

der ofte habituel øget lækage af kaliumioner fra musklerne til blodet, og de vil derfor være ekstra sårbare over for yderligere påvirkning, med risiko for alvorlig hjertepåvirkning).

**Malign hypertermi:** Risiko for malign hypertermi, særligt ved SEPN1 og RYR1-relaterede myopatiser.

**Fysiske forhold:** Opmærksomhed på tilstedeværelse af kontrakturer i kæbe og/eller nakke i forbindelse med fx intubering. Der kan være tale om svær skoliose eller torticollis der kan give lejringsmæssige udfordringer.

**OBS!** ved SEPN1-relateret myopati og rigid spine ses væsentlig forværring af FVC i horisontalleje.

**Inhalationsanæstika:** Øget opmærksomhed på mulig påvirket hjertefunktion som følge af muskelsvindsygdommen – ses også hos børn.

**Post-operativt:** Patienter med muskelsvind vil ofte have behov for længere postoperativ monitorering pga. øget risiko for fx hypoventilation, aspiration, fejlsynkning og påvirket tarmfunktion (pseudo ileus).



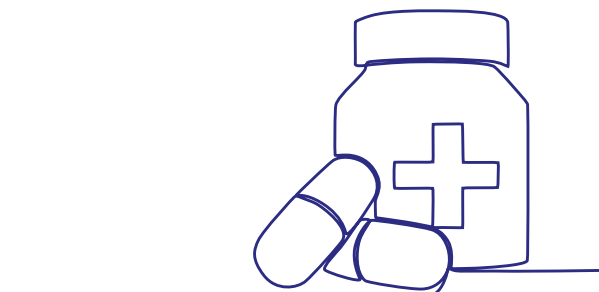
RCFM er et højt specialiseret hospital for neuromuskulær rehabilitering. Alle med en neuromuskulær sygdom (muskelsvind), deres pårørende og tilknyttede fagpersoner kan gratis benytte vores tilbud om rådgivning, oplysning og undervisning.

På vores hjemmeside kan du finde en fuld beskrivelse af diagnosen.

# Særlige forhold ved sygdom og indlæggelse

## KONGENIT MUSKELDYSTROFI

Dette er en vejledning i, hvad man skal være særligt opmærksom på, hvis en patient med ovenstående diagnose indlægges akut. Informationen på kortet ikke er udtømmende, og det anbefales altid at kontakten en afdeling med højt specialiseret funktion inden for neuromuskulære sygdomme.



## Vigtigt!

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

## Generelt om sygdommen

Kongenit muskeldystrofi (CMD) er en overordnet betegnelse, der dækker over en meget bredspektret gruppe af muskeldystrofier, der typisk diagnosticeres kort efter fødslen, eller inden for de første levemåned. Flere forskellige genmutationer er identificeret forårsagende CMD. De medfører hver sin særegne fænotype, hvor der dog også inden for den enkelte fænotype ses variation.

Sygdommen viser sig ved hypotoni, nedsat muskelkraft, påvirket respiration og ernæringsvanskeligheder. Hos de fleste vil der med tiden ses kontrakturer af de store led. Nogle typer af CMD giver øget risiko for påvirkning af hjertefunktionen, og hos nogle ses påvirket hjernefunktion (indlæringsvanskeligheder i varierende grad, eller hos nogle epileptiske anfald). Sygdommens sværhedsgrad udviser stor individuel variation.

Med til gruppen af CMD hører diagnoserne:

- merosin negativ CMD
- Walker-Warburg syndrom
- rigid spine muskeldystrofi
- SEPN1-relateret myopati
- RYR1-relateret myopati
- Emery-Dreifuss muskeldystrofi
- uklassificerbar CMD

**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.

## Respiration

Det er forskelligt, i hvor høj grad respirationen er påvirket, men der er ved alle CMD-typer risiko for nedsat lungefunktion pga. nedsat muskelkraft. 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 habituelt svækket respirationsmuskulatur være øget sårbarhed over for luftvejsinfektioner pga. øget risiko for aspiration samt problemer med sekretophobning pga. nedsat hostekraft.

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 generelt nedsatte 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.

**OBS!** I forbindelse med akut sygdom ses typisk en forværring af den i forvejen generelt nedsatte muskelkraft.

## Hjertefunktion

Der ses øget risiko for alvorlig hjertepåvirkning (også hos børn) særligt ved følgende undertyper: alfa-dystroglykanopati, fukutin-relateret protein CMD, merosin negativ CMD, Emery-Dreifuss enten i form af kardiomyopati eller arytmi (kan være ventrikulære arytmier).

Ved undertyperne Collagen-6 relateret myopati, SEPN1- og RYR1-relateret myopati kan der også ses hjertepåvirkning, men dette er typisk som følge af den nedsatte lungefunktion (cor pulmonale, højresidig hjertesvigt og pulmonal hypertension).

## Medicin

Mange med muskelsvind udviser en øget følsomhed overfor medicin generelt. Muskelrelaxerende præparater bør man generelt være tilbageholdende med, da der hos patienter med muskelsvind ofte ses en kraftigere og længerevarende virkning ved anvendelse af disse.

Behandling med fx benzodiazepiner, barbiturater, hypnotika og sedativa bør så muligt undgås, og ved anvendelse bør der være øget opmærksomhed på respiratorisk påvirkning.

Opiater bør anvendes med forsigtighed pga. risiko for påvirkning af respirationen samt forværring af habituel obstipationstendens, som mange også oplever (hvilket kan forårsage øget pres på diafragma og dermed påvirke respirationen negativt).

## Anæstesi

**Suxamethon/succinylcholin:** Generelt vil brug af dette være kontraindiceret ved muskelsvindsygdomme pga. risiko for hyperkaliæmi (hos patienter med muskelsvind ses