:: Myotone Dystrophie Steinert

- Das vorliegende Dokument ist eine Übersetzung der französischen Empfehlungen. Die Original-Leitlinie wurde in Zusammenarbeit der Autoren Prof. Bruno Eymard, Dr. David Orlikowski, Dr. Karim Wahbi und Dr. Gaële Comte erstellt, und im Jahr 2010 von Orphanet begutachtet und publiziert.
- Bitte beachten Sie, dass einige Vorgehensweisen und insbesondere die aufgeführten Medikamente für Ihr Land ungültig sein könnten.

Synonyme: Myotone Dystrophie Typ 1, Curschmann-Steinert-Syndrom, DM1

Definition: Die myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) ist die häufigste erbliche Myopathie des Erwachsenenalters (mit einer Prävalenz zwischen 1/8.000 und 1/20.000 in Europa); sie wird autosomal-dominant vererbt und ist gekennzeichnet durch eine fortschreitende Atrophie vor allem der distalen und axialen Muskulatur sowie der Gesichtsmuskeln, der Pharynx- und Atemmuskulatur, durch Myotonie der Hände sowie die Beteiligung mehrerer Funktionssysteme mit Katarakt, kardialen Reizleitungs- und Rhythmusstörungen, Diabetes und Somnolenz.
Vier wichtige Besonderheiten sind zu berücksichtigen: (1) der dissoziierte Charakter der Zeichen (die kardiale Beeinträchtigung kann scheinbar isoliert, ohne muskuläre Defizite, auftreten), (2) der Kontrast zwischen einerseits schweren kardialen oder respiratorischen Störungen und andererseits milder oder sogar fehlender Symptomatik, (3) die Vielgestaltigkeit der beteiligten Mechanismen: bei kardialer Beteiligung Überleitungs- und/oder Rhythmusstörungen und seltener ventrikuläre Dysfunktion; bei respiratorischer Beteiligung Schwäche der Atemmuskulatur, Verschlucken, zentrale Hypoventilation, Lungenembolie, (4) die Neigung der Patienten zu einer gewissen Apathie mit Verharmlosen der Störungen.
Die Blutgaswerte sind häufig verändert (Hypoxämie, Hyperkapnie), ohne dass notwendigerweise eine Korrelation zwischen den beiden genannten Parametern besteht.
Die Schwere der Erkrankung liegt **(**1) in den **kardialen Komplikationen**: Gefahr eines plötzlichen Herztods (20 bis 30% der Todesfälle) durch Überleitungs- oder Rhythmusstörungen; Gefahr einer Embolie infolge einer absoluten Arrhythmie mit Vorhofflimmern (ACFA), und (2) in den **respiratorischen Komplikationen**: Beteiligung in der Mehrzahl der Todesfälle (Pneumopathie, alveoläre Hypoventilation), begünstigt durch Verschlucken und die Beeinträchtigung der Atemmuskulatur. Die Lebensdauer der Betroffenen ist durchschnittlich um etwa zehn Jahre reduziert. Es existieren **pädiatrische Formen**, entweder als sehr schwere, im **Säuglingsalter** einsetzende Erkrankung (Kongenitale Dystrophische Myotonie) mit Malformationen, starker Muskelhypotonie, Atemnot, häufigem Tod, oder als **im Kindesalter** einsetzende Form (Infantile Dystrophische Myotonie), die sich mit Langsamkeit, zu Schulversagen führenden Lernschwierigkeiten und inkonstant sinkendem IQ manifestiert.

Mehr erfahren Sie unter:

Kurzbeschreibung der Krankheit bei Orphanet

Menu

Merkblatt für den Rettungsdienst	Empfehlungen für die Notfallambulanz
Synonyme	Notfallsituationen
Pathophysiologie	Empfehlungen im Notfall
Notfälle	Lenkung
Häufig verschriebene langfristige Therapien	Medikamenten-Wechselwirkungen
Vermeidung von Gefahren	Anästhesie
Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus	Präventionsmaßnahmen
Weitere Informationen	Zusätzliche Maßnahmen und Krankenhauseinweisung
	Organspende

©Orphanet Deutschland

Merkblatt für den Rettungsdienst

Ruf zu einem Patienten mit myotoner Dystrophie Steinert

Synonyme

- Myotone Dystrophie Typ I
- DM1
- Curschmann-Steinert-Syndrom

Pathophysiologie

- Autosomal-dominant vererbte degenerative Muskelerkrankung mit Beteiligung mehrerer Organsysteme

Notfälle

- Atemnot durch Pneumopathie, Verschlucken, Lungenembolie oder zentrale Hypoventilation
- respiratorische Dekompensation nach banalem Infekt oder postoperativ
- Überleitungs- oder Rhythmusstörungen, alternierende Bradykardie und Tachykardie
- arterielle Embolie mit Vorhofflimmern
- plötzlicher Herztod, insbesondere während körperlicher Anstrengung
- HNO: Hämorrhagien bei Tracheotomie

Häufig verschriebene langfristige Therapien

- Atemphysiotherapie

Vermeidung von Gefahren

- Achtung beim Bagatellisieren des Schweregrades eines Symptoms oder der Erkrankung insgesamt durch die Patienten
- Achtung bei allen Manifestationen von zunehmendem Unwohlsein, Synkope, Herzpalpitationen
- isoliert kardiale Form ist möglich (ohne muskuläre Beteiligung)
- kindliche/juvenile Formen
- plötzlicher Herztod trotz Schrittmacher

Besonderheiten der medizinischen Versorgung vor Einweisung ins Krankenhaus

- den Behandlungs- und Notfallausweis einsehen
- grundsätzlich EKG und Dauerüberwachung
- Risiko einer Atmungshemmung bei Opioiden und Sedativa beachten
- Kontraindiziert sind: depolarisierende Muskelrelaxantien, Antiarrhythmika der Klasse I, Amiodaron, Betablocker, anticholinerge Arzneimittel, Expektoranzien (bei Obstruktion)
- nichtinvasive Beatmung bevorzugen, (risikobehaftete) Intubierung vermeiden
- Vermeiden von hohem Sauerstoffdurchsatz bei beatmeten oder nicht beatmeten Erkrankten
- tracheotomierter Patient: Austausch der Kanüle oder Ballonkanüle verwenden
- Patient mit Atemnot/Orthopnoe: niemals flach hinlegen (Gefahr eines Atemstillstands)
- Lenkung in die Reanimation oder kardiologische Intensivstation zum Einsetzen eines Schrittmachers

Weitere Informationen:

- Besuchen Sie die Orphanet-Website unter http://www.orpha.net/ und geben Sie den Namen der Krankheit in das Suchfeld ein. Auf der Übersichtsseite der Krankheit wählen Sie im Menu <Zusatzinformationen> den Link <Expertenzentren>. Schränken Sie die Suchabfrage auf das gewünschte Land ein.

http://www.orpha.net/data/patho/DE/Emergency_MyotoneDystrophieSteinert-dePro77.pdf
©Orphanet Deutschland

Empfehlungen für die Notfallambulanz

Notfallsituationen

Die erkrankte Person nach ihrem Behandlungs- und Notfallausweis fragen. Dieses Dokument ist eine wichtige Hilfe bei der Versorgung im Rahmen eines Notfalls (Überblick über vorbestehende Läsionen, behandelnde(r) Arzt/Ärzte, spezielle Ratschläge für die Versorgung).

- **Auftreten von akuter respiratorischer Dekompensation:**
  - banale Infekte (bei Schnupfen oder Rhinopharyngitis)
  - bestimmte Situationen im Kontext von chirurgischen Eingriffen (postoperative Phase oder Anästhesie)
- **Auftreten von kardialen Überleitungs- oder Rhythmusstörungen**
- Auftreten von Verdauungsstörungen:
  - Schmerzen^{+}/- Erbrechen bei Cholelithiasis
  - pseudochirurgisches Abdomen: Pseudo-Darmverschluss bei ärztlicher Behandlung

Empfehlungen im Notfall

1. Auftreten von respiratorischer Dekompensation

Das Hauptproblem ist die manchmal chronische **alveoläre Hypoventilation**, die beispielsweise durch eine Bronchialobstruktion aufgrund der Muskelschwäche der "Hustenmuskeln" akut verstärkt oder sichtbar wird. Sie kann eine **invasive Beatmung** notwendig machen, bei der das Risiko einer **schwierigen, eventuell sogar unmöglichen Entwöhnung** besteht, so dass eine Tracheostomie erforderlich wird, die große soziale Probleme bei der späteren Versorgung bereiten kann (Einsamkeit und häufiger Rückzug aus der Gesellschaft).

- **Notfalldiagnostik**
  - Beurteilung des Schweregrades: Die Bewertungskriterien beziehen sich auf die **respiratorische Toleranz**
  - Zeichen eines schweren Falles:
    - Dyspnoe
    - Orthopnoe
    - Flankenatmung
    - Paradoxe Atmung
    - Bronchialobstruktion
    - Sinkender Sauerstoffgehalt der Atemluft oder Notwendigkeit von Sauerstofftherapie
    - Bereits beatmeter Patient: Verlängerung der Beatmungszeit
    - tracheotomierter Patient: intratracheales Absaugen bei starker Blutung unmöglich
  - Im Notfall prüfen:
    - **Arterielle Blutgasanalyse** (bei manchen Patienten aufgrund der Schwierigkeit der Blutabnahme auch mit Kapillarblut) zur Feststellung von:
      - **alveolärer Hypoventilation** (mit oder ohne respiratorische Azidose): **PaCO2>45 mmHg**
      - **Hypoxämie**
    - **Thorax-Röntgen**
      - Suche nach parenchymatösen Ursachen (Lungenerkrankung, Atelektase, Lungenödem usw.) oder pleuralen Ursachen (Pneumothorax, Pleuraerguss usw.)

- **Sofortige therapeutische Maßnahmen:**

Die Behandlung beruht in erster Linie auf symptomatischen Maßnahmen.

- **Sauerstofftherapie** bei sinkendem Sauerstoffgehalt (Hypoxämie). Vermeiden von hohem Sauerstoffdurchsatz bei beatmeten oder nicht beatmeten Erkrankten
- Wenn klinische Zeichen oder die Ergebnisse der Blutgasanalyse auf eine **respiratorische Insuffizienz** hinweisen: **Beatmung, zunächst nicht-invasiv**
- **Beseitigung der Bronchialobstruktion,** manuell (Physiotherapie) oder mit instrumenteller Unterstützung (Cough assist).
- Formale Indikationen für eine endotracheale Intubierung und invasive Beatmung:

©Orphanet Deutschland

- Bewusstseinsstörungen
- Schockzustand
- Atemstillstand
- Herzstillstand

- Tracheotomierter Patient: Austausch der Kanüle bei Obstruktion oder Ballonkanüle bei alveolärer Hypoventilation.
- **Bei trachealer Blutung** schnelle HNO- oder pneumologische Beurteilung

2. Auftreten von kardialen Überleitungs- oder Rhythmusstörungen

Sie sind wesentlich häufiger als die ventrikuläre Dysfunktion (im Rahmen einer dilatativen Kardiopathie): die kardiale Funktionsstörung ist nicht mit einer Schwäche der Gliedmaßen korreliert und kann daher erstes Symptom der Erkrankung sein.

- **Die Überleitungsstörungen** (atrio-ventrikulär +/- intra-ventrikulär) **sind im Allgemeinen proportional zur Dauer der Erkrankung.**
- **Rhythmusstörungen** (Vorhofflimmern, Kammerrhythmusstörungen) **können vom Jugendalter an auftreten** und werden durch körperliche Anstrengung begünstigt.
- Das **Risiko eines plötzlichen Herztods** ist erhöht, wenn evidente AV-Leitungsstörungen (PR>200 ms) und ventrikulären Störungen (QRS>100ms) gemeinsam auftreten.
- Es sind Fälle von **plötzlichem Herztod** bei Erkrankten **berichtet worden,** denen wegen Überleitungsstörungen **ein Schrittmacher implantiert worden** war. Ursache können ventrikuläre Rhythmusstörungen oder Lungenembolie sein, manchmal bleibt der Ausgang auch ungeklärt.

- **Notfalldiagnostik**
  - Beurteilung des Schweregrades: Die Bewertungskriterien beziehen sich auf die **Hämodynamik**
  - Zeichen eines schweren Falles:
    - Synkope, zunehmendes Unwohlsein, Herzpalpitationen
    - Bradykardie <40, Tachykardie >120, Arrhythmie
    - Hinweise auf eine schlechte hämodynamische Toleranz
      - Arterielle Hypotonie (nach den früheren, häufig schwachen Blutdruckwerten abzustufen)
      - Niedriges Herzvolumen: geistige Verwirrtheit, Stauungsleber
  - Im Notfall prüfen:
    - das **EKG** zeigt häufig:
      - **hochgradige paroxysmale Leitungsstörungen** (Pausen, AV-Block): AVB II oder AVB III – absoluter AV-Block)
      - oder **paroxysmale Rhythmusstörungen**, vor allem bei Patienten mit Synkope oder Leitungsstörungen vom Typ AVB I oder Schenkelblock in der Vorgeschichte
- **Sofortige therapeutische Maßnahmen:**
  - Symptomatische Behandlung:
  - Es besteht ein erhöhtes Risiko **alternierender** Bradykardie- und Tachykardie-Episoden:
    - **bei Tachykardie muss die Anwendung von Antiarrhythmika** (Amiodaron, Betablocker) mit **äußerster Vorsicht** erfolgen, da schwere Bradykardien die Folge sein können.
    - Antiarrhythmika der Klasse I sind formal kontraindiziert, besonders deren intravenöse Anwendung

Lenkung

- **Wohin**?
  - Reanimation oder bei respiratorischer Insuffizienz Intensivstation mit spezieller Erfahrung mit Atmungsproblemen.
  - Bei reiner Herzinsuffizienz (nicht beatmeter Patient) kardiologische Intensivstation mit der Möglichkeit, bei hochgradigen Überleitungsstörungen schnell einen Herzschrittmacher zu implantieren.
- **Wann**? Im Notfall
- **Wie?**
  - Krankenwagentransport, da schwieriger Patient (venöser Zugang, Intubierung mit Risiken verbunden).
  - Die Position des Patienten beachten: **Patienten mit starker Atemnot / Orthopnoe niemals flach hinlegen (Gefahr eines Atemstillstands).**

©Orphanet Deutschland

Medikamenten-Wechselwirkungen

- Bei Obstruktion sind **Expektoranzien** strikt **kontraindiziert**
- Wegen des respiratorischen Risikos sind **Sedativa zu vermeiden.**
- Wegen des respiratorischen Risikos und der Gefahr eines Darmverschlusses sind **Opioide mit Vorsicht** zu handhaben.
- **Antiarrhythmika der Klasse I sind formal kontraindiziert**.
- **Bradykardisierende Arzneimittel** (Amiodaron, Betablocker) mit **äußerster Vorsicht** anwenden.
- **Bei Anticholinergika besteht das Risiko einer Harnverhaltung**.

Anästhesie

- Präoperative **kardiale** Beurteilung, um das Vorhandensein begleitender Überleitungsstörungen auszuschließen, die bei der Anwendung von Antiarrhythmika dekompensieren können. Nicht selten treten peri- oder postoperativ paroxysmale Rhythmusstörungen auf.
- Einleitung: hinreichende Kontrolle der **Atemwege** (häufig anatomische Schwierigkeiten); den Risiken von Aspiration (verzögerte Magenentleerung) und kardiovaskulären Komplikationen vorbeugen
  - Kontraindikation von depolarisierenden Muskelrelaxantien (Succinylcholin); Gefahr einer Hyperkaliämie
  - Methode der Wahl scheint die Intubierung unter Propofol-Sedierung zu sein (bei Gesichtsdysmorphie mit dem Fibroskop).
- Aufrechterhaltung der Anästhesie:
  - Kontraindikation von halogenierten Kohlenwasserstoffen (maligne Hyperthermie).
  - Im Sinne einer optimalen Reduktion des Risikos einer postoperativen Atemdepression scheinen **intravenöse Hypnotika** vom **Propofol**-Typ in Verbindung mit **kurzwirksamen Opioiden** vom Typ Remifentanil **und eventuell** in Verbindung mit **lokalen/regionalen Anästhesietechniken** die Produkte **der Wahl** zu sein.
  - Das **Monitoring** von Atmung und kardiovaskulärer Funktion während der Anästhesie erfolgt **routinemäßig** und muss an den **chirurgischen Eingriff** sowie an den **Grad der kardialen Beeinträchtigung** des Patienten **angepasst werden.**
  - **Das Gleiche gilt für die Überwachung der Temperatur** zur Prävention einer Unterkühlung und Erkennung einer malignen Hyperthermie.

Präventionsmaßnahmen

- Achtung bei respiratorischer Insuffizienz (Hypoxämie tritt häufig auf): bei Sauerstoffbedarf den Nutzen einer nicht-invasiven Beatmung abwägen (Risiko einer Verschlimmerung der Hyperkapnie bei paradoxerweise guter Hyperkapnietoleranz)
- Frühzeitige Atemphysiotherapie und Bewegungstherapie.
- Vermeidung von Sedativa und Hypnotika (Schlafstörungen treten häufig auf)
- Prävention von thromboembolischen Komplikationen (Thrombose tritt häufig auf)
- Die Erkrankten sind häufig "passiv" und anspruchslos und erscheinen daher wenig symptomatisch
- Soziale Folgen antizipieren

Zusätzliche Maßnahmen und Krankenhauseinweisung

- Die **Angehörigen des Patienten** (sofern anwesend) sind der **Schlüssel zur Koordinierung der Pflegeleistungen**, auch im Notfall, denn sie **kennen** im Allgemeinen **die Erkrankung** und deren Progressionsrisiken **am besten**.
- Überprüfen, ob die Pflegeanweisungen verstanden wurden (eventuelle kognitive und/oder depressionsbedingte Probleme)
- Berücksichtigen der **Schwierigkeiten bei der Mobilisierung** und **Positionierung** (häufiges Verändern der Haltung)
- Berücksichtigen der Schmerzen (geeignete Matratze)
- **Schluckstörungen** treten häufig auf. Bei **Verschlucken** eine **Magensonde** legen. Die Konsistenz der Nahrung anpassen, dem Erkrankten genügend Zeit lassen, in Ruhe zu essen usw.

©Orphanet Deutschland

- Die **mobilisierende Bewegungstherapie** nicht vergessen (Bewegung erschwert, seltener **Kontrakturen**)
- Die Umgebung und die Unterbringung des Patienten an seine eventuellen motorischen Probleme anpassen: Sturzgefahr, Probleme beim Greifen, Schwierigkeiten beim Bewegen der Gliedmaßen (Klingel gut erreichbar plazieren, es kann notwendig sein, beim Trinken und Essen zu helfen usw.)
- Die Umgebung und die Unterbringung des Patienten an seine eventuellen Sehstörungen anpassen (frühzeitige Katarakt, besonders bei den im Kindesalter einsetzenden Formen): Beleuchtung, Gegenlicht vermeiden usw.

Organspende

- Die Krankheit greift die Herzmuskeln und manchmal das ZNS an, die Nieren sind theoretisch nicht betroffen.
- Herz, Leber und Kornea können nicht gespendet werden.

Literatur

- Harper PS, van Engelen B, Eymard B, Wilcox DE: **Myotonic Dystrophy : present managment, 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.

Diese Empfehlungen wurden gemeinsam erarbeitet von:

Professor Bruno EYMARD - Centre National de Référence des maladies neuromusculaires, Paris -,
Doktor David ORLIKOWSKI - service de réanimation et unité de ventilation à domicile, Hôpital Raymond Poincaré, Garches -,
Doktor Karim WAHBI, - Institut de Myologie, Paris -,
dem Team von Professor Denis DUBOC, - Service de cardiologie, hôpital Cochin -, der Association Française contre les Myopathies (AFM) und
Doktor Gaële COMTE, SAMU-69, Lyon, Frankreich.

Datum der Fertigstellung: 06. November 2010

Übersetzung: Orphanet Deutschland, Prof. Ulrich Langenbeck

Datum der Übersetzung: 2012

©Orphanet Deutschland

©Orphanet Deutschland