

Konsensusbaserade vårdrekommendationer för vuxna med myotonisk dystrofi Typ I

Snabbreferensversion

Studierna och noggranna bevis som behövs för att skapa en bevisbaserad riktlinje för klinisk vård av patienter med myotonisk dystrofi typ 1 (DM1) har ännu inte genomförts för alla berörda kroppssystem och manifestationer. För att förbättra och standardisera vården av denna sjukdom har över 60 ledande myotoniska dystrofi (DM) kliniker i Västeuropa, Storbritannien, Kanada och USA skapat konsensusbaserade vårdrekommendationer för vuxna med myotonisk dystrofi typ 1 (*Consensus-based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 1*).

Sammanfattande rekommendationer från de konsensusbaserade vårdrekommendationerna finns nedan. Det fullständiga kompendiet av rekommendationer från kroppssystemet och deras sjukdomsmanifestationer finns här <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

LIVSHOTANDE SYNTOM - REKOMMENDATIONER FÖR KLINISK VÅRD

Kirurgi, anestesi och smärta

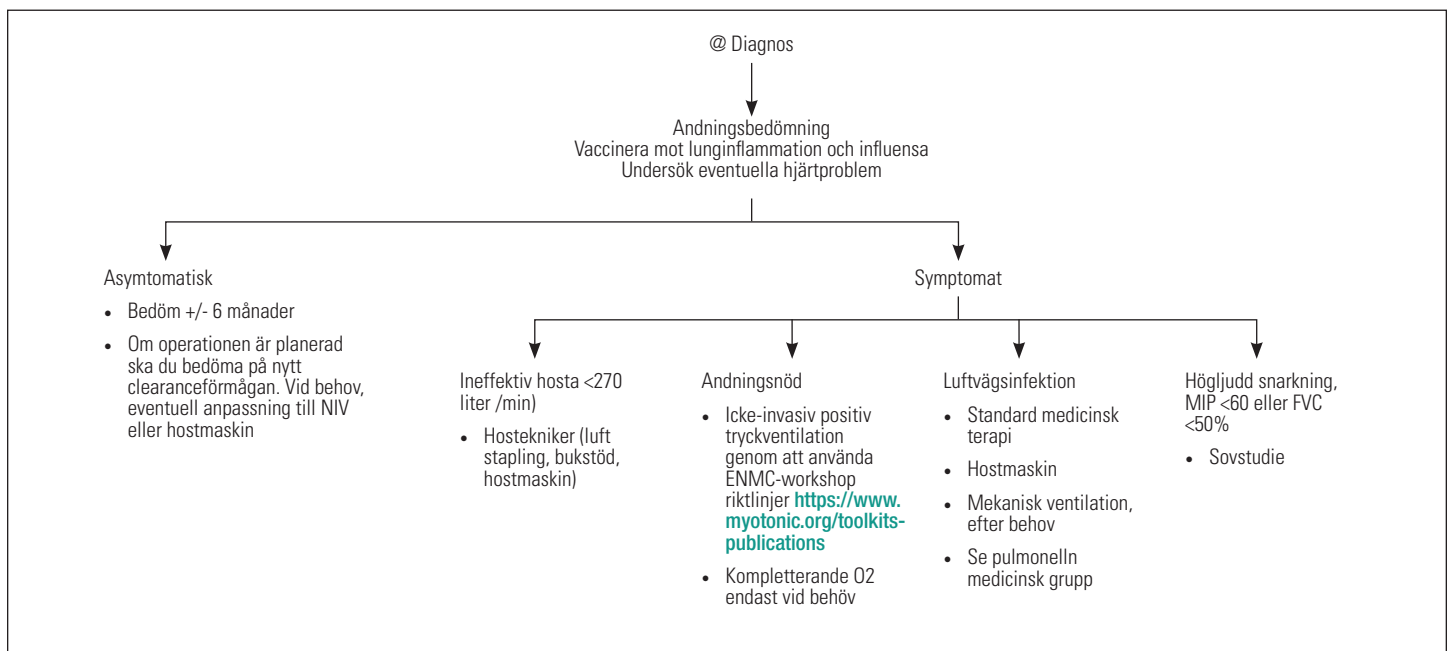
- Se Myotonic:s Praktiska förslag angående anestesi för patienter med myotonisk dystrofi (*Practical Suggestions for the Anesthetic Management of a Myotonic Dystrophy Patient*) för anestesirisker och rekommendationer före kirurgiska ingrepp eller procedurer som kräver anestesi <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
- DM1-patienter är mycket mer benägna att få biverkningar av läkemedel som används för anestesi och analgesi; interaktioner mellan hjärt-, respiratoriska, muskel- och centrala nervsystemet i varje DM1-patient kan leda till en mängd olika otillräckliga svar före, under och efter operation

- Allvarliga biverkningar kan inträffa under hela DM1-behandlingen och har rapporterats hos patienter vars DM1-symtom var milda
- Beteende och kognitiva störningar behöver noggrann bedömning och hantering före operationen (om tid tillåter det och om det är möjligt)
- De allvarligaste komplikationerna förekommer i post-anestesi-perioden
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Andningsssystem

- Lungkomplikationer är den ledande dödsorsaken i DM1. Kliniker måste övervaka problem som återkommande
- lunginflammation vid baslinjen och seriellt med lungfunktionstest, åtminstone tvungen vitalitetskapacitet (FVC)
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Bild 1 Flödesdiagram för andningsvård



Kardiovaskulära symptom

- Hjärtkomplikationer är den andra ledande dödsorsaken i DM1
- De vanligaste hjärtproblemen är arytmier (sinusbradykardi, hjärtblock, förmaksflimmer och -fladder och ventrikulär takykardi)
- Palpitationer, bröstsmärta, dyspné, ortopné, yrsel och synkope kräver hjärtundersökning
- Betydande påverkan på hjärtat som leder senare till hjärtbiverkningar är ofta asymptomatisk
- Impuls- eller ledningsavvikelser på en standard 12-avlednings EKG inklusive sinusfrekvens <50 BPM, PR-intervall > 200 ms, QRS-varaktighet > 100 ms, vänster främre eller bakre fascikulärt block, onormala Q-vågor, atriell takykardi, fibrillering eller fladdring och ventrikulära arytmier indikerar hjärtinvolvering
- Hänvisa patienter med hjärtsymptom, onormalt årligt eller biennalt EKG som indikerar hjärtinvolvering och patienter över 40 år utan tidigare hjärtutvärdering till ett centrum som har erfarenhet av DM1-vård
- Kardiologiska hänvisningar för alla DM1-patienter är rimliga om de ingår i ett tvärvetenskapligt program eller om de utövare som tillhandahåller primärvården har svårt att bedöma hjärthistoria, undersökning eller EKG
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

ALLMÄNNA SYMPTOMER OCH TILLSTÅND - KLINISKA VÅRDREKOMMENDATIONER

Skelettmuskelsvaghet och rehabilitering

- Utvärdera årligen för:
 - Svälj- och talproblem
 - Mobilitet, balans och fall
 - Dagliga aktiviteter - inklusive självvård
 - Aktiviteter i hemmet, skolan, jobbet och samhället
- Se specialister, inklusive PT, OT, talpatologer, dietister, socialarbetare och andra
- Uppmuntra övning med måttlig intensitet (aerob och motståndsträning)
- Se Fysioterapins roll vid bedömningen av individer med myotonisk dystrofi (*Role of Physical Therapy in the Assessment of Individuals with Myotonic Dystrophy*) på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Skelettmuskel-myotoni

- Myotoni kan orsaka muskelstyvhet, långvarigt handgrepp, tal- och sväljproblem
- Mexiletin kan övervägas för myotonibehandling. Mexiletin är kontraindicerat för DM1-patienter med hjärtproblem. Se fullständiga rekommendationer om mexiletin på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications> för mer information om hjärtimplikationer.

Graviditet och riktlinjer inom obstetrik

- Kvinnor med DM1:
 - Har ökad risk för missfall, prematur födsel och andningsnöd under graviditeten (speciellt under 3: e trimestern) och problem med värkarbete under förlossning; extrem försiktighet ska tas med analgetika och sedativa anestesimedel (se Myotonic Anesthesia Guidelines here <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>)
 - Rekommenderas rådfråga en högrisk OBGYN före förlossning och få kontinuerlig antenatalvård
 - Tröttnar mycket snabbare under värkarbetet och löper risk för blödning i postparten, särskilt efter långvarigt första eller andra steg eller om i fall av polyhydramnios
 - Ska induceras endast på förlossningspersonalens ledning och efter att alla nödvändiga konsulter som hjälper under förlossningen har informerats
- Sexuellt aktiva patienter med DM1:
 - Ska hänvisas till genetisk vägledning och familjeplaneringstjänster beroende på barnets ålder
 - Ska få föräldrarådgivning för prenatal genetisk diagnostik eller diskussion av preimplantationsgenetisk diagnos
- Inkludera pediatrik eller neonatal specialist vid förlossning; Intensiv neonatalvård rekommenderas för nyfödda som kan ha DM1; förtuse behovet av matningssond och ventilationsstöd
 - Tillgång till pediatrik eller neonatal specialist rekommenderas även om det är känt att fostret inte är drabbat
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Symptom av överdriven dagsömnighet

- Bedöm för överdriven sömnighet (EDS) med Epworth Sleepiness Scale eller liknande standardiserat frågeformulär; föreskriv sömnstudier om sömnstörningar misstänks
- Övervaka ofrivilliga muskelryckningar (muskelaktivitet under sömnen), samt EEG, andningsåtgärder under sömnstudier för att bedöma eventuell obstruktiv sömnapné och centralsömnapné kopplat till centrala nervsystemets funktion.
- Tala med pulmonologen och/eller sömnspecialisten om EDS-poäng är positiva på skalor
- Fråga patienter om: alkohol- eller koffeinförbrukning, mediciner och sömnsvanor som kan bidra till EDS
- Utvärdera effekterna av eventuell svaghet i andningsmuskler (tvungen vitalitetskapacitet sittandes och liggandes) i fall av EDS
- I fall av misstänkt natt- eller dagtidshypoventilation, överväg icke-invasiv positiv tryckventilation, och hänvisa till pulmonolog med erfarenhet av neuromuskulära sjukdomar igen: möjligt behov av NIV-lansering
- Överväg Nodafinil för behandling om samexisterande förändringar i centrala nervsystemet misstänks som orsak till EDS
- Överväg kognitiv beteendeterapi (CBT) eller beteendeterapi för apati; psykostimulerande behandling kan övervägas om apati är förknippad med överdriven trötthet eller EDS

Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Gastrointestinala symptom

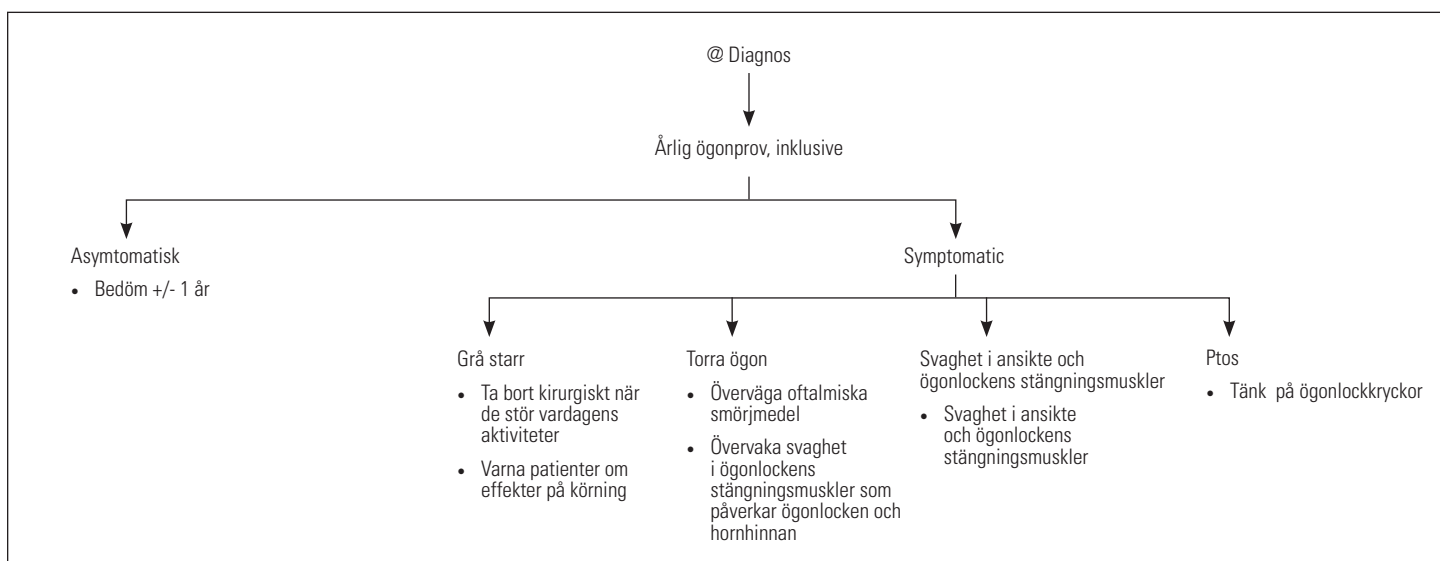
- Fråga om problem med tuggning, sväljning, dregling, reflux, uppsvällning, buksmärta, tarmrörelsefrekvens och egenskaper, diarré och inkontinens
- Fysisk undersökning bör omfatta bukpalpation, inklusive kring gallblåsan och rektalundersökning för analsfinkter spasm och dyssynergisk avföring för symtomatiska patienter
- DM1-patienter är i riskzonen för pseudoobstruktion, och upplever andra problem som kan orsaka fullständig obstruktion av tunn- och tjocktarm, inklusive endometriosis, akut gallblåsinflammation, sönderbrutna ovariecyster, sigmoid volvulus. Övervaka potentiella obstruktioner för att avgöra om de är pseudoobstruktioner eller fullständiga obstruktioner och behandla i enlighet därmed
- Icke-medicinska ingrepp:
 - Högfibrerdiet för diarré eller förstoppning; öka vattenintaget
 - Kosttillskott för viktminskning, viktökning eller dysfagi
 - Dysfagi-behandling remiss för oral faryngeal dysfagi
- Medicinska ingripanden:
 - Loperamid (mild användning) för diarrékontroll
 - Laxermedel för förstoppning:
 - Första linjens terapi: Miralax, Senna, Ducosate eller Linaclotide

- Andra linjens terapi: Bisacodyl, Lubiprostone, Linaclotide
- Undvik oljor - om ovan misslyckas, hänvisa till anal manometri
- Metoklopramid för gastroparesis, pseudo-obstruktion, reflux
- Antibiotika för bakteriell överväxt-inducerad diarré (baserat på andningstestning)
- Enteral nutrition endast för återkommande lunginflammation eller svår dysfagi som orsakar viktminskning eller orsakar oförmåga att svälja säkert utan återkommande aspiration.
- Mexiletin kan anses vara behandling för diarré eller förstoppning Mexiletin är kontraindicerat för DM1-patienter med hjärtproblem. Se fullständiga rekommendationer om mexiletin och hjärtproblem
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Okulära symptom

- Relevanta ögonsymptom av DM1, inkluderar grå starr, skelning och andra ögonmotilitetsproblem, myopi och astigmatism hos patienter med medfödd DM1 och DM1 med debut i ungdomsålder
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Bild 3 Flödesdiagram för okulära rekommendationer



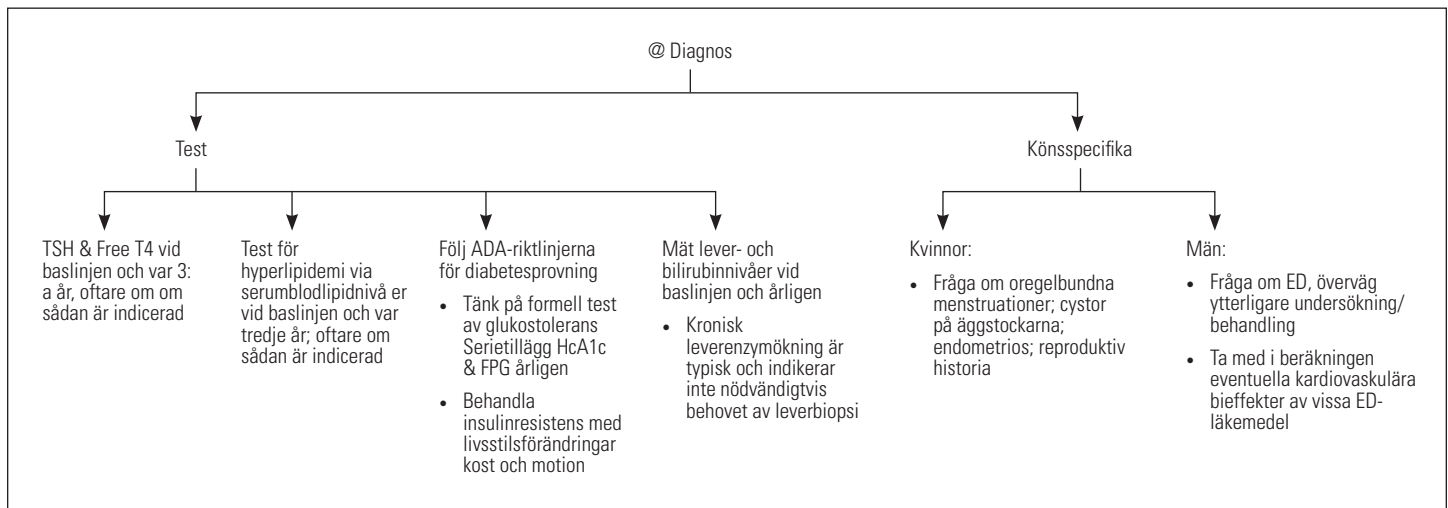
Tumörer

- Leta efter pilomatrixom (hudtumörer); hänvisa till kirurger för säker borttagning
- Träna patienter att upptäcka pilomatrixom (liten hård klump under huden på huvud, nacke, armar, torso, ben)
- Följ allmänna riktlinjer för populationsbaserad cancerscreening, särskilt för bröst-, testikel-, livmoderhals- och koloncancer
- Utvärdera misstänkta nya CNS, abdominopelvic och thyroid symptom för eventuell cancer; överväg cancer i hjärnan, livmodern och äggstockarna
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Endocrine & metabolic symptoms

- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Bild 4 Flödesdiagram för Endokrina och metaboliska problem rekommendationer i DM



Neuropsykiatriska symptom

- Informera patienterna att DM1 också är en hjärnsjukdom.
- Inkludera psykiatrisk och beteendestudier vid baslinjen, och under regelbundna schemalagda uppföljningar eller när symptom uppträder
- Remittera patienter med psykiatriska eller beteendestörningar, patienter med fenotyp med sen debut och patienter med kognitiva svårigheter till yrkesverksamma inom mentalvården för testning och uppföljning; patienter kan ha begränsad inblick i dessa frågor - överväg insats från partner och familjemedlemmar efter behov
- DM-patienter med fenotyp med sen debut kan uppvisa snabb nedgång i vissa kognitiva funktioner
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Psykosociala symptom

- Bedöm patientens sociala förhållanden i hushållet; överväg och var medveten om eventuellt försummelse av barn, akut finansiellt behov, osäkra körvanor, osäkert eller ohygieniskt hem; hänvisa till sociala tjänster, stödprogram och organisationer
- Se fullständiga rekommendationer på <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>

Författarnas tack

Projektet skulle inte ha varit möjligt att genomföra utan det outtröttliga och långsiktiga åtagandet av de 66 internationella yrkesverksamma som har involverats i utvecklingen. Projektet har letts av en exemplarisk styrkommitté med 10 medlemmar som har styrt utvecklingen och genomförandet av detta dokument. De är:

Tetsuo Ashizawa, M.D.
Houston Methodist Neurological Institute

Giovanni Meola, M.D.
Università degli Studi di Milano

Cynthia Gagnon, Ph.D.
Université de Sherbrooke

Richard Moxley, III, M.D.
University of Rochester

William Groh, M.D., M.P.H.
Medical University of South Carolina

Shree Pandya, D.P.T.
University of Rochester

Laurie Gutmann, M.D.
University of Iowa

Mark T. Rogers, M.D.
University Hospital of Wales

Nicholas E. Johnson, M.D.
Virginia Commonwealth University

Erica Simpson, M.D.
Houston Methodist Neurological Institute

En fullständig lista över författare och en översikt av metoden som används för att utveckla samförstånd kan du hitta här: <https://www.myotonic.org/toolkits-publications>