

# AKUTKORT Dystrofia myotonica type 1

SÆRLIGE FORHOLDSREGLER VED SYGDOM OG INDLÆGGELSE



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 ovenstående diagnose 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.

**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.

## Generelt om sygdommen

Dystrofia myotonica er en muskelsvindsygdom der hører til i gruppen af muskeldystrofier. Den findes i 2 typer; dystrofia myotonica type 1 (DM1) og dystrofia myotonica type 2 (DM2), som forårsages af mutationer i to forskellige gener. Sygdomsforløbene i de to typer er forskellige og i det følgende omtales kun DM1. Det er vigtigt at understrege, at der her er tale om en **multisystemsygdom**, der ikke kun påvirker musklerne, men også kan medføre endokrinologiske, gastrointestinale, kognitive, kardielle og respiratoriske påvirkninger. Der ses stor individuel variation ift. graden af funktionsnedsættelse, samt ift. hvilke organsystemer, der er påvirkede, og med hvilken sværhedsgrad.

**Obs:** Den kognitive påvirkning forværres gradvist med tiden og medfører en tiltagende svækket (i de svære tilfælde ofte fraværende) sygdomsindsigt, hvilket nødvendiggør en øget opmærksomhed fra sundhedspersonalet ift. objektiv vurdering /anamnese.

Læs mere om sygdommen på RehabiliteringsCenter for Muskelsvinds hjemmeside [www.rcfm.dk](http://www.rcfm.dk).

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

## Respiration

I takt med at sygdommen progredierer, vil respirationen også påvirkes, og der vil være 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.** Pga. nedsat muskelkraft i mund og svælgmuskulatur vil der hos DM1-patienter være øget risiko for aspiration, som forværres af en ofte tilstedeværende nedsat ventrikeltømningshastighed.

Trods nationale retningslinjer om jævnlig respiratorisk kontrol vil en stor andel af DM1-patienter, pga. den kognitive påvirkning, ikke være i stand til at følge disse anbefalinger, og de vil derfor ikke være bekendt med deres respiratoriske status. Det er derfor vigtigt at undersøge evt. tilstedeværelse af hypoventilation (der ses hyppigt nedsat respons overfor hypoxi og hypercapni).

# AKUTKORT Dystrofia myotonica type 1

SÆRLIGE FORHOLDSREGLER VED SYGDOM OG INDLÆGGELSE



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

Ved behov for ilt-tilskud bør der monitoreres tæt med løbende vurdering af CO<sub>2</sub> pga. risiko for en allerede tilstedeværende hypoventilering og dermed øget risiko for CO<sub>2</sub>-ophobning og respiratorisk acidose.

Ved extubation bør man undgå at nøjes med supplerende O<sub>2</sub> uden samtidig behandling med NIV (non-invasiv ventilation) pga. risiko for hypoventilation forårsaget af muskelsvaghed.

DM1-patienter har en øget risiko for lungeemboli.

## Hjertefunktion

Der er stor risiko for alvorlig påvirkning af hjertefunktionen, som ses uafhængigt af den nedsatte muskulære kraft i øvrigt. Der er tale om potentielle livstruende lednings- og rytmeforstyrrelser. Der ses ofte alternerende brady-/takykardi-rytmeforstyrrelser.

## Medicin

Der bør udvises forsigtighed ved brug af opiater pga. risiko for respirationsdepression samt forværring af obstipation. Forsigtighed bør ligeledes udvises ved anvendelse af benzodiazepiner og barbiturater pga. øget følsomhed.

Anti-arytmika klasse I, betablokkere, og Amiodaron bør undgås.

Anti-kolinerge midler bør undgås bl.a. pga. risiko for urinretention.

## Anæstesi

Depolariserende muskelrelaksantia (suxamethon/succinylcholin) bør undgås pga. risiko for hyperkaliæmi.

Risiko for malign hypertermi, særligt ved halogenerede anæstesimidler.

Monitorering af kropstemperaturen pga. risiko for malign hypertermi, jf. ovenstående samt risiko for myoton reaktion ved hypotermi.

Risiko for myotoni af kæbe, tunge og svælgmuskulatur i forbindelse med fx intubering.

Der ses ofte forlænget opvågningsfase.

Hos børn og unge med DM1 er der beskrevet risiko for rhabdomyolyse, metabolisk acidose og hjertesvigt ved anvendelse af propofol.