



# Alertkaart voor zorgverleners

## Spoedzorg bij facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)

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 patienten met FSHD extra op:

#### Respiratoir

Respiratoire insufficiëntie kan optreden bij een klein deel van de patiënten met FSHD.

Risicofactoren zijn: rolstoelgebondenheid en kyfosciose.

#### Wees alert op

- gebruik van beademingsapparatuur, ook voor de nacht. Indien er sprake is van (nachtelijke) beademing, neem dan contact op met betrokken CTB;
- klachten over (nachtelijke) hypoventilatie: hoofdpijn, nachtzweeten en vermoeidheid gedurende de dag;
- hoge ademfrequentie;
- hypoxemie en gecombineerde hypoxemie-hypercapnie. Hypoxemie en of hypercapnie mét acidose van het bloed wijzen op acute respiratoire insufficiëntie (en noodzaak tot opname op een afdeling met bewakingsmogelijkheden);
- het monitoren van CO<sub>2</sub> bij toediening van O<sub>2</sub>.

#### Verhoogd valrisico

#### Wees alert op

- door verminderde balans en spierkracht is er een verhoogde kans op vallen.

#### Anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen

#### Wees alert op

- het gecontra-indiceerde depolariserende spierrelaxans 'succinylcholine';
- verhoogde gevoeligheid voor nietdepolariserende spierrelaxantia én 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

- Laagdrempelig contact met het FSHD behandelteam (UMC)
- Vraag naar het NRRB-beleid van de patiënt.
- Vraag naar het SOS-kaartje van de patiënt voor relevante aanvullende informatie en contactgegevens



## 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.<sup>1</sup>

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.<sup>2,3</sup>

Het klinische spectrum varieert van geen of nauwelijks klachten tot ernstige spierklachten. Ook de mate van progressie varieert sterk tussen patiënten met FSHD.<sup>4</sup>

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

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 Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC) samenwerken. Met vragen over specialistische zorg bij FSHD en voor intercollegiaal consult kunt u terecht bij dit expertisecentrum via [fshdexpertisecentrum.nl](http://fshdexpertisecentrum.nl)



## Respiratoir

Respiratoire insufficiëntie kan optreden bij een klein deel van de patiënten met FSHD.

Risicofactoren zijn: rolstoelgebondenheid en kyfoscoliose.

### Wees alert op

- gebruik van beademingsapparatuur, ook voor de nacht. Indien er sprake is van (nachtelijke) beademing, neem dan contact op met betrokken CTB;
- klachten over (nachtelijke) hypoventilatie: hoofdpijn, nachtzweeten en vermoeidheid gedurende de dag;
- hoge ademfrequentie;
- hypoxemie en gecombineerde hypoxemie-hypercapnie. Hypoxemie en of hypercapnie mét acidose van het bloed wijzen op acute respiratoire insufficiëntie (en noodzaak tot opname op een afdeling met bewakingsmogelijkheden);
- het monitoren van CO<sub>2</sub> bij toediening van O<sub>2</sub>.

### Toelichting

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.<sup>3</sup>

Respiratoire insufficiëntie kan zich uiten in nachtelijke hypoventilatie, hoofdpijn en vermoeidheid gedurende de dag. Deze klassieke symptomen zijn niet altijd zichtbaar bij patiënten met FSHD en kunnen daardoor in sommige gevallen alleen aan het licht komen door longfunctietests.<sup>3</sup> 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.

Metten van de FVC bij patiënten met FSHD dient altijd uitgevoerd te worden met een gezichtsmasker en niet met een mondstuk vanwege lucht lekkage langs het mondstuk door verminderde lipsluiting.<sup>9,10</sup> Het verschil tussen de FVC in zittende positie en in rugligging is informatief voor de aanwezigheid van zwakte van de ademhalingsspieren.

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 CO<sub>2</sub> retentie (hypercapnie).<sup>5</sup>

De geleverde adem-effort is vaak groter dan ogenschijnlijk het geval lijkt te zijn. Een hoge ademfrequentie kan een teken zijn van ademhalingsinsufficiëntie en wordt vaak onderschat.

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).<sup>6</sup>

Luchtweginfecties kunnen sneller gecompliceerd (en fataal) verlopen door de verminderde hoestkracht en (subklinische) respiratoire insufficiëntie. Aangeraden wordt daarom om eerder dan gebruikelijk (al na een tot twee dagen koorts) antibiotica en/of antivirale middelen voor te schrijven, ook bij minder aangedane patiënten.<sup>2</sup>

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

Bij hypercapnie kan het toedienen van zuurstof de adem prikkel onderdrukken, waardoor het raadzaam is CO<sub>2</sub> te monitoren bij toedienen van O<sub>2</sub>. Ook een bloedgasmeting wordt aanbevolen.



## Verhoogd valrisico

### Wees alert op

- door verminderde balans en spierkracht is er een verhoogde kans op vallen.

### Toelichting

Patiënten met FSHD hebben door een verminderde spierkracht in de onderste extremiteiten en door verminderde balans een verhoogd risico op vallen.<sup>1,6</sup> 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<sup>3</sup> waardoor het trekken aan armen om patiënten overeind te helpen kan leiden tot ernstige (pijn)klachten.



## Anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen

### Wees alert op

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

### Toelichting

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 ademhalingspijpen is extra aandacht nodig. (Zie ook respiratoir.)

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 rabdomyolyse. 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 acetylcholine-receptor) kan worden opgeheven. Antagoneren kan door specifieke antagonisten of door cholinesteraseremmers. Deze laatste groep geneesmiddelen wordt in combinatie met anticholinergica toegediend.<sup>7,8</sup>

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.<sup>7,8</sup>

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.<sup>7,8</sup>

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 kyfoscoliose en rolstoelafhankelijkheid.<sup>3</sup>



## 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.

### Toelichting

Zwakte van de aangezichtsspieren gaat ten koste van de mimiek en de communicatie (verbaal en non-verbaal).<sup>2</sup>

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.<sup>1</sup>

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



## Referenties

1. Richtlijn Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD) R035 © Spierziekten Nederland, 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. Wohlgemuth 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 *Spoedzorg 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 geïnventariseerd 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 Alertkaarten zijn ontwikkeld voor de spierziekten facioscapulohumerale dystrofie (FSHD), Duchenne spierdystrofie, myasthenia gravis (MG), myotone dystrofie (MD) en spinale musculaire atrofie (SMA).

Ook zijn er SOS-patiëntkaarten gemaakt die dezelfde alerts bevatten als de alertkaart.

Dit project is uitgevoerd in samenwerking met en wordt ondersteund door:



FSHD  
EXPERTISECENTRUM



Nederlandse Vereniging  
voor Neurologie

