

Spoedzorg bij facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)

Alertkaart voor zorgverleners

Patiënten met FSHD hebben een variatie aan beperkingen. De aandachtspunten bij spoedzorg aan patiënten met FSHD zijn grotendeels afhankelijk van de ernst van de beperkingen. Let bij spoedzorg aan patiënten met FSHD op de volgende aandachtspunten.

Respiratoir

Respiratoire insufficiëntie kan optreden bij een klein deel van de patiënten met FSHD. Risicofactoren zijn: rolstoelgebondenheid en kyfscoliose.

Wees alert op

- het gebruik van beademingsapparatuur, ook voor de nacht. Indien er sprake is van (nachtelijke) beademing, neem dan contact op met betrokken Centrum voor Thuisbeademing (CTB);
- klachten over (nachtelijke) hypoventilatie: hoofdpijn, nachtzweeten en vermoeidheid gedurende de dag;
- hoge ademfrequentie;
- kauw- en slikstoornissen;
- hypoxemie en gecombineerde hypoxemie-hypercapnie. Hypoxemie en of hypercapnie met acidose van het bloed wijzen op acute respiratoire insufficiëntie;
- het toedienen van zuurstof kan de adem prikkel onderdrukken, monitor daarom CO₂ bij toedienen van O₂.

Verhoogd valrisico

Wees alert op

- een verminderde balans en spierkracht vergroot kans op vallen.

Anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen

Wees alert op

- het gecontra-indiceerde depolariserende spierrelaxantia 'succinylcholine';
- verhoogde gevoeligheid voor niet-depolariserende spierrelaxantia en inhalatie anesthetica;
- warmtemanagement en hypothermie;
- langdurig effect van sedativa.

Aangezichtsspieren

Wees alert op

- minder levendige mimiek ten gevolge van faciale zwakte. De gelaatsuitdrukking van de patiënt komt niet altijd overeen met de boodschap van de patiënt;
- faciale zwakte kan pre-existent aanwezig zijn en hoeft geen uiting te zijn van CZS-problematiek of een CVA.

Zorgcontact en factsheet FSHD

- Overweeg laagdrempelig contact met het FSHD behandelteam (UMC).
- Voor specialistische kennis op het gebied van FSHD kunt u terecht bij het [Expertisecentrum voor FSHD](#).
- Vraag naar het NRNB-beleid van de patiënt.
- Vraag naar het SOS-kaartje van de patiënt voor relevante aanvullende informatie en contactgegevens.

Factsheet facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)

FSHD is een erfelijke spierziekte die gekarakteriseerd wordt door progressieve asymmetrische spierzwakte. De spierzwakte komt in het begin van het ziektebeeld voornamelijk tot uiting in de spieren van het gezicht, rond het schouderblad en in de bovenarm.¹

Spierzwakte is het belangrijkste kenmerk van FSHD. Andere kenmerken die minder frequent voorkomen zijn verschijnselen van vermoeidheid en pijn, problemen met de ademhaling en met het gehoor.^{2,3}

Het klinische spectrum varieert van geen of nauwelijks klachten tot ernstige spierklachten. Ook de mate van progressie varieert sterk tussen patiënten met FSHD.

Bij patiënten met FSHD is er sprake van een verhoogde prevalentie van hartritmestoornissen. Deze hartritmestoornissen zijn echter niet gerelateerd aan cardiomyopathie of andere hartziekten.⁴

Afhankelijk van de ernst van het ziektebeeld kunnen bepaalde alerts niet of minder van toepassing zijn.

Patiënten zijn doorgaans onder behandeling bij een van de neuromusculaire centra van de UMC's en worden daarnaast gezien door een revalidatiearts. In Nederland is er een expertisecentrum voor FSHD waarin het Radboudumc te Nijmegen en het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) samenwerken. Met vragen over specialistische zorg bij FSHD en voor intercollegiaal consult kunt u terecht bij dit expertisecentrum via <https://fshdexpertisecentrum.nl/>.

Toelichting respiratoir

Matige tot ernstige **respiratoire insufficiëntie** wordt gevonden bij een derde van de rolstoelgebonden patiënten met FSHD. Risicofactoren voor het ontwikkelen van respiratoire insufficiëntie zijn de ernst van de spierzwakte, een kyfoscoliose en rolstoelafhankelijkheid.³

Hypoventilatie

Zwakte van de ademhalingsspieren kan leiden tot (nachtelijke) **hypoventilatie**. De klassieke symptomen als hoofdpijn, slaperigheid, duizeligheid, concentratieproblemen, nachtzweten en enge dromen, zijn niet altijd aanwezig bij patiënten met FSHD en kunnen daardoor in sommige gevallen alleen aan het licht komen door longfunctietests.³ Wees ook alert bij mensen die (van FSHD losstaande) longproblematiek hebben. Als iemand behalve FSHD ook een probleem heeft van de luchtwegen of longblaasjes brengt dit langs twee wegen de gaswisseling in gevaar.

Wanneer een patiënt met FSHD wordt opgenomen, bestaat er een kans op luchtwegproblematiek. In de ventilatie kunnen bij deze patiënten vooral gedurende de nacht problemen optreden door zwakte van de ademhalingsspieren en een verminderde adem prikkel, wat leidt tot nachtelijke hypoventilatie en CO₂ retentie (hypercapnie).⁵

Respiratoire insufficiëntie

Bij een acute respiratoire insufficiëntie is de geleverde adem-effort vaak groter dan ogenschijnlijk het geval lijkt te zijn. De gebruikelijke benauwdheid treedt vaak niet op, zeker niet als er al een chronische respiratoire insufficiëntie speelt. Een **hoge ademfrequentie** kan een teken zijn van ademhalingsinsufficiëntie en wordt vaak onderschat. Overige symptomen van respiratoire insufficiëntie zijn sufheid of geagiteerd gedrag en het gebruik van hulpademhalingsspieren.

Hypoxemie en of hypercapnie met acidose van het bloed wijzen op een acute respiratoire insufficiëntie met als gevolg de noodzaak tot opname op een afdeling met bewakingsmogelijkheden.

Aspiratiepneumonie

Door een verminderde kracht van de gezichtsspieren kunnen **kauw- en slikproblemen** voorkomen. Door kauw- en slikstoornissen, eventueel gecombineerd met problemen met ophoesten en zwakte van de ademhalingsspieren, is er een verhoogde kans op aspiratie(pneumonie).⁶

Respiratoire infecties kunnen sneller gecompliceerd verlopen door de verminderde hoestkracht en (subklinische) respiratoire insufficiëntie. Aangeraden wordt daarom om laagdrempelig behandeling met antibiotica te starten, ook bij minder aangedane patiënten.²

Bij afname van de hoestkracht kan airstacken of eventueel een hoestmachine helpen.¹ Airstacken is een techniek waarbij lucht via een masker of mondstukje in de longen wordt geblazen.

Het toedienen van **zuurstof** zonder beademing kan behulpzaam zijn in de acute situatie maar kan de adem prikkel onderdrukken. **Monitor daarom het CO₂ bij toedienen van zuurstof** met behulp van bloedgasen of transcutane metingen zodat een hypercapnie tijdig gesignaleerd wordt.

Toelichting verhoogd valrisico

Patiënten met FSHD hebben door een verminderde spierkracht in de onderste extremiteiten en **door verminderde balans een verhoogd risico op vallen**.^{1,6} Door mogelijk verminderde spierkracht in de beenspieren is het niet altijd mogelijk zelfstandig overeind te komen.

Door zwakke thoracoscapulaire spieren hebben veel patiënten met FSHD klachten van **schouderpijn**³ waardoor het trekken aan armen om patiënten overeind te helpen kan leiden tot ernstige (pijn)klachten.

Toelichting anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen

FSHD veroorzaakt geen ernstige problemen bij narcose. Wel is het altijd raadzaam te melden aan de anesthesist dat er sprake is van FSHD. Met name bij patiënten met onvoldoende kracht van de ademhalingsspieren is extra aandacht nodig. (Zie ook respiratoir.)

Spierrelaxantia

Het gebruik van spierrelaxantia en antagonisten dient weloverwogen plaats te vinden. Het gebruik van de **depolariserende spierrelaxans succinylcholine** wordt afgeraden in verband met het risico op hyperkaliëmie, spierpijn, beschadigde en oedemateuze spieren en rhabdomyolyse. Er bestaat een verhoogde gevoeligheid **voor niet-depolariserende spierrelaxantia**, reden om deze middelen te vermijden of de dosis naar beneden aan te passen. Bij gebruik dient het effect gemeten te worden zodat aan het einde van een ingreep of interventie de werking (door blokkade van de nicotinerge acetylcholinereceptor) kan worden opgeheven. Antagoneren kan door specifieke antagonisten of

door cholinesteraseremmers. Deze laatste groep geneesmiddelen wordt in combinatie met anticholinergica toegediend.^{7,8}

Dampvormige anesthetica zijn niet per definitie gecontra-indiceerd bij patiënten met FSHD. Maar in verband met potentieel nadelige effecten wordt langdurig gebruik afgeraden. Intraveneuze anesthetica zijn dan eerste keus.^{7,8}

Perioperatieve monitoring

Warmtemanagement gericht op het handhaven van een normale lichaamstemperatuur is belangrijk voor patiënten met FSHD. De gebruikelijke middelen voor anesthesie en/of sedatie veroorzaken altijd een daling van de lichaamstemperatuur en bij patiënten met verminderde spiermassa is dit meer uitgesproken. Hypothermie kan myotonie verergeren en zorgt voor verhoogde sensitiviteit voor sedativa, anesthetica en niet-depolariserende spierrelaxantia, met een verlengde werking tot gevolg.^{7,8}

Het is aan te raden om rondom de anesthesie aandacht te hebben voor de respiratie van de patiënt met FSHD. Matige tot ernstige respiratoire insufficiëntie wordt gevonden bij een derde van de rolstoelgebonden patiënten met FSHD. Risicofactoren voor het ontwikkelen van respiratoire insufficiëntie zijn de ernst van de spierzwakte, een kyfosciose en rolstoelafhankelijkheid.³

Toelichting aangezichtsspieren

Zwakte van de aangezichtsspieren gaat ten koste van de mimiek en de communicatie (verbaal en non-verbaal).² Patiënten met FSHD ondervinden regelmatig problemen op het gebied van communicatie, onder meer door hun **verminderde mimiek**. Hierdoor kunnen signalen die patiënten met FSHD afgeven verkeerd worden opgevat.¹

Deze **faciale zwakte** kan onterecht geïnterpreteerd worden als een symptoom van een beroerte.

Referenties

1. Richtlijn Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD) R035 © Spierziekten Nederland & VRA, Baarn, 2018
2. NHG Facioscapulohumerale spierdystrofie (FSHD), informatie voor de huisarts over FSHD 2015
3. Tawil R, Kissel JT, Heatwole C, et al. Evidence-based guideline summary: Evaluation, diagnosis, and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 2015; 85: 357-364.
4. Pons van Dijk G, van der Kooi E, Behin A, et al. High prevalence of incomplete right bundle branch block in facioscapulohumeral muscular dystrophy without cardiac symptoms. *Functional Neurology* 2014; 29(3): 159-165.
5. 2010 FSH Society International Patient and Researcher Network Meeting, July 30 – August 1, 2010. Presentation slides for talk titled: Breathing and Respiratory Health for People with FSHD, by Joshua O. Benditt, MD, Pulmonary and Critical Care Medicine, University of Washington Medical Center, Seattle.
6. Alert card Facioscapulohumeral muscular dystrophy (FSHD), Muscular Dystrophy, UK
7. Voermans NC, Faber CG, Snoeck MMJ. Anesthesie bij patiënten met een spierziekte. *A&I* december 2015; nummer 4: 8-16.
8. Voermans NC, Kamsteeg EJ, van Engelen BGM, Snoeck MMJ. Onder narcose met een spierziekte: wat te adviseren aan de anesthesist en waarover de patiënt te informeren. *Nervus* juni 2018; nummer 2: 43-49.
9. 171st ENMC International Workshop: Standards of care and management of facioscapulohumeral muscular dystrophy. Tawil R, van der Maarel S, Padberg GW, van Engelen BGM. *Neuromuscular Disorders* 20 (2010) 471-475.
10. Wohlgenuth M, van der Kooi EL, Hendriks JC, Padberg GW, Folgering HT. Face mask spirometry and respiratory pressures in normal subjects. *Eur Respir J* 2003; 22: 1001-1006.

Verantwoording

Het project *Spoedhulp bij spierziekten* is gericht op verbetering van de acute zorg voor mensen met een spierziekte. In de eerste fase zijn de knelpunten binnen de acute behandeling geïdentificeerd bij mensen met een spierziekte. Vervolgens zijn er werkbare en implementeerbare oplossingen geformuleerd.

De basis van het project zijn de alertkaarten voor spoedhulpverleners. De 'alerts' zijn bedoeld om het medisch handelen te ondersteunen in situaties waarin de reguliere medische spoedzorg afwijkend en/of levensbedreigend kan zijn voor patiënten met een spierziekte ten opzichte van andere patiënten. Deze aandachtspunten zijn gebaseerd op wetenschappelijke literatuur, en opgesteld in samenwerking met medische specialisten, de beroepsverenigingen en het FSHD expertisecentrum.

Deze alertkaarten zijn ontwikkeld voor de spierziekten facioscapulohumerale dystrofie (FSHD), Duchenne spierdystrofie, myasthenia gravis (MG), myotone dystrofie (MD) en spinale musculaire atrofie (SMA). Ook is er een alertkaart ontwikkeld voor mensen met een spierziekte, die gebruik maken van beademing.

Ook zijn er SOS-patiëntkaarten gemaakt die gebaseerd zijn op de alertkaarten voor zorgverleners.

Dit project wordt gefinancierd door het Prinses Beatrix Spierfonds en is uitgevoerd in samenwerking met en wordt ondersteund door:



FSHD
EXPERTISECENTRUM



Nederlandse Vereniging
voor Neurologie



SPIERZIEKTEN
CENTRUM
NEDERLAND