



## :: Dystrofia miotoniczna typu 1



*Ten dokument jest tłumaczeniem francuskich zaleceń napisanych przez Profesora Bruno Eymard , Dr David Orlikowski, Dr Karim Wabi oraz zespołu Prof. Denis Duboc zredagowanych i opublikowanych przez Orphanet w 2009 roku.*

*Niektóre wymienione procedury, głównie stosowane leki, mogą nie być dostępne w kraju, w którym praktykujesz.*

### Synonimy:

Dystrofia miotoniczna typu 1 , MD1, choroba Steinerta

### Definicja:

Dystrofia miotoniczna typu 1 jest najczęstszą formą dystrofii mięśni wieku dorosłego (dotyka między 1/8000 a 1/20 000 ludzi w Europie), a dziedziczona jest w sposób autosomalny dominujący. Charakteryzuje się osłabieniem i zanikiem mięśni rozpoczynającym się od mięśni dystalnych, osiowych, mięśni twarzy, gardła oraz mięśni oddechowych, powoduje miotonię dłoni, dotyka wielu narządów, inne objawy to zaćma, blokada przewodzenia i arytmia serca, cukrzyca oraz senność.

Należy pamiętać o **czterech ważnych cechach charakterystycznych**: 1) objawy niekoniecznie muszą się pojawiać według ustalonego wzoru (problemy z sercem mogą się pojawić jako objaw izolowany, bez osłabienia mięśni); 2) kontrast pomiędzy zaawansowaniem choroby serca lub układu oddechowego i niewielką manifestacją innych objawów; 3) duża liczba zaangażowanych mechanizmów: schorzenia serca – zaburzenia przewodzenia i/lub rytmu oraz rzadziej zaburzenia czynności komórek; dolegliwości ze strony układu oddechowego – osłabienie mięśni oddechowych, aspiracje, centralne niedotlenienie, zator płucny; tendencja pacjentów do popadania w apatię - problem niedoszacowany.

Często stężenie gazów we krwi jest nieprawidłowe (hipoksemia, hiperkapnia), jednakże niekoniecznie musi zachodzić korelacja między tymi dwoma parametrami.

**Nasilenie choroby zależy od powikłań**: 1) **kardiologicznych**: ryzyko nagłej śmierci, około 20 do 30% śmierci; zaburzenia rytmu i/lub przewodzenia; ryzyko zatorów spowodowanych migotaniem przedsionków; 2) **oddechowych**: przyczyniają się do dużej liczby zgonów (choroby płuc, hipowentylacja pęcherzykowa), pogorszenie stanu przez zachłyśnięcia i niewydolność mięśni oddechowych. Długość życia będzie skrócona średnio o 10 lat. Występują też **formy dziecięce** – **noworodkowa** (wrodzona), która jest bardzo ciężka – ze sztywnością stawów, ciężką hipotonią, niewydolnością oddechową, wysoką śmiertelnością lub **dziecięca** manifestująca się opóźnieniem rozwoju ruchowego, trudnościami w uczeniu prowadzącymi do problemów w szkole i obniżeniem ilorazu inteligencji różnego stopnia.

### Dodatkowe informacje:

Przeczytaj abstrakt w Orphanecie

[http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=EN&Expert=273](http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=273)

# Zalecenia dla pracowników pogotowia ratunkowego

## Wezwanie do pacjenta cierpiącego na dystrofię miotoniczną typu 1

### Synonimy

Dystrofia miotoniczna typu 1 , MD1, choroba Steinerta

### Mechanizm

- ▶ Dominująca genetyczna miopatia powodująca osłabienie i zanik mięśni, dotykająca wielu układów

### Szczególne zagrożenia w nagłych wypadkach

- ▶ niewydolność oddechowa spowodowana chorobą płuc, zachłyśnięciem, zatorem płucnym lub centralną hipowentylacją
- ▶ niewydolność oddechowa spowodowana zwykłą lub pooperacyjną infekcją
- ▶ zaburzenia przewodzenia lub rytmu serca, naprzemiennie bradykardia i tachykardia
- ▶ zator tętniczy komplikujący migotanie przedsionków
- ▶ nagła śmierć, najczęściej podczas wysiłku fizycznego
- ▶ krwotok z uszu, nosa, gardła komplikujący tracheostomię

### Leki najczęściej stosowane przy długotrwałym leczeniu

- ▶ fizjoterapia oddechowa

### Komplikacje

- należy uważać na niedoszacowanie przez pacjenta ciężkości objawów lub choroby
- należy uważać na wszelkie objawy uczucia słabości, omdlenia, palpacje
- ! – forma sercowa może rozwinąć się jako izolowana (bez zaburzeń mięśniowych)
- formy dziecięce
- nagła śmierć

### Specjalna opieka medyczna przed hospitalizacją

- ▶ należy poprosić pacjenta o wszystkie informacje dotyczące aktualnego leczenia i wymagane środki ostrożności
- ▶ rutynowe EKG i kontynuacja monitorowania
- ▶ należy uważać na ryzyko niewydolności oddechowej przy zastosowaniu pochodnych morfiny i środków uspokajających
- ▶ przeciwwskazania: pochodne kurary, leki antyarytmiczne klasy I, amiodaron, beta-blokery, leki antycholinergiczne, leki sekretolityczne (w przypadku obturacji oskrzeli)
- ▶ preferowana jest nieinwazyjna wentylacja i unikanie intubacji
- ▶ należy uważać na wysokie stężenie tlenu u pacjentów wentylowanych lub niewentylowanych

- ▶ u pacjentów po tracheotomii: wymiana rurki lub dopasowanie rurki z balonikiem
- ▶ nie należy kłaść na płasko pacjenta z ortopnoe (ryzyko zatrzymania oddechu)
- ▶ przekazanie na Oddział Intensywnej Opieki Kardiologicznej w celu wszczęcia rozrusznika serca

# Zalecenia dla szpitalnych oddziałów ratunkowych

## Sytuacje nagłe

Należy poprosić pacjenta o wszystkie informacje dotyczące aktualnego leczenia i wymagane środki ostrożności

- ▶ Ostra niewydolność oddechowa:
  - przypadki zwykłej infekcji (podczas przeziębienia lub zapalenia nosa i gardła)
  - operacje chirurgiczne (okres pooperacyjny lub podczas znieczulenia)
- ▶ Zaburzenia przewodzenia lub rytmu serca
- ▶ Problemy żołądkowo-jelitowe
  - ból +/- wymioty spowodowane kamicą żółciową
  - rzekoma niedrożność jelit

## Zalecenia w nagłych wypadkach

### A. Niewydolność oddechowa

Największym problemem jest hipowentylacja pęcherzykowa, czasami zaostrenie choroby przewlekłej lub uwolnionej przez czynnik taki jak na przykład obturacja oskrzeli spowodowana osłabieniem mięśni odpowiedzialnych za odkastywanie. Stan taki może wymagać inwazyjnej wentylacji z ryzykiem wystąpienia trudności lub braku możliwości odłączenia, a w związku z tym tracheotomii. Może to stwarzać ryzyko społecznego niedostosowania (samotność i częsta niemożność socjalizacji).

- ▶ Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach:
  - Należy ocenić ciężkość objawów: kryteria oceny powinny opierać się na tolerancji oddechowej
  - Kryteria oceny ciężkości objawów:
    - duszność
    - ortopnoe
    - recesja
    - oddech paradoksalny
    - obturacja oskrzeli
    - niedotlenienie lub potrzeba terapii tlenem
    - pacjent już wentylowany: wydłużyć czas wentylacji
    - pacjent po tracheotomii: dotchawicza aspiracja staje się niemożliwa jeżeli dochodzi do obfitego krwawienia
  - Badania
    - gazy krwi tętniczej (czasem kapilarnej, u pacjentów u których trudno pobrać próbkę) by wykryć:
      - hipowentylację pęcherzykową (z lub bez kwasicy oddechowej): PaCO<sub>2</sub> > 45 mmHg
      - hipoksemię
    - zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej
      - szukanie przyczyn: śródmiąższowych (choroby płuc, zapadanie się pęcherzyków płucnych, obrzęk płuc) lub opłucnowych (odma opłucnowa, płyn w jamie opłucnej)

▶ Leczenie w nagłych wypadkach:

Leczenie jest objawowe.

- Terapia tlenem w przypadku obniżenia saturacji (hipoksemii). Należy zwracać szczególną uwagę na wysoki przepływ tlenu u pacjentów, czy są czy nie są wentylowani.
- Jeżeli obecne są objawy niewydolności oddechowej lub sugerują to wyniki gazometrii należy zastosować wentylację mechaniczną, najlepiej NIV (nieinwazyjną wentylację mechaniczną)
- Usunięcie obturacji oskrzeli, manualne lub przy zastosowaniu technik mechanicznych (kaszel wspomagany)
- Ścisłe wskazania do intubacji dotchawiczej i wentylacji inwazyjnej:
  - zaburzenia świadomości
  - stan wstrząsu
  - zatrzymanie oddechu
  - zatrzymanie pracy serca
- Pacjenci poddani tracheotomii: wymiana rurki w razie zatkania lub zastosowanie rurki z balonem w razie hipowentylacji pęchrzykowej
- **W przypadku krwawienia z tchawicy** należy przeprowadzić szybką ocenę uszu, nosa i gardła oraz zaburzeń oddechowych

## B. Zaburzenia przewodzenia lub rytmu serca

Zadurzają się częściej niż dysfunkcja komórek (w kontekście kardiomiopatii rozstrzeniowej): nie ma korelacji pomiędzy problemami z sercem i osłabieniem kończyn co oznacza, że problemy z sercem mogą ujawnić chorobę.

- Zaburzenia przewodzenia (przedsionkowo-komorowe +/- wewnątrzkomorowe) są najczęściej proporcjonalne do czasu trwania choroby
- Zaburzenia rytmu (migotanie przedsionków, zaburzenia rytmu komór) mogą rozwinąć się w wieku młodzieńczym, zaostrzają się po wysiłku fizycznym.
- Ryzyko nagłej śmierci jest większe gdy dochodzi do połączenia rytmu przedsionkowo-komorowego (PR>200 ms) i komorowych (QRS>100ms) zaburzeń przewodzenia.
- Opisano przypadki nagłej śmierci u pacjentów ze wszczepionym rozrusznikiem serca, aby przeciwdziałał zaburzeniom rytmu; jednym z wyjaśnień takiego stanu może być wystąpienie zaburzeń komorowych lub zator płucny, ale czasami przyczyna pozostaje niewyjaśniona.

▶ Badania diagnostyczne w nagłych wypadkach:

- Należy ocenić ciężkość objawów: kryteria oceny powinny opierać się na tolerancji hemodynamicznej
- Kryteria oceny ciężkości objawów:
  - omdlenie, uczucie słabości, palpacje
  - bradykardia<40, tachykardia>120, arytmia
  - czynniki wskazujące na słabą tolerancję hemodynamiczną
    - **niedociśnienie** (nie jest łatwo rozpoznać gdy wcześniejsze wyniki pomiarów ciśnienia są często niskie)
    - zmniejszenie pojemności minutowej: splątanie

## ■ Badania

- w badaniu EKG często występują:
  - wysokiego stopnia napadowe zaburzenia przewodzenia rytmu (pauzy, blok przedsionkowo-komorowy (AVB): AVB II lub AVB III – całkowity AVB)
  - lub napadowe zaburzenia rytmu, głównie u pacjentów z omdleniami i zaburzeniami przewodzenia np. AVB I lub blok wiązki pęczka w historii choroby

## ▶ Leczenie w nagłych wypadkach:

### ■ Leczenie objawowe

### ■ Istnieje wysokie ryzyko wystąpienia naprzemiennych epizodów bradykardii i tachykardii:

- należy zachować szczególną ostrożność podczas podawania leków antyarytmicznych (amiodaron, beta-blokery) w przypadku tachykardii, która może być powiązana z wystąpieniem ciężkiej bradykardii
- leki antyarytmiczne klasy I są formalnie przeciwwskazane, szczególnie podawanie dożylne

## Orientacja

### ▶ Gdzie?:

- Oddział Resuscytacji lub Intensywnej Opieki Medycznej z doświadczeniem w leczeniu niewydolności oddechowej.
- Oddział Intensywnej Opieki Kardiologicznej w przypadku niewydolności krążenia ( u pacjentów niewentylowanych) z możliwością szybkiego wszczęcia rozrusznika serca w przypadku zaburzeń przewodzenia wysokiego stopnia

### ▶ Kiedy?: W nagłych przypadkach

### ▶ Jak?:

- W pełni wyposażona karetka pogotowia ( dostęp żylny, ryzykowna intubacja).
- Ostrożne postępowanie z pacjentem: nie należy kłaść pacjenta z ortopnoe ( ryzyko zatrzymania oddychania).

## Interakcje z lekami

- ▶ W przypadku obturacji oskrzeli **leki o działaniu sekretolitycznym są ściśle przeciwwskazane**
- ▶ Należy **unikać leków uspokajających** ze względu na ryzyko depresyjnego wpływu na układ oddechowy
- ▶ **Pochodne morfiny należy stosować ostrożnie** ze względu na ryzyko depresyjnego wpływu na układ oddechowy i ryzyko niedrożności jelit
- ▶ **Leki antyarytmiczne klasy I są formalnie przeciwwskazane**
- ▶ **Leki, które powodują bradykardię** (amiodaron, beta-blokery) należy stosować z dużą ostrożnością
- ▶ **Ryzyko zatrzymania moczu przy lekach antycholinergicznym.**

## Anestezja

- ▶ Należy przeprowadzić przedoperacyjną ocenę funkcji serca by wykluczyć obecność zaburzeń przewodzenia, które mogą spowodować dekompensację podczas podawania leków antyalergicznym. Występowanie napadowych zaburzeń rytmu podczas lub po operacji wcale nie jest rzadkie.
- ▶ Indukcja: należyta kontrola dróg oddechowych (częste trudności anatomiczne), należy unikać ryzyka aspiracji (opóźnione opróżnianie żołądka) i komplikacji sercowo-naczyniowych.
  - Pochodne kurary (sukcynylocholina) są przeciwwskazane: ryzyko hiperkalemii
  - Technika z wyboru jest intubacja, przy użyciu endoskopu, podczas sedacji propofolem (przy pomocy endoskopu w przypadku dysmorfii twarzy)
- ▶ Utrzymanie znieczulenia
  - Pochodne halogenowe są przeciwwskazane (złośliwa hipertermia)
  - Produktami z wyboru są dożylne leki nasenne typu propofol w połączeniu z krótko działającymi pochodnymi morfiny takimi jak remifentanyl, jeśli niezbędne, w połączeniu z regionalnymi technikami znieczulającymi, aby zminimalizować ryzyko pooperacyjnej depresji oddechowej.
  - Monitorowanie układu oddechowego i sercowo-naczyniowego **musi być dostosowane do rodzaju zbiegu chirurgicznego i rozległości problemów z sercem pacjenta.**
  - Monitorowanie temperatury, aby zapobiec hipotermii i wykryć hipertermię złośliwą.

## Czynniki prewencyjne

- ▶ Należy uważać na niewydolność oddechową (często hipoksemia): rozważyć korzyści nieinwazyjnej wentylacji mechanicznej połączonej w razie potrzeby z podawaniem tlenu (ryzyko nasilenia hiperkapnii, która jest paradoksalnie dobrze tolerowana)
- ▶ Wczesna fizjoterapia oddechowa i ruchowa
- ▶ Należy unikać środków uspokajających i nasennych (częste problemy ze snem)
- ▶ Należy przeciwdziałać powikłaniom zakrzepowo-zatorowym (częsta zakrzepica)
- ▶ Pacjenci pasywni i stosunkowo niewymagający, u których trudniej wykryć objawy
- ▶ Należy rozważyć aspekty społeczne

## Dodatkowe działania terapeutyczne i hospitalizacja

- ▶ Należy pozwolić pacjentowi na towarzystwo rodziny, nawet na pogotowiu. Ludzie najbliżsi pacjentowi są najlepiej zaznajomieni z chorobą i ryzykiem jakie niesie i mogą odgrywać kluczową rolę w koordynowaniu opieki nad pacjentem.
- ▶ Należy sprawdzić czy pacjent dobrze zrozumiał instrukcje dotyczące dalszej terapii (zaburzenia poznawcze i/lub depresja)
- ▶ Należy mieć na uwadze trudności w poruszaniu i zmianie pozycji (pacjenci wymagają częstych zmian pozycji)
- ▶ Należy brać pod uwagę ból (dopasowany materac)
- ▶ Często występują problemy z połykaniem. W przypadku aspiracji założyć sondę nosowo-żołądkową
- ▶ Nie należy zapominać o fizjoterapii ruchowej (pogorszenie ruchu; rzadziej: recesja)
- ▶ Należy dostosować otoczenie pacjenta do jego trudności w poruszaniu się: ryzyko upadków, trudności w chwytaniu, poruszaniu kończynami (dzwonek musi leżeć w zasięgu pacjenta, który może potrzebować aby podać mu jedzenie i picie)



- ▶ Należy dostosować otoczenie pacjenta do jego ograniczonego pola widzenia (wczesna zaćma, szczególnie gdy choroba rozpoczęła się w dzieciństwie): oświetlenie, należy unikać tylnego oświetlenia

### Dawstwo organów

- ▶ Patologia dotyczy serca mięśnia sercowego i czasami centralnego układu nerwowego; w teorii ta choroba nie jest powiązana z jakimikolwiek zaburzeniami dotyczącymi nerek.
- ▶ **Serce, wątroba i rogówka nie mogą być przekazane do transplantacji.**

### Bibliografia`

- ▶ Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE: Myotonic Dystrophy: present management, future therapy. Oxford: Oxford University Press 2004.
- ▶ Lazarus A, Varin J, Ounnoughene Z, Radvanyi H, Junien C, Coste J, Laforet P, Eymard B, Becane HM, Weber S, Duboc D: Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy. *Circulation* 1999, 99:1041-1046.
- ▶ Groh WJ, Groh MR, Saha MSC, Kincaid JC, Simmons Z, Ciafaloni E, Pourmand R, Otten RF, Bhakta D, Nair GV, Marashdeh MM, Zipes DP, Pascuzzi RM: Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy Type 1. *N Engl J Med* 2008, 358:2688-97.

*Te zalecenia zostały przygotowane we współpracy z: Profesorem Bruno Eymard -National Referrals Centre for Neuromuscular Disorders, Paris; Dr David Orlikowski - Department of Resuscitation and Home Ventilation Unit, Raymond Poincaré Hospital, Garches; Dr Karim Wahbi, - Institute de Myology, Paris; the team belonging to Professor Denis Duboc -Department of Cardiology, Cochin Hospital; the Association Française contre les Myopathies [French Myopathy Association] (AFM) and Dr Gaële Comte SAMU-69, Lyon.*

Completion date: 06 listopada 2010

Translation : Orphanet Poland

Date of translation: luty 2014