

På grund af den ekstraordinære situation med COVID-19 har RehabiliteringsCenter for Muskelsvind udarbejdet dette kort, som giver vejledning i, hvad man skal være særligt opmærksom på, hvis en patient med muskelsvind indlægges akut.

Bemærk, at informationen på kortet ikke er udtømmende, og det anbefales altid at kontakte en afdeling med højt specialiseret funktion inden for neuromuskulære sygdomme.

Generelt om mitokondrielle myopatii

Der er tale om en meget bredspektret gruppe af genetiske sygdomme medførende fejl i cellers energiproduktion. Mitokondriesygdomme er karakteriseret ved varierende multisystemisk organinvolvering, og der ses ofte betydelig komorbiditet. Sygdomsforløbet varierer fra asymptomatiske bærere til tilstande med svært påvirket funktionsniveau og alvorlig organinvolvering. Symptomerne kan omfatte: dårlig trivsel, hypotoni, nedsat muskelkraft, påvirkning af hjerte- og lungefunktionen, påvirkning af syn, hørelse og kognition, epilepsi, stroke-like-episodes, neuropati, ataksi, gastrointestinale og endokrinologiske påvirkninger.

Mitokondrielle myopatii omfatter bl.a.:

- Kearns-sayres syndrom
- kronisk progredierende oftalmoplegi (CPEO)
- mitokondriel encephalomyopati med laktat acidose og slagtilfælde (MELAS)
- myoklon epilepsi med ragged-red fibre (MERRF)
- Leighs syndrom
- Pearsons syndrom

For yderligere information om mitokondrielle myopatii, se venligst sygdomsbeskrivelse på rcfm.dk

Ved akut opstået sygdom og/eller indlæggelse bør der ved kendt muskelsvindsygdom udvises særlig opmærksomhed på følgende punkter:

Respiration

I takt med at sygdommen progredierer, kan der opstå påvirkning af respirationen og behov for respiratoriske hjælpemidler. Ved akut sygdom vil der i tilfælde af habituel svækket respirationsmuskulatur være øget sårbarhed over for luftvejsinfektioner pga. øget risiko for aspiration samt problemer med sekretophobning pga. nedsat hostekraft. **I forbindelse med akut sygdom ses typisk en forværring af den i forvejen generelt nedsatte muskelkraft.**

OBS: Der er risiko for tilstedeværelse af kronisk respirationsinsufficiens (hypoventilation), som ikke nødvendigvis er kendt af patienten selv. Vigtigt med klarlæggelse af lungestatus ved indlæggelsen.

Det er vigtigt hurtigst muligt at optimere fjernelse af sekret vha. CPAP og evt. hostemaskine. Anvendelse af PEP-fløjte vil oftest ikke være muligt pga. den generelt nedsatte muskelkraft.

Ved behov for ilt-tilskud bør der monitoreres tæt med løbende vurdering af CO₂ pga. risiko for en allerede tilstedeværende hypoventilation og dermed øget risiko for CO₂-ophobning og respiratorisk acidose.

Ved extubation bør man undgå at nøjes med supplerende O₂ uden samtidig behandling med NIV (non-invasiv ventilation) pga. risiko for hypoventilation forårsaget af muskelsvaghed.

Hjertefunktion

Generelt ved mitokondriesygdomme bør der være en opmærksomhed omkring øget risiko for kardiell involvering. Dette ses især ved MELAS (takarytmi) og Kearns Sayres syndrom (bradyarytmi).

Medicin

Generelt ses der i forbindelse med muskelsvindsygdomme ofte en øget følsomhed over for medicin. Pga. ofte betydende komorbiditet ved mitokondriesygdomme, vil det oftest være disse, der skal være øget opmærksomhed omkring. Ved behandling med fx benzodiazepiner, barbiturater, hypnotika, sedativa og opiater bør der være øget opmærksomhed på respiratorisk påvirkning.

Neurotoksiske præparater: Bør undgås ved MERRF og POLG, hvor der er risiko for forværring af eksisterende perifer neuropati.

Metformin: Alternativer bør overvejes, pga. risiko for forværring af laktat acidose.

NatriumValproat: Kontraindiceret ved POLG pga. risiko for svær hepatotoksicitet.

Aminoglycosider: Kontraindiceret ved mutationerne MT-RNR1 Og MT-TS1 pga. risiko for aminoglycosid-induceret døvhed.

Linezolid: øger forværring af laktat acidose.

Anæstesi

Selve anæstesen tåles generelt, men der kan være øgede risici forbundet med dette afhængigt af komorbiditeten. Der anbefales minimering af fasteperioder samtidig med tilstrækkelig tilførsel af væske og kalorier.

Non-depolariserende muskelrelaksantia anvendes sædvanligvis uden komplikationer.

Suxamethon/succinylcholin:

Generelt vil brug af dette være kontraindiceret ved muskelsvindsygdomme pga. risiko for hyperkaliæmi (hos patienter med muskelsvind ses der ofte habituel øget lækage af kaliumioner fra musklerne til blodet, og de vil derfor være ekstra sårbare overfor yderligere påvirkning med risiko for alvorlig hjertepåvirkning).

Inhalationsanæstika:

Opmærksomhed omkring en teoretisk risiko for forværring af en allerede eksisterende laktat acidose ved brug ud over ved anæstesiens indledning.

Post-operativt:

Patienter med muskelsvind vil ofte have behov for længere postoperativ monitorering pga. øget risiko for fx hypoventilation, aspiration, fejlsynkning og gastrointestinal dysmotilitet (pseudo ileus).

Særlige risici ved diagnosen

Faste-perioder: Pga. nedsat muskelmasse vil mange muskelsvindpatienter være sårbare over for faste (hos nogle patienter vil det dreje sig om ganske få timers faste), hvor en øget energiomsætning pga. manglende væske- og ernæringstilførsel vil medføre tiltagende nedsat muskelkraft og funktionstab. Elektrolytforstyrrelser ses ofte i akutte sygdomstilfælde. Derfor vigtigt med hurtig korrektion af væske- og elektrolytbalancen, samt tilførsel af øvrige næringsstoffer. (MELAS: risiko for mild/moderat hyponatriæmi)

Fokalt non-konvulsivt anfald: Øget risiko ved MELAS, CPEO; MERRF, Leigh syndrom, med risiko for hurtig progression til status epilepticus. (Ses også i tilfælde uden forudgående kendt epilepsi)

Habituel forhøjet laktat, med risiko for metabolisk acidose.

OBS: De fleste patienter med muskelsvind og deres pårørende har selv en stor viden og indblik i egen sygdom, som man med fordel kan drage nytte af hvis den akutte situation tillader det.