

Dystrophia Myotonica

Skandinaviskt koncensusprogram
Brickless 2008

*Björn Lindvall
Örebro*

Varför vårdprogram?

- Dystrofia myotonika är
 - den vanligaste ärftliga muskelsjukdomen bland vuxna
 - en systemsjukdom med engagemang av många organsystem
 - en sjukdom där många komplikationer kan behandlas
 - en sjukdom som bör kännas till även av icke-neurologer

Författare

Britt-Marie Anderlid, MD, leg läk, Klinisk Genetik, Astrid Lindgrens Barnsjukhus, 171 76 Stockholm

Vivi M Bergsager Eriksen, fysioterapeut, Frambu senter for sjledne funksjonshemninger, 1404 Siggerud

Sissel Wideröe Bredesen, ergoterapeut, Frambu senter for sjledne funksjonshemninger,

Monica Engvall, tandläkare, Mun-H-Center, Odontologen, Sahlgrenska sjukhuset, Göteborg

Marianne Eriksson, leg arbetsterapeut, Neuromuskulärt centrum, SU/Mölnadal, 431 80 Mölnadal

Ida Fløytrup, fysioterapeut, RehabiliteringsCenter for Muskelsvind, 2900 Hellerup

Håkan Forsberg, MD, överläkare,, Medicinkliniken, Sunderby sjukhus, 971 80 Luleå

Anne Lise Ingulfsen, spesial ergoterapeut, Universitetssykehuset Nord Norge HF, Avd for fysikalisk medisin og rehaulitering

Författare, forts

Åsa Johansson, MD, ST-läkare, Anestesikliniken, Universitetssjukhuset, 701 85 Örebro

Marie Kierkegaard, leg sjukgymnast, Sjukgymnastikliniken, Karolinska Universitetssjukhuset, 171 76 Stockholm

Christopher Lindberg, MD, överläkare, Neuro- och rehabiliteringskliniken, SU/Mölndal, 431 80 Mölndal

Björn Lindvall, MD, överläkare, , Neurokliniken och Muskelcentrum, Universitetssjukhuset, 701 85 Örebro

Helena Malmgren, doc, sjukhusgenetiker, Klinisk Genetik, Karolinska Universitetssjukhuset, 171 76 Stockholm

Anders Rönnblom, MD, överläkare, Sektionen för gastroenterologi och hepatologi, Akademiska Sjukhuset, 751 85 Uppsala

Jan Weinberg, MD, överläkare, Neurologiska kliniken, Karolinska sjukhuset, Huddinge, 141 86 Stockholm

Stefan Winblad, MD leg psykolog, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 412 45 Göteborg

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H-Center Ågrenska, Lilla Amundön, Box 2046, 436 02 Hovås
Faktagranskat av logopederna Pamela Åsten, TACO- senteret, Oslo, och Eva Holmberg, barn- och ungdomshabiliteringen, Mariestad.

Kapitelindelning

1 Inledning

2 Klinisk bild, diagnostik och utredning (vuxna)

1 Dystrofia myotonika hos barn

1 Differentialdiagnoser

5 Genetik

Kapitelindelning

- 1 Hjärtsjukdom**
- 1 Respiratoriska aspekter vid icke-kongenital DM1**
- 1 Magtarpåverkan**
- 1 Endokrina störningar**
- 1 Neuropsykologi**
- 1 Tandhälsa och bettutveckling**
- 12 Orofaciala funktioner**

Kapitelindelning

1 Anestesi

1 Medicinsk behandling

1 Ergoterapi / arbetsterapi

1 Fysioterapi / sjukgymnastik

17 Referenser

Dystrofia Myotonika hos barn

- Årlig kontroll hos neuropediater.
- Nära samarbete med andra barnspecialister såsom kardiolog, gastroenterolog, endokrinolog, oftalmolog, öronläkare, ortoped, neuropsykiater m fl. då barnen har en mångfasetterad problematik.
- Regelbunden kontakt med habiliteringsteamet.
- Speciell uppmärksamhet bör riktas på förekomst av neuropsykiatrisk problematik och hypersomni. Uttröttbarheten och koncentrationssvårigheterna kan vara så omfattande att medicinering bör inledas. Med tanke på risken för arytmier bör arbets-EKG utföras regelbundet, särskilt om behandling med centralstimulantia skulle vara aktuellt.
- Neuropsykologisk bedömning bör göras före skolstart, med uppföljning upptill flera gånger under skolorldern, framförallt hos barn som har svagbegåvning respektive lindrigt förstörd handikapp, då inlärningssvårigheterna kan tillta under åren, och pedagogiska insatser måste därför anpassas efter hand.

Genetik

- Samtliga fall där DM misstänks bör erbjudas DNA analys för att säkerställa diagnosen.
- Alla bör få tillgång till genetisk vägledning med genomgång av familjehistoria, erbjudande om anlagstestning till släktingar samt information om möjlighet till fosterdiagnostik.

Hjärtsjukdom

- Alla individer med DM1 skall ha ett viloeckg som referens vid diagnostillfället.
- Asymtomatiska genbärare bör undersökas med ekg vid hjärtrelaterade besvär och vid avvikande fynd följas upp som patient med muskulärt handikapp.
- Alla patienter med muskelhandikapp och/eller avvikande ekg bör oberoende av ålder kontrolleras med viloeckg ca en gång per år.
- Patient med AV-block II eller påvisad/misstänkt takyarytmi och/eller oklar svimning/oklart falltrauma bör genomgå Holter-ekg och ekokardiografi samt i samråd med specialist få övervägt pacemakerbehandling/arytmiskydd.
- Patient med (tillkomst av) patologisk Q-våg på viloeckg bör utredas avseende koronarsjukdom/kardiomyopati.
- Kirurgiska ingrepp bör ske med ökad observans på hjärtfunktion.
- Undvik klass-I-antiarytmika och dosanpassa alla läkemedel som påverkar hjärtfunktion.

Respiratoriska aspekter

- Ventilationsförmågan ska följas med upprepade undersökningar, inkluderande undersökning av andningsfrekvens och –mönster, spirometri, arteriella blodgaser, blodprover samt EKG och ECHO-undersökningar. Kontinuerlig monitorering kan ge värdefulla upplysningar.
- Sekretstagnation kan motverkas eller behandlas med rörelseaktiviteter, motståndsandning eller Cough-Assist.
- Val av behandling görs utifrån resultat av ventilationsutredning.
- Dagtrötthet är ett vanligt fenomen och bör alltid efterfrågas.
- Patienten ska instrueras om återhållsamhet med stora måltider, alkohol sent på kvällen och restriktion med användandet av hypnotika.
- Det är angeläget med adekvat kosthållning såväl för tillräckligt kaloriintag som undvikande av övervikt.

Mag- tarmpåverkan

- Vid diarré är gallsaltsmalabsorption den vanligaste orsaken och behandling med cholestyramin (Questran®) ofta effektivt. Börja med en påse (4 gram) per dag till morgonmålet. Vid behov kan dosen ökas. Blir patienten förstoppad, ordinera 1/2-1/4 påse per dag. Om effekten uteblir trots flera påsar per dag, kan effekten förstärkas genom tillägg av antacida.
- Diarré orskad av pancreassvikt behandlas med enzymtillförsel och bakteriell överväxt i tunntarmen med intermitterant antibiotikatillförsel.
- Vid tecken på störd motorik från övre magtarmkanalen har tidigare cisaprid brukat nyttjas. Med tanke på risken för allvarliga hjärtarytmier är det bättre att prova med erythromycin. Dosen behöver ofta inte vara större än 50-100 mg per dostillfälle, och man kan prova 30 minuter före måltid och följa effekten. Det är ofta mer praktiskt att använda endospåsar med pulver som utröres i vatten, än en färdigblandad mixtur, ty en sådan har mycket kort hållbarhet. Då risk för toleransutveckling finns bör man ta paus med detta läkemedel någon vecka per månad.

Endokrina störningar

- B-glukos bör kontrolleras regelbundet. Ett förhöjt B-glukos ska utredas och behandlas på vanligt sätt.
- Blodfetter bör kontrolleras någon gång per år och behandlas enligt gällande riktlinjer.
- Elektrolytstatus bör kontrolleras hos patienter med hjärtarytmier.
- Övriga hormonprover tas på indikation och ev avvikelser behandlas på sedvanligt sätt.
- Kontrollera vikt och uppmuntra till fysisk aktivitet.

Neuropsykologi (1)

- Vid kongenital och barndomsvariant av DM1 bör en fullständig neuropsykologisk undersökning genomföras. Denna bör omfatta en värdering av kognitiv utveckling och kompletteras med en skattning av beteenderelaterade avvikelser. Resultat bör ligga till grund för stöd i undervisning och med fokus på att maximera självständighet och egenkontroll i vardagslivet.

Neuropsykologi (2)

- Vid klassisk DM1 bör kognitiva och personlighetsrelaterade avvikelser uppmärksammas och värderas i samråd med patient och närstående. Vid behov rekommenderas remiss till neuropsykologisk undersökning för bedömning och underlag för stödinsats och intervention. En neuropsykologisk undersökning bör vara inriktad mot att klargöra eventuella kognitiva nedsättningar som kan beröra minne, uppmärksamhet och koncentrationsförmåga, exekutiva funktioner, problemlösningsförmåga, intellektuell- och motorisk processhastighet samt visuell konstruktionsförmåga. Denna undersökning bör kompletteras med en värdering av känslomässig status och personlighet. Sekundära faktorer som kan påverka kognition och beteende i form av trötthet, krisreaktion och nedstämdhet bör behandlas via medicinering och stödjande terapeutisk samtalsintervention.

Tandhälsa och bettutveckling (1)

- **Barn med medfödd eller tidigt debuterande DM**
 - Tidig remiss till pedodontispecialist.
 - Informationen inriktad på kostvanor, fluortillförsel och hygieninstruktioner.
 - Specialtandborstar som underlättar tandrengöring
 - Samarbete pedodontispecialist – distriktstandvård.
 - Pedodontispecialisten bör kalla för regelbundna kontroller av bettutveckling och i samarbete med ortodontist sätta in ortodontiska behandlingar.
 - Oralmotoriska träningsmetoder kan sättas in i samarbete med logoped för att försöka motverka negativ orofacial utveckling.
 - Pedodontispecialisten ombesörjer också undersökning och eventuell reparativ terapi i fall av behandlingssvårigheter.

Tandhälsa och bettutveckling (2)

- **Vuxna med den milda eller klassiska typen av DM**
 - Anpassat profylaktiskt omhändertagande inriktat på kostinformation, oralhygieniska åtgärder och fluortillskott.
 - Besvär från käkleder kan föranleda remiss till bettfysiolog.
 - Bitstöd vid tandbehandling kan rekommenderas för att undvika trötthet i käkleden vid långvarig gapning.

Orofaciala funktioner

- Vid matningssvårigheter hos spädbarn ska sugreflexen stimuleras.
- Vid försenad tal- och språkutveckling bör man eftersträva en stimulerande språklig miljö, eventuellt genom kontakt med habiliteringsteamets logoped.
- Dysartri bör utredas av foniatrer eller logoped, som tar ställning till individuell utredning och behandling.
- Vid tecken på dysfagi (felsväljning) bör patienten remitteras för utredning.
- Vid problem med dregling bör oralmotorisk träning initieras.

Anestesi/narkos (1)

■ Preoperativt:

- Noggrann preoperativ bedömning, inklusive rutinprover
- Hjärtundersökning och 12-avlednings-EKG. Överväg hjärteko och 24-timmars Holter-EKG vid arytmier – ev kan temporär pacemaker övervägas.
- Lungfunktionsundersökningar.
- Använd benzodiazepiner med försiktighet i premedicineringen. Kan kombineras med syrahämmande läkemedel.

Anestesi/narkos (2)

Intraoperativt

■ Induktion

- Försiktig titrering av intravenösa läkemedel. Thiopental eller propofol kan användas.
- Inhalationsinduktion med sevoflurane kan övervägas.
- Intubation att föredra i de flesta lägen.
- Modifierad RSI med krikoidtryck, propofol och alfentanil, antingen utan neuromuskulär blockad eller med rocuronium har föreslagits.

■ Underhåll

- Minsta möjliga nivå på inhalationsgaser.
- TIVA med propofol och alfentanil en möjlighet.
- Opioider bara för att minska behovet av andra anestesimedel men använd kortverkande medel.
- Muskelrelaxans kanske inte är nödvändigt, men vid behov, använd kortverkande icke-depolariserande medel.
- Neostigmin vid behov – kan ge upphov till depolariserande blockad eller partiell reversering.
- Normotermi viktigt!
- Undvik kaliuminnehållande lösningar.

Anestesi/narkos (3)

■ **Analgesi och postoperativ vård**

- Ofta förlängd postoperativ återhämtning.
- Analgesi mycket viktigt.
- Epiduralanestesi med lokalanestetika och opiat kan vara mycket effektivt.
- Lokala nervblockader bra.
- Ge paracetamol och NSAID för att minska behovet av opioider.
- PCA ett alternativ.
- TENS
- Sjukgymnastik viktigt.
- Alla patienter bör om möjligt övervakas på intensivvårdsavdelning postoperativt

Omhändertagande och behandling

- Årlig uppföljning via strukturerad mottagning
- Regelbunden anpassad muskulär träning
- Överväg medicinsk behandling av myotoni
- Regelbunden hjärtfunktionskontroll
- Regelbunden ventilationskontroll
- Symtomatisk behandling av annan organpåverkan
- Ortopedteknisk konsultation
- Genetisk rådgivning

Ergoterapi/arbejstherapie

- Årlig oppfølging ut fra foreslått intervensjonsprogram og en god kunnskap om diagnosegruppen og den enkeltes behov. Ergoterapeuten legger vekt på å bistå med opplæring i bruk av hjelpemidler.
- Alle mennesker med dystrophia myotonica skal ha tilgang til en ergoterapeut innenfor primærhelsetjeneste eller kommune. Henvisning fra lege må ligge til grunn.
- Ved komplekse problemstillinger bør den enkelte henvises til spesialisthelsetjenesten
- for vurdering i forhold til beskrevne retningslinjer. Ergoterapeuten i spesialisthelsetjenesten kan da bistå så vel den enkelte bruker, samt kommunal ergoterapeut eller andre i hjelpeapparatet. Det er viktig å få samordnet tjenestetilbud og tiltak.

Fysioterapi/sjukgymnastik

- Fysisk aktivitet og trening med middels intensitet anbefales som faste innslag i dagliglivet
- Fysisk aktivitet må inngå i en energiekonomisering som omfatter hele dagliglivet

Respiratoriska aspekter

- Nedsatt hostfunktion medför sekretstagnation med risk för pneumoni och atelektaser.
- Svaghet i inandningsmuskulatur medför reducerade andningsvolymmer som försämrar hostfunktion.
- Nedsatt funktion i svalgmuskulatur medför risk för aspiration.
- I basal utredning ingår spirometri och arteriella blodgaser och som får upprepas med hänsyn till sjukdomsprogression.
- Ställningstagande till nattliga andningsregistreringar.
- Hypoventilation kan vid DM behandlas med icke-invasiv assisterad ventilation.
- Sekretstagnation kan motverkas eller behandlas med rörelseaktiviteter, motståndsandning eller Cough-Assist.

www.orebroll.se/upload/USO/Neuro/Dokument/Skandinaviskt%20koncensusprogram%2008-10-22.pdf

bjorn.lindvall@orebroll.se

[www.orebroll.se/Neurokliniken/
Muskelcentrum](http://www.orebroll.se/Neurokliniken/Muskelcentrum)