassen sich mit Anästhesie bei Sectio caesarea. Schwangere Frauen mit Achondroplasie haben aufgrund eines Mißverhältnisses zwischen kindlichem Kopf und mütterlichem Becken eine hohe Rate an geplanten Kaiserschnitten [19,23].

Es wird meist auf das anästhesiologische Dilemma eines potenziell schwierigen Atemweges und einer möglicherweise schwierigen Regionalanästhesie hingewiesen [13-16,21]. Rückenmarknah sollte die Präferenz wegen besserer Titrierbarkeit eher auf der Epiduralanästhesie liegen [13]. Im Notfall ist auch die Spinalanästhesie erfolgreich durchgeführt worden [14]. Die Allgemeinanästhesie bei diesen Schwangeren ist besonders gut zu planen. Sie wird von einigen Autoren favorisiert [1,10]. Ein vorbestehend schwieriger Atemweg wird in der Schwangerschaft noch unübersichtlicher. Hinzu kommt bei hypoplastischen Brustkorb und ggf. restriktiver Lungenfunktionsstörung eine über die in der Schwangerschaft normale Verringerung deutlich hinausgehende Reduktion der FRC mit resultierenden intrapulmonalen Shunts. So bestehen zusätzlich zu einem eventuell schwierigen Atemweg außerdem sehr eingeschränkte pulmonale Reserven mit großer Hypoxiegefahr [23]. Die Patienten erscheinen phänotypisch in der 16. SSW wie sonst in der 30. SSW [19]. Damit könnte auch eine (früher) erhöhte Aspirationsgefahr einhergehen.

Es gibt keine sicheren Empfehlungen zum anästhesiologischen Vorgehen in der Schwangerschaft. Die Entscheidung für ein Anästhesieverfahren muss nach sorgfältiger Risiko-Nutzenabwägung individuell gefällt werden.

## Literatur und Internet

1. Berkowitz ID, Raja SN, Bender KS, Kopitz SE. Dwarfs: pathophysiology and anesthetic implications. *Anaesthesiology* 1990;73: 739-59
2. Monedero P, Garcia-Pedrajas F, Coca I, Fernandez-Liesa JI, Panadero A, de los Rios J. Is management of anesthesia in achondroplastic dwarfs really a challenge? *J Clin Anesth*, 1997;9: 208-212
3. Schkrohowsky JG, Hoernschemeyer DG, Carson BS, Ain MC. Early presentation of spinal stenosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop*. 2007;27(2): 119-22
4. Abrao MA, da Silveira VG, de Almeida Barcellos CF, Cosenza RC, Cameiro JR. Anesthesia for bariatric surgery in an achondroplastic dwarf with morbid obesity. *Rev Bras Anesthesiol*, 2009;59(1):82-6; 79-82
5. Collins WO, Choi SS. Otolaryngologic manifestations of achondroplasia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 2007;133(3): 237-44
6. Hunter AGW, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott Jr CI, Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet* 1998;35: 705-712
7. Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. *Brain Dev*. 2000;22(1): 3-7
8. Krishnan BS, Eipe N, Korula G. Anaesthetic management of a patient with achondroplasia. *Paediatr Anaesth*, 2003;13(6): 547-9
9. Mayhew JF, Katz J, Miner M, Leiman BC, Hall ID. Anaesthesia for the achondroplastic dwarf. *Can Anaesth Soc J*. 1986;33(2): 216-21
10. Walts LF, Finerman G, Wyatt GM. Anaesthesia for dwarfs and other patients of pathological small stature. *Can Anaesth Soc J*, 1975;22(6): 703-9
11. Mather JS. Impossible direct laryngoscopy in achondroplasia. A case report. *Anaesthesia*, 1966;21(2): 244-8
12. Kalla GN, Fenning E, Obiaya MO. Anaesthetic management of achondroplasia. *Br J Anaesth*. 1986;58(1): 117-9
13. Huang J, Babins N, Anesthesia for cesarean delivery in a achondroplastic dwarf: a case report. *AANA J*. 2008;76(6): 435-6
14. Sukanya M, Nilanjan D, Gomber KK. Emergency cesarean section in a patient with achondroplasia: an anesthetic Dilemma. *J Anesth Clin Pharmacology*. 2007;23(3): 315-318
15. Burgoyne LL, Laningham F, Zero JT, Bikhazi GB, Pereiras LA. Unsuccessful lumbar puncture in a paediatric patient with achondroplasia. *Anaesth Intensive Care*. 2007;35(5): 780-3
16. DeRenzo JS, Vallejo MC, Ramanathan S. Failed regional anesthesia with reduced spinal bupivacain dosage in a parturient with achondroplasia presenting for urgent cesarean section. *Int J Obstet Anesth*. 2005;14(2): 175-8
17. Crawford M, Dutton DA. Spinal anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Anaesthesia*. 1992;47(11):1007
18. Trikha A, Goyal K, Sadera GS, Singh M. Combined spinal epidural anaesthesia for vesico-vaginal fistula repair in an achondroplastic dwarf. *Anaesth Intensive Care*. 2002;30(1): 96-8
19. Morrow MJ, Black IH. Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Br J Anaesth*. 1998;81(4): 619-21
20. Carstoniu J, Yee I, Halpem S. Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Can J Anaesth*. 1992;39(7): 708-11 Review.
21. Wardall GJ, Frame WT. Extradural anaesthesia for caesarean section in achondroplasia. *Br J Anaesth*. 1990;64(3): 367-70
22. Brimacombe JR, Caunt JA. Anaesthesia in a gravid achondroplastic dwarf. *Anaesthesia*. 1990;45(2): 132-4
23. Cohen SE. Anesthesia for cesarean section in achondroplastic dwarfs. *Anaesthesiology*. 1980;52(3): 264-6
24. Roth S, Nunez R, Schreider BD. Unexplained visual loss after lumbal spinal fusion. *J Neurosurg Anesthesiol*. 1997;9(4): 346-8
25. Ottononello G, Villa G, Moscatelli A, Diana MC, Pavanello M. Noninvasive ventilation in a child affected by achondroplasia respiratory difficulty syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2007; 17(1): 75-9
26. Mogayzel PJ Jr, Carrol JL, Loughlin GM, Hurko O, Francomano CA, Marcus CL. Sleep-disorder breathing in children with achondroplasia. *J Pediatr*. 1998;133(4): 667-71
27. Sisk EA, Heatley DG, Borowski BJ, Leverson GE, Pauli RM. Obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: surgical and anesthetic considerations. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1999;120(2): 248-54



28. Stokes DC, Phillips JA, Leonard CO, Dorst JP, Kopitz SE, Trojak JE, Brown DL. Respiratory complications of achondroplasia. J Pediatr. 1983;102(4): 534-41
29. Levin DL, Muster AJ, Pachman LM, Wessel HU, Paul MH, Koshaba J. Cor pulmonale secondary to upper airway obstruction. Cardiac catheterization immunologic and psychometric evaluation in nine patients. Chest. 1975;68: 166-171
30. Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: a 42-year follow up. Am J Med Genet A. 2007;143A(21):2502-11
31. Yang SS, Corbett DP, Brough AJ, Heidelberger KP, Bernstein J. Upper cervical myelopathy in achondroplasia. Am J Clin Pathol. 1977;68(1): 68-72
32. Ganel A, Israeli A, Horoszowski H. Fatal complication of femoral elongation in an achondroplastic dwarf. A case report. Clin Orthop Relat Res. 1984;(185): 69-71
33. Wieting JM, Krach LE. Spinal cord injury rehabilitation in a paediatric achondroplastic patient: case report. Arch Phys Med Rehabil. 1994;75(1): 106-8.

---

**Letzte Überarbeitung: Juni 2011**

---

*Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:*

**Autor**

**Francesca Oppitz**, Anästhesistin, Behandlungszentrum Vogtareuth, Deutschland  
[foppitz@schoen-kliniken.de](mailto:foppitz@schoen-kliniken.de) ,

**Eckhard Speulda**, Anästhesist, Behandlungszentrum Vogtareuth, Deutschland  
[espeulda@schoen-kliniken.de](mailto:espeulda@schoen-kliniken.de)

**Peer Review 1**

**Christiane Goeters**, Anästhesistin, Universitätsklinikum Münster, Deutschland  
[goeters@uni-muenster.de](mailto:goeters@uni-muenster.de)

**Peer Review 2**

**Robert Roedl**, Kinderorthopäde, Universitätsklinikum Münster, Deutschland  
[roedlr@ukmuenster.de](mailto:roedlr@ukmuenster.de)

---