

## Handlungsempfehlung zur Anästhesie bei Patienten mit

### Myotoner Dystrophie Typ1 und Typ2

**Krankheitsname:** Myotone Dystrophie Typ 1 und 2

**ICD 10:** G71.1

**Synonyme:** Curshmann-Batten-Steinert-Krankheit, proximale myotone Myopathie (PROMM)

Die myotone Muskeldystrophie Typ 1 (DM1) und Typ 2 (DM2) sind autosomal dominant vererbte neuromuskuläre Erkrankungen mit einer geschätzten Häufigkeit von 1:10.000 bis 1:20.000 in Europa. Die genetische Ursache der DM1 ist eine CTG Wiederholung (Repeat) im DMPK Gen (Dystrophia Myotonia Proteinkinase) auf dem Chromosom 19q13. Die Transkription dieser Wiederholungen führt zu einer CUG Expansion und Akkumulation in ribonucleären Einschlüssen im Zellkern, was schließlich zu einem veränderten Splicing mehrerer Gene, wie beispielsweise jene, die für den Chloridkanal CLC1, den Insulinrezeptor, den kardialen Troponinrezeptor und die NR1 Untereinheit des N-Methyl-D-Aspartat Rezeptor codieren, führt.

Die Primärmanifestation und der klinische Verlauf der Erkrankung hängen von der Menge der CTG Wiederholungen ab. Normalerweise haben Menschen mit 50-100 CTG Wiederholungen keine klinischen Symptome, dennoch besteht ein Zusammenhang zwischen der Größe der CTG Wiederholungen und dem Alter der Patienten bei der Erstmanifestation der Erkrankung DM1, wenn die Anzahl der Wiederholungen <400 beträgt. Klinisch ist die DM1 in erster Linie durch eine Muskelschwäche der distalen und axialen Muskulatur, der Gesicht- Rachen- und Atemmuskulatur charakterisiert, begleitet von einer Linsentrübung (Katarakt), Reizleitungsstörungen am Herzen, Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathie, Diabetes Mellitus, Funktionsstörungen der Schilddrüse und Müdigkeit.

Das Risiko im Rahmen einer Allgemeinanästhesie umfasst Herzrhythmusstörungen, Reizleitungsstörungen und ein erhöhtes Risiko für einen plötzlichen Herzstillstand, sogar bei Patienten die mit einem Herzschrittmacher oder Defibrillator versorgt sind. Anästhesien sollten nur in Notfällen oder nach einer multidisziplinären Risikobeurteilung durchgeführt werden. Retrospektive Daten schätzen die Komplikationsrate bei diesen Patienten auf etwa 8,2%, welche vor allem auf Atemwegs-Komplikationen (Atelektasen, Pneumonie, akute respiratorische Insuffizienz) basieren.

Die Ursache der DM2 ist ein genetischer Defekt auf dem Chromosom 3q13.3-q24, mit einer Expansion von CCTG Wiederholungssequenzen im ZNF9-Gen (RNA-bindende Zink Finger Protein) und wird ebenfalls autosomal dominant vererbt. Erste klinische Manifestationen sind

im Alter von 40-50 Jahren häufig vorhanden. Klinische charakteristische Merkmale sind die proximale Schwäche der Gliedmaße, Muskelsteifheit und Muskelschmerzen. Typische kardiale Dysfunktionen wie Reizleitungsstörungen, Kardiomyopathie und plötzlicher Herzstillstand werden bei Patienten mit DM2 auch beobachtet, jedoch mit einer geringeren Inzidenz verglichen mit der DM1.

---

Medizin entwickelt sich weiter



Ggf. gibt es neue Erkenntnisse

Jeder Patient ist individuell

Ggf. Diagnose überprüfen

---



**Weitere Informationen zur Erkrankung, Behandlungszentren und Patientenorganisationen unter: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)**

---

### Typische Operationen

Schrittmacherimplantation, Katarakt OP, Muskelbiopsie, orthopädische Chirurgie, Abdominalchirurgie, insbesondere Cholezystektomie.

---

### Anästhesieverfahren

Regionalanästhesien, einschließlich neuroaxialer Techniken (Kaudalanästhesie, Epiduralanästhesie und Spinalanästhesie) wurden häufig durchgeführt und als sichere Verfahren bewertet. Die zusätzliche Gabe von Opioiden und Sedativa mit einem respiratorischen Nebenwirkungsprofil sollte nur mit großer Vorsicht erfolgen. Außerdem kann Shivering, verursacht durch die epidurale/intrathekale Applikation von Lokalanästhetika, myotone Kontraktionen auslösen.

Allgemeinanästhesien sollten nur im Falle eines Notfalls oder nach sorgfältiger Überprüfung der Indikation und im Rahmen eines interdisziplinären Teams durchgeführt werden.

Intravenösen Hypnotika wie Propofol in Verbindung mit kurzwirksamen Opioiden (z.B. Remifentanyl) werden bei Patienten mit DM1 verwendet und als sicher bewertet.

Im Frühstadium der Erkrankung kann eine Sedierung sicher durchgeführt werden. Bei Patienten in einem fortgeschrittenen Krankheitsstadium (Kardiopulmonale Beteiligung, proximale Muskelschwäche) sollte eine Sedierung erst nach sorgfältiger Überprüfung des

individuellen Risikos für den Patienten, insbesondere für eine Ateminsuffizienz und Aspiration, durchgeführt werden.

### **Notwendige Zusatzuntersuchungen (präoperativ)**

---

Die Beurteilung der muskulären Beeinträchtigung sollte vorzugsweise auf der Basis einer Rating Skala erfolgen:

1. Keine Beeinträchtigung 2. Nur minimale Zeichen der Beeinträchtigung 3. Distale Schwäche der Muskulatur 4. Proximale Schwäche der Muskulatur 5. Schwere proximale Schwäche der Muskulatur

Die Feststellung des präoperativen respiratorischen Funktionsstatus des Patienten sollte durch die klinische Untersuchung und durch entsprechende Diagnostik erfolgen.

Die Polysomnography oder die Schlaf-Oxymetrie sind hilfreiche diagnostische Verfahren um häufig vorbestehende Schlaf und/oder zentrale Apnoen zu erkennen. Die Durchführung einer Lungenfunktionsprüfung mit der Bestimmung der Lungenvolumina wird empfohlen. Eine Blutgasanalyse sollte nur im Falle respiratorischer Komplikationen oder im Rahmen schwerer Krankheitsverläufe der Erkrankung durchgeführt werden. Für die postoperative Phase sollte die Möglichkeit einer nicht invasiven mechanischen Beatmung zur Verfügung stehen. Im Vorfeld sollte die postoperative Übernahme auf eine Intensivstation geplant und organisiert werden.

Die kardiale Funktionsdiagnostik mit EKG und Echokardiographie ist absolut notwendig. Manche Autoren empfehlen die prophylaktische Anlage eines Herzschrittmachers bei der DM1 sobald eine größere infranodalen Reizleitungsverzögerung vorliegt. (PR Intervall > 200ms und/oder QRS Dauer > 100ms)

Die präoperative Labordiagnostik sollte die Bestimmung des Blutzuckers und der Schilddrüsenparameter beinhalten.

Erhöhte Werte der GGT (Gamma- Glutamyltransferase) und der CK (Creatinkinase) werden bei Patienten mit DM1 häufig beobachtet. Die präoperative Bestimmung des Ausgangswertes kann hilfreich bei der Beurteilung von Veränderungen der Werte im postoperativen Verlauf sein.

### **Besondere Vorkehrungen für den Atemweg**

---

Aktuell liegen keine Daten vor, welche über die Inzidenz von Atemwegsproblemen bei DM Patienten berichten.

Das Hauptproblem liegt in der Vermeidung einer induzierten Myotonie (Steifheit) der Gesichtsmuskulatur, die zu einer schwierigen bis unmöglichen Maskenbeatmung und Intubation führen kann. Succinylcholin, aber auch andere potente Triggerfaktoren wie Schmerzen, Hypothermie oder Shivering sollten unbedingt vermieden werden.

Patienten im fortgeschrittenen Krankheitsstadium mit ausgeprägter Schwäche der oropharyngealen Muskulatur leiden häufig unter Schluckbeschwerden und haben ein erhöhtes Risiko für eine Aspiration während der Narkoseeinleitung und für eine längere Zeitdauer in der postoperativen Phase.

## **Transfusion von Blutprodukten und Gerinnungspräparaten**

---

Keine.

## **Antikoagulation**

---

Es besteht keine Evidenz für eine besondere Form der Antikoagulation. Dennoch lässt die beeinträchtigte Mobilität im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung ein höheres Thromboserisiko vermuten.

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

---

Bei der DM1 ist der Verlust der Funktion des musculus sternocleidomastoideus, der distalen und axialen Muskeln und des Zwerchfells üblich, während die proximalen Muskeln häufig verschont sind. Besonders Patienten im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung benötigen für die Kopfstabilisierung häufig eine Halskrause.

Aufgrund der Beteiligung der proximalen Beinmuskeln sind etwas unter 10% der älteren DM2 Patienten an einen Rollstuhl gebunden.

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

---

Direkte Interaktionen sind keine bekannt.

Einige Patienten nehmen als Dauertherapie Mexiletin, einen Na-Kanal Blocker, ein. Dieser soll am Tag der Anästhesie weiter eingenommen werden.

Sollte der Patient einen Herzschrittmacher oder Defibrillator tragen, muss dieser vor der Operation überprüft und ggf. deaktiviert werden und die üblichen Vorbereitungen und Maßnahmen im Umgang mit diesen Geräten getroffen werden z.B. die Verwendung von einem bipolaren Elektrokauter und die Platzierung von Klebeelektroden zur Defibrillation auf dem Thorax.

Ein präoperatives Kontroll-EKG zum Ausschluss von einem neu aufgetretenen Blockbild unter Mexiletin Therapie wird dringend empfohlen.

Kortikosteroide, Insulin-Like- Growth Faktor und eine Therapie mit Dehydroepiandrosteron sollte am OP Tag weiter verabreicht werden.

Medikamente der Klasse 1 Antiarrhythmika sind formal kontraindiziert. Interaktionen mit Mexiletin sind nicht vorhersehbar und können zu einem ausgeprägten kardialen Blockbild führen.

Medikamente die eine Bradycardie induzieren, wie z.B. Amiodarone oder Beta- Blocker, müssen mit äußerster Vorsicht verwendet werden.

## **Durchführung der Anästhesie**

---

Aufgrund der verzögerten Magenentleerungszeit und den reduzierten bulbären Reflexen wird eine modifizierte Rapid Sequence Induction ohne Succinylcholin empfohlen. Die Gabe von Natriumcitrat, H2 Antagonisten oder Protonen Pumpen Hemmer sollte erwogen werden.

Aufgrund der potentiell erhöhten pharmakologischen Empfindlichkeit gegenüber intravenöser Hypnotika und Opioiden, sollten diese Medikamente bei Patienten mit DM sehr vorsichtig titriert werden. Hypnotika mit einer kurzen Halbwertszeit (z.B. Propofol) werden empfohlen. Der Gebrauch von volatilen Anästhetika ist sicher, die Nebenwirkung auf die Skelettmuskulatur, wie Muskelrelaxation, sollte beachtet werden. Derzeit liegen keine Erfahrungen für Clonidin oder Dexmedetomidin vor.

Bei der Verwendung von Etomidate ist Vorsicht geboten: Die Injektion kann Schmerzen und unspezifische Muskelzuckungen auslösen, diese beiden Nebenwirkungen können eine Myotonie induzieren.

Wegen des Risikos einer Hyperkaliämie und Faszikulationen ist die Verwendung von depolarisierenden Muskelrelaxantien ( Succinylcholin ) streng kontraindiziert. Dosis-abhängige Muskelrigidität mit schwieriger Maskenbeatmung und Intubation bei Patienten mit DM sind nach Gabe von Succinylcholin berichtet.

Wenn möglich sollte eine Muskelrelaxation vermieden werden, besonders wenn eine Muskelschwäche vorliegt. Wenn eine Muskelrelaxation notwendig ist, ist die niedrig dosierte Gabe eines kurzwirksamen Muskelrelaxans die beste Option, dennoch muss mit einer verlängerten Wirkdauer gerechnet werden.

Während Sugammadex ohne Probleme zur Antagonisierung einer Muskelrelaxation nach Rocuronium oder Vecuronium eingesetzt wurde, kann die Verwendung von Cholinesterase Hemmer wie Neostigmin eine schwere Muskelschwäche auslösen.

Patienten mit DM haben eine reduzierte Kapazität der Na-K-Pumpe und sind daher gefährdet eine Hyperkaliämie zu entwickeln. Der Kalium Gehalt der intravenösen Flüssigkeitstherapie sollte beachtet werden.

Aufgrund der hohen Empfindlichkeit der Patienten mit DM gegenüber Medikamente die eine Atemdepression auslösen, kann die Gabe von Opioiden eine langanhaltende Atemdepression mit fatalen Folgen in der postoperativen Phase auslösen. Außerdem kann eine Therapie mit Opioiden die Gastroparese, die häufig bei Patienten mit DM besteht, verstärken.

Für die postoperative Schmerztherapie sollten Wundrandinfiltrationen oder Regionalanästhesieverfahren in Kombination mit NSAR oder Acetaminophen bevorzugt verwendet werden. Opioide sollten nur unter Monitoring in einer geeigneten Umgebung mit Personal, welches Erfahrung in der Betreuung von Patienten mit DM1 und DM2 haben, verabreicht werden.

## **Spezielles oder zusätzliches Monitoring**

---

Aufgrund des erhöhten Risikos, eine myotone Krise durch Hypothermie oder Shivering auszulösen, sollte die Körpertemperatur engmaschig gemessen und eine aktive Wärmung des Patienten mittels Wärmesysteme erfolgen.

Eine Überwachung der neuromuskulären Blockade wird bei der Verwendung von Muskelrelaxantien dringend empfohlen.

CAVE: Der elektrische Stimulus kann eine Myotonie auslösen und eine Reizantwort mit vollständiger Erholung vortäuschen.

Bei einer Muskelschwäche kann die Erholungszeit deutlich verlängert sein.

Obwohl derzeit keine Erfahrungen bei Patienten mit DM und dem Gebrauch von kontinuierlich EEG prozessierten Narkosetiefeüberwachungen wie BIS®, Enotrope® oder Neurosense® vorliegen, könnte dies Technik hilfreich bei der Steuerung und Dosierung der Hypnotika im Rahmen einer Allgemeinanästhesie sein. Wichtig ist die Messung der Ausgangswerte des Patienten im wachen Zustand vor der Narkoseeinleitung.

Aufgrund des hohen Risikos eines plötzlichen Herzstillstandes oder Reizleitungsstörungen mit höhergradiger Blockierung, sollte die Indikation für die Anlage eines externen Schrittmachers oder Defibrillators großzügig gestellt werden.

Je nach Erkrankungsstadium und durchzuführender Operation wird ein erweitertes invasives Monitoring mit arterieller Blutdruckmessung und die Anlage eines zentralen Venenkatheters empfohlen. Bei Patienten mit einer Kardiomyopathie sollten eine Überwachung mittels TEE oder Pulmonalkatheter in Erwägung gezogen werden.

---

### **Mögliche Komplikationen**

---

Patienten mit DM haben ein sehr hohes Risiko für einen plötzlichen Herzstillstand, Herzrhythmusstörungen und Reizleitungsstörungen am Herzen.

Patienten mit DM haben ein sehr hohes Risiko für einen Atemstillstand.

Patienten mit DM haben ein sehr hohes Risiko für eine Aspiration.

Succinylcholin ist streng kontraindiziert aufgrund des Risikos eines hyperkalämischen Herzstillstandes und der Auslösung einer myotonen Krise mit einer unmöglichen Beatmung und Intubation

Nicht depolarisierende Muskelrelaxantien können eine verlängerte Wirkdauer zeigen.

Neostigmin kann eine schwere Muskelschwäche verursachen.

Patienten mit DM reagieren auf Hypnotika, Opioide und Sedativa im höchsten Maße empfindlich.

---

### **Postoperative Überwachung**

---

Da die bulbären Reflexe bei Patienten mit DM schwach ausgeprägt sind, sollte generell ein langsames Erwachen und eine Extubation im Wachzustand angestrebt werden.

Das Ausmaß der postoperativen Überwachung hängt von der durchgeführten Operation und des präoperativen Zustandes des Patienten ab.

Im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung wird die postoperative Überwachung für mindestens 24 Stunden empfohlen. Die Entwicklung einer verzögerten postoperativen Apnoe ist am wahrscheinlichsten in den ersten 24 Stunden postoperativ.

Eine lange Immobilisierung der Patienten sollte vermieden werden.

Sollte eine postoperative Beatmung erforderlich werden, sollte das Ziel eine schnelle Entwöhnung vom Beatmungsgerät sein, z.B. über eine Pressure Support Ventilation, gefolgt von einer nicht-invasiven Beatmung.

Langzeitbeatmung ist zu vermeiden.

---

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

---

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

Im Falle einer myotonen Reaktion, ausgelöst durch den chirurgischen Reiz oder durch den Elektrokauter, hilft die zusätzliche Gabe eines Muskelrelaxans nicht, da das Phänomen der Myotonie distal der motorischen Endplatte entsteht.

---

### **Ambulante Anästhesie**

---

Generell sollten Patienten mit DM postoperativ auf einer Überwachungseinheit betreut werden. Im Falle eines kleinen chirurgischen Eingriffes und einem milden Verlauf der Erkrankung ist eine Versorgung in einer tagesklinischen ambulanten Einrichtung, nach strenger Risikoevaluation und einer verlängerten postoperativen Überwachung im Aufwachraum, möglich.

---

### **Geburtshilfliche Anästhesie**

---

Eine Regionalanästhesie wird empfohlen.

Die Wahl der Medikamente zur Tokolyse ist problematisch. Über  $\beta_2$  Sympathomimetika wurde berichtet, dass sie eine Myotonie unterstützen und Magnesiumsulfat kann eine Atemdepression auslösen.

Ein erhöhtes Risiko für eine Dystokie (Wehenschwäche), Uterusatonie und postpartale Blutungen ist beschrieben.

## Literatur und Internet

1. Veyckemans F, Scholtes JL: Myotonic dystrophies type 1 and 2. *Ped Anaesth* 2013; 23:794-803.
2. Campbell N, Brandom B, et: Practical suggestions for anesthetic management of a myotonic dystrophy patient. Myotonic Dystrophy Foundation, Toolkit
3. Mathieu J, Allard P, et al: Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. *Neurology* 1997; 49:1646-1650.
4. Klingler W, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K: Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. 2005 Mar;15(3):195-206.
5. Catanzarite V, Gambling D, et al: Respiratory compromise after MgSO<sub>4</sub> therapy for preterm labor in a woman with myotonic dystrophy: a case report. *J Reprod Med*. 2008 Mar;53(3):220-2.
6. Shiraishi M, Minami K, Kaday T: A safe anesthetic method using caudal block and ketamine for the child with myotonic dystrophy (letter). *Anesth Analg* 2002; 94:233.
7. Alexander C, Wolf S, Ghia JN: Caudal anesthesia for early onset myotonic dystrophy. *Anesthesiology* 1981; 5:597-598.
8. Bruzello W, Krieg N, Schlickwei A: Hazards of neostigmine in patients with neuromuscular disorders. *Br J Anaesth* 1982; 54:529-534.
9. Schara U, Schoser BGH: Myotonic dystrophies type 1 and 2: a summary on current aspects. *Sem Pediatr Neurol* 2006; 13:71-79.
10. Groh WJ, Groh MR, et al: Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type I. *N Engl J Med* 2008; 358:2688-97.
11. Torben C: Na<sup>+</sup>-K<sup>+</sup> pump regulation and skeletal muscle contractility. *Physiol Rev* 2003; 83:1269-1324.
12. Harper PS: Myotonic dystrophy. 2<sup>nd</sup> ed. London: WB Saunders, 1989.
13. Paterson IS: Generalized myotonia following suxamethonium. *Br J Anaesth* 1962; 34:340-342.
14. <http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/EmergencySteinertMyotonicDystrophy-enPro77.pdf>
15. Lazarus A, Varin J: Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy. *Circulation* 1999; 99:1041-1046.
16. O'Brien TO, Harper PS: Reproductive problems and neonatal loss in women of myotonic dystrophy. *J Obstetr Gynaecol* 1984;4:170-173.
17. Schoser B, Lehmann-Horn F: Myotone Dystrophien, Myotonien und periodische Lähmungen. In: Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen. 6. Auflage. Brandt T, Diener HC, Gerloff C. Kohlhammer, Stuttgart 2012, pp 1401-10. (Article in German).
18. Kirzinger L, Schmidt A, Kornblum C, Schneider-Gold C, Kress W, Schoser B: Side effects of anesthesia in DM2 as compared to DM1: a comparative retrospective study. *Eur J Neurol* 2010; 17:842-5.
19. Schoser B, Grimm T: Myotone Dystrophie – und ihre Differentialdiagnosen. *Medgen* 2009; 21:381-392.



---

**Letzte Überarbeitung: Oktober 2014 (Übersetzung Januar 2016)**

---

*Diese Handlungsempfehlung wurde erstellt von:*

**Autor**

**Kerstin Hoppe**, Anaesthesiologist, University of Frankfurt, Frankfurt, Germany  
[hoppekerstinmed@t-online.de](mailto:hoppekerstinmed@t-online.de)

**Co-Autoren**

**Christian Reyher**, Anaesthesiologist, University of Frankfurt, Germany  
**Karin Jurkatt-Rott**, Division of Neurophysiology, Ulm University, Germany  
**Frank Lehmann-Horn**, Division of Neurophysiology, Ulm University, Germany  
**Werner Kingler**, Department of Neuroanaesthesiology, University Hospital Ulm-Guenzburg, Germany

**Peer revision 1**

**Francis Veyckemans**, Anaesthesiologist, Université catholique de Louvain Medical School, Cliniques universitaires St Luc, Brussels, Belgium  
[francis.veyckemans@uclouvain.be](mailto:francis.veyckemans@uclouvain.be)

**Peer revision 2**

**Benedikt Schoser**, Friedrich-Baur- Institut, University Hospital Munich, Germany  
[bschoser@med.uni-muenchen.de](mailto:bschoser@med.uni-muenchen.de)

**Übersetzung (EN-DE)**

Stefanie Roth, Anaesthesiologist, Krankenhaus der Barmherzigen Schwestern und Brüder Linz, Austria  
[ROTHSTE@gmx.de](mailto:ROTHSTE@gmx.de)

---