

Spoedzorg bij Myotone Dystrofie type 1; Alertkaart voor zorgverleners

Respiratoir

Wees alert op

- Respiratoire insufficiëntie zonder de gebruikelijke tekenen van ademnood.
 - **Symptomen: hoge ademfrequentie, sufheid, hypoxemie en gecombineerde hypoxemie – hypercapnie**
- Verminderde ademspierkracht en hoestkracht.
- (Aspiratie)pneumonie: vroegtijdige start antibiotica geïndiceerd.
- Gebruikt de patiënt thuis beademingsapparatuur? Gebruik deze indien nodig én neem contact op met het CTB.
- Toedienen van O₂ kan de adem prikkel onderdrukken, monitor daarom CO₂ bij toediening van O₂.
- Nachtelijke ademhalingsstoornissen.

Cardiovasculair

Wees alert op

- Hartritme- en geleidingsstoornissen, m.n. AV-blok.
- Cardiomyopathie.

Maagdarmproblematiek

Wees alert op

- Dysfagie.
- Symptomen van verminderde gastro-intestinale motiliteit, waaronder mogelijke pseudo-obstructie.
 - **Symptomen: misselijkheid, braken, buikpijn, obstipatie, gewichtsverlies**
- Abnormale motiliteit van de maag-darm stelsel kan leiden tot steatorroe, malabsorptie, chronische obstipatie.

Anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen

Wees alert op

- Contraindicatie voor depolariserende spierrelaxantia, zoals succinylcholine.
- Contraindicatie voor acetylcholinesteraseremmers, zoals neostigmine.
- Contraindicatie voor langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines.
- Verhoogde gevoeligheid voor inhalatie anesthetica.
- Bestaande cardiovasculaire en respiratoire problematiek.
- Hypo- of hyperthermie.
- Laagdrempelige noodzaak voor ademhalings- en hoestondersteuning.

Wees de eerste 24 uur na een (spoed)operatie **extra alert op haritmestoornissen en zuurstofsaturatie** (i.c.m. CO₂ – bewaking)

Centrale zenuwstelsel

Wees alert op

- Verminderd cognitief functioneren
- Dissimuleren/bagatalliseren
- Onttrekken aan zorg

Zwangerschap, obstetrie en gynaecologie

- Verhoogd risico op abnormale ligging, prenatale vaginale bloedingen en vroeggeboorte
- Bijwerkingen op analgesie of anesthesie tijdens bevalling (zie: *Anesthesie en perioperatieve ingrepen*)
- Ademhalings- en slikafwijkingen bij neonaat

Zorgcontact

- Overweeg laagdrempelig contact met het neuromusculair behandelteam (UMC) en/of het CTB van de patiënt
- Voor specialistische kennis op het gebied van Myotone Dystrofie kunt u terecht bij het Expertisecentrum Myotone Dystrofie
- Vraag naar het NRNB-beleid van de patiënt
- Vraag naar het SOS-kaartje van de patiënt voor relevante informatie en contactgegevens

Myotone dystrofie type 1

Myotone dystrofie (dystrophia myotonica, DM1, ziekte van Steinert) is een erfelijke neuromusculaire aandoening die gekenmerkt wordt door de symptomen van myotonie (het onvermogen tot relaxatie van spieren) en dystrofie (progressieve spierzwakte).¹⁻⁴ Het is een variabele multisysteemziekte met betrokkenheid van alle typen spierweefsel, waaronder hart- en glad spierweefsel.¹⁻⁸ Daarnaast kunnen ook andere organen betrokken raken, zoals de longen, de tractus digestivus, de zintuigen en het centrale zenuwstelsel.¹⁻⁸ Bovendien kan de betrokkenheid van de hersenen bij patiënten leiden tot traagheid en een gebrek aan initiatief, waardoor een actieve houding bij de behandeling en begeleiding bij DM1 van de arts moet komen.¹⁻³ Met een prevalentie van 1 per 8000 is DM1 de meest voorkomende erfelijke spierziekte op volwassen leeftijd.³

Myotone dystrofie heeft een chronisch progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum: per generatie neemt de ziekte in ernst toe.¹⁻⁴ Op basis van de beginleeftijd van de ziekte en de aard van de verschijnselen kunnen er vier typen myotone dystrofie onderscheiden worden: 1) de milde, late-onset vorm, 2) de volwassen, klassieke vorm, 3) de kindervorm en de 4) congenitale vorm.⁸ De milde vorm van DM1 gaat soms gepaard met geringe spierzwakte.⁸ Bij de klassieke of de kindervorm kan de spierzwakte ongeveer dertig jaar na het begin van de ziekte tot gedeeltelijke of volledige rolstoelafhankelijkheid leiden.⁸ Naast de progressieve myotonie en dystrofie, kan bij kinderen met de congenitale of kindervorm van DM1 concentratieproblemen, leer- en gedragsproblemen voorkomen die van grote invloed zijn op het dagelijks functioneren.⁴ Een verstandelijke beperking (IQ<70) komt bij de congenitale vorm in de regel voor, bij de kindervorm in mindere mate.⁴

De meeste patiënten overlijden aan een pneumonie of hartritmestoornis, adequate cardiale en ventilatoire zorg alsmede aandacht voor een gezonde leefstijl kunnen bijdragen aan overleving.⁸

Voor reguliere medische controle, medische behandeling en coördinatie worden patiënten normaliter gezien door de spierziekteteams van de UMC's en revalidatie-instellingen of individuele behandelaars in de regio van de patiënt. In Nederland is er daarnaast een expertisecentrum opgezet, dit is een samenwerking tussen het Radboudumc in Nijmegen en het Maastricht UMC+. Bij hen kunt u terecht voor specialistische zorg en vragen met betrekking tot myotone dystrofie. Afhankelijk van de leeftijd van de patiënt en de fase van de ziekte kunnen bepaalde alerts niet of minder van toepassing zijn.

Respiratoir

Wees alert op

- Respiratoire insufficiëntie zonder de gebruikelijke tekenen van ademnood
 - **Symptomen: hoge ademfrequentie, hypoxemie en gecombineerde hypoxemie – hypercapnie**
- Verminderde ademspierkracht en hoestkracht.
- (Aspiratie)pneumonie: vroegtijdige start antibiotica geïndiceerd.
- Gebruikt de patiënt thuis beademingsapparatuur? Gebruik deze indien nodig én neem contact op met het CTB.
- Noodzaak van non-invasieve beademing en/ of hoestondersteuning
- Toedienen van O₂ kan de adem prikkel onderdrukken, monitor daarom CO₂ bij toediening van O₂.
- Nachtelijke ademhalingsstoornissen

Achtergrondinformatie

Pulmonaire complicaties zijn de primaire oorzaak van mortaliteit en morbiditeit bij patiënten met DM1: ongeveer een derde van de patiënten overlijdt ten gevolge van een **(aspiratie)pneumonie**.^{5,8}

Zwakte van de ademhalingsspieren kan leiden tot een **hypoxemie** (te lage O₂-saturatie door beperking bij inademing) of **hypercapnie** (CO₂-retentie door beperking bij uitademing).^{1,5} Beiden kunnen benauwdheid als symptoom hebben, maar dienen anders behandeld te worden. Differentiaaldiagnose is hierbij belangrijk.

Het toedienen van O₂ bij hypercapnie kan de adem prikkel onderdrukken, daarom is het raadzaam de **CO₂ te monitoren bij toedienen van O₂**. Ook een arteriële bloedgasmeting wordt aanbevolen:

- Hypoxemie wordt meestal veroorzaakt door hypoventilatie, atelectase of pneumonie^{2,5}
- Milde hypoxemie (SpO₂ <95% in kamerlucht) is reeds zorgwekkend^{3,5}

Hypoxemie e/o hypercapnie MET acidose van het bloed wijzen op acute respiratoire insufficiëntie.

Slikproblemen en een verminderde hoestkracht kunnen leiden tot **aspiratie** van voedsel, speeksel, nasale secreties of maaginhoud; dit vergroot het risico op chronische inflammatie en **recidiverende (aspiratie)pneumonieën**.¹⁻⁶ Gezien het hoge risico op complicaties voor DM1 patiënten dient bij (verdenking op aspiratie-) pneumonie, **laagdremelig antibiotische therapie** te worden overwogen.⁴⁻⁶ Indien recidiverende aspiratiepneumonie optreedt, ondanks maximale begeleiding en therapie, kan een **PEG of PRG voor sondevoeding** worden overwogen.⁴⁻⁶

Daarnaast dient men rekening te houden met mogelijk **verminderde hoestkracht**.^{1,3,5} Hoestondersteunings- en longvolumerekruterings technieken (bijv. d.m.v. een hoestmachine, airstacken of manuele compressie) voor DM1-patiënten met ineffektieve hoest (hoestpiekstroom van minder dan 270 liter / minuut), en tijdens borstinfecties en peri-operatief periodes wordt aanbevolen.^{1,5} Het Centrum voor Thuisbeademing (CTB) kan ondersteuning en begeleiding bieden bij het toepassen van de juiste technieken.

Verminderde compliantie van de thoraxwand en een verlaagde centrale ademdrive resulteert bij patiënten in **nachtelijke ademhalingsstoornissen**.¹⁻⁶ Op de lange termijn kunnen ten gevolge van deze nachtelijke ademhalingsstoornissen cardiovasculaire en metabole consequenties optreden, die een negatief effect hebben op overleving.¹⁻⁶ Indien er nagenoeg uitsluitend een OSAS (Obstructief Slaapapneu Syndroom, zonder hypoventilatie) is vastgesteld, kan CPAP therapie worden overwogen.³ Vaak bestaat er overlap van OSAS, CSAS (Centraal Slaapapneu Syndroom) en nachtelijke hypoventilatie: **dit zijn indicaties voor nachtelijke (non-invasieve) beademing**.³ Ook hypercapnie (soms ook bij gespaarde vitale capaciteit) is een indicatie voor nachtelijke (non-invasieve) beademing.³ In deze gevallen of bij verdenking hierop, wordt verzocht **contact op te nemen met het Centrum voor Thuisbeademing (CTB)**.

Cardiovasculair

Wees alert op

- Hartritme- en geleidingsstoornissen, m.n. AV-blok
- Onderrapportage van de cardiale klachten

Achtergrondinformatie

Cardiale betrokkenheid (m.n. **aritmieën** en **geleidingsstoornissen**) is een wezenlijk onderdeel van DM1, onafhankelijk van de neuromusculaire ernst van DM1.¹⁻⁶ Ongeveer een derde van de patiënten overlijdt ten gevolge van een **acute cardiale oorzaak**, meest voorkomende oorzaken zijn een **totale AV-blok** of **ventriculaire ritmestoornissen**.^{1,5,6}

Bij het optreden van cardiologische complicaties worden deze behandeld volgens de geldende **(inter)nationale richtlijnen**.³ Gezien de progressieve cardiale betrokkenheid bij DM1 wordt hiervan in specifieke gevallen afgeweken.³

Overweeg bij DM1 patiënten met klachten suggestief voor ritmestoornissen een **hoge resolutie ECG (SAECG)** uit te voeren.⁵ In deze patiëntengroep dienen ook geleidingsstoornissen die doorgaans als benigne worden geclassificeerd (1e graads AV-blok of een bundeltakblok), beschouwd te worden als potentieel maligne en zijn daarom een reden voor **verder elektrofysiologisch onderzoek**.

Overweeg elektrofysiologisch onderzoek (prikkelonderzoek) bij⁵:

- klachten suggestief voor ritmestoornissen (zoals palpitaties, pijn op de borst, dyspneu, syncope);
- ventriculaire tachycardie;
- geleidingsstoornissen op het ECG: 1e graads AV-blok (PQ-tijd >210 ms) of een bundeltakblok
- sinusknopdysfunctie (sinusbradycardie <40/ min of pauzes >3 sec);
- late potentialen bij het SAECG.

Myotone dystrofie patiënten ervaren vaak geen directe cardiale klachten mede omdat ze zich weinig inspannen, hierdoor worden de risico's vaak onderschat door zowel patiënt als de zorgverlener.^{1,5} Daarnaast zijn patiënten geneigd tot **onderrapportage** (zie hoofdstuk 'Centrale zenuwstelsel').

Maagdarmproblematiek

Wees alert op

- Pseudo-obstructie
 - **Symptomen: misselijkheid, braken, buikpijn, verstopping, obstipatie, gewichtsverlies**
- Dysfagie
- Abnormale motiliteit van de maag-darm stelsel kan leiden tot steatorroe, malabsorptie, chronische obstipatie
- Milde levertestafwijkingen veelvoorkomend; invasieve diagnostiek niet geïndiceerd

Achtergrondinformatie

Gastro-intestinale symptomen en complicaties komen frequent voor bij DM1 patiënten en hebben een grote impact op de levenskwaliteit.^{3,5} Veel voorkomende slik- en/of passageklachten zijn: **dysfagie, dyspepsie, buikkrampen, diarree of obstipatie en fecale incontinentie**.^{1-3,5} De symptomen gerelateerd aan maagdarmproblematiek evenals richtlijnen omtrent diagnostiek en behandeling zijn gelijk bij patiënten met en zonder DM1.

DM1-patiënten lopen het risico op **pseudo-obstructie** en andere problemen gerelateerd aan obstructie van de dunne of dikke darm, zoals: endometriose, acute ontsteking van de galblaas, gescheurde ovariumcysten, sigmoïde volvulus.^{1,7} Vaak voorkomende symptomen zijn **misselijkheid, braken, buikpijn, en obstipatie**, vaak met onbedoeld gewichtsverlies en ondervoeding tot gevolg.¹ Pseudo-obstructie kan ernstige, zelfs levensbedreigende complicaties veroorzaken.^{1,7} Beeldvormende technieken, zoals **CT- of MRI-scan** kunnen ingezet worden om pseudo-obstructie te onderscheiden van de chirurgische nood situatie van echte (mechanische) obstructie.⁷

Dysfagie door ineffektieve slokdarmmotoriek en/of door slikstoornissen kan leiden tot onvoldoende intake en vermagering.⁵ Bij hardnekkige dysfagie kan men een gastroscopie en eventueel een **X-oesofagus of oesofagus-manometrie** overwegen.⁵

Abnormale motiliteit van de maag, zoals **gastroparese**, leidt tot **voedselretentie met postprandiale dyspepsie en stase klachten**.⁵ Bij klachten van **dyspepsie** kan er symptomatisch worden behandeld met een **PPI of prokineticum**, hoewel men alert moet zijn op QT-tijdverlenging als bijwerking (zie hoofdstuk 'Cardiovasculair').

Dysmotiliteit van de dunne darm kan leiden tot **bacteriële overgroei** met mogelijke **diarree, malabsorptie en steatorroe** tot gevolg; bacteriële overgroei kan worden behandeld met antibiotica.⁵ Dikke darm betrokkenheid leidt tot periodes met **buikpijn, obstipatie of diarree** en **fecale incontinentie** kan soms invaliderend zijn met grote sociale gevolgen.⁵ **Chronische obstipatie** kan leiden tot **buikpijn en overloopdiarree**.⁵ Overweeg **faecesonderzoek op parasieten** en een **glucose ademtest** bij hardnekkige diarree; overweeg **colonoscopie** bij veranderd defecatiepatroon met alarmsymptomen (zoals onverklaard gewichtsverlies).⁵

Asymptomatisch cholelithiasis wordt vaak beschreven bij DM1.^{5,7} Gezien het verhoogde risico op perioperatieve complicaties bij abdominale chirurgie is terughoudendheid geboden bij (acuut) operatief ingrijpen (zie hoofdstuk 'Anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen').⁵

Bij DM1 patiënten komen milde levertestafwijkingen vaak voor, meestal in het kader van niet-alcoholische vetleverziekte.⁵ Invasieve diagnostiek bij milde levertestafwijkingen is niet geïndiceerd.⁵

Anesthesie en perioperatieve zorg bij spoedingrepen

Wees alert op

- Contraindicatie voor depolariserende spierrelaxantia, zoals succinylcholine.
- Contraindicatie voor acetylcholinesteraseremmers, zoals neostigmine.
- Contraindicatie voor langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines.
- Verhoogde gevoeligheid voor inhalatie anestetica.
- Bestaande cardiovasculaire en respiratoire problematiek.
- Hypo- of hyperthermie.
- Laagdrempelige noodzaak voor ademhalings- en hoestondersteuning.

Wees de eerste 24 uur na een (spoed)operatie **extra alert op hartritmestoornissen en zuurstofsaturatie** (i.c.m. CO₂ – bewaking)

Achtergrondinformatie

Patiënten met DM1 hebben gedurende en na een operatie onder algehele anesthesie een duidelijk **verhoogd risico op cardiale en respiratoire complicaties**.¹⁻⁹ Met name bij patiënten met de klassieke vorm, patiënten in verder gevorderde stadia van de ziekte en bij operaties in de bovenbuik is er een verhoogd risico op complicaties.^{5,9}

DM1-patiënten hebben een **verhoogde gevoeligheid voor algehele anesthesie, opioïden en spierrelaxantia**.^{1,7} Waar mogelijk, hebben **lokale of regionale anesthesie en kortwerkende opioïden** de voorkeur.^{5,9} Vanwege een verhoogde gevoeligheid, is het raadzaam niet-depolariserende spierrelaxantia enkel toe te dienen onder meting van het effect (zodat de dosis zo nodig naar beneden aangepast kan worden).^{5,9}

Gecontra-indiceerd bij DM1^{5,9}:

- Depolariserende spierrelaxantia (zoals succinylcholine),
- Langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines,
- Acetylcholinesteraseremmers, zoals neostigmine, voor het antagoneeren van niet depolariserende spierverslappers. (Rocurium geïnduceerde) spierverslapping kan met sugammadex geantagoneerd worden.

Middelen voor anesthesie en/of sedatie **veroorzaken een daling van de lichaamstemperatuur**, die bij patiënten met verminderde spiermassa meer uitgesproken is.

- *Hypothermie* kan myotonie verergeren en zorgt voor verhoogde sensitiviteit voor sedativa, anestetica en niet-depolariserende spierrelaxantia, met een verlengde werking tot gevolg.
- *Hyperthermie* kan het gevolg zijn van toegenomen spieractiviteit (kramp, myotonie). Gegeneraliseerde spierkramp kan leiden tot rhabdomyolyse.

Respiratoire depressie ten gevolge van zwakte van de ademhalingsspieren en een gestoorde bulbaire controle van ademhaling en luchtweg, kan leiden tot de behoefte aan soms **langdurige nabeademing** met als gevolg een **verhoogd risico op pneumonie, sepsis en mortaliteit**.⁵ Het is raadzaam te **informereren naar reeds bestaande betrokkenheid van ademhalingsspieren** vóór het starten van de anesthesie/sedatie en om in het postoperatief extra aandacht aan ademhalings- en hoestondersteuning te besteden. Non-invasieve beademing kan nodig zijn.

Oorzaken voor het **verhoogde risico op hartdecompensatie en hartstilstand** zijn de progressieve aantasting van het cardiale geleidingssysteem en de verhoogde kans op ritmestoornissen.^{5,9} Het **informereren naar reeds bestaande cardiale betrokkenheid** vóór het starten van de anesthesie of sedatie in verband met risico op complicaties, evenals het doen van aanvullend onderzoek (zoals een ECG) wordt aanbevolen. Vraag de cardioloog in consult bij algehele anesthesie indien er sprake is van: een afwijkend ECG, cardiale klachten of indien echocardiografie en Holtermonitoring meer dan twee jaar geleden werden verricht.

Adequate bewaking van de vitale functies tijdens én na de ingreep wordt aanbevolen, met beschikbaarheid van een PACU (post-anesthesia care unit) of intensive care. Postoperatieve bewaking gedurende minimaal 24 uur **middels ECG, zuurstofsaturatie- en CO₂-bewaking** is aangewezen.^{4,5,9} Bij een laparotomie of ingreep van vergelijkbare duur en belasting of bij ernstig aangedane patiënten dient **verlenging van de bewaking naar 48 uur** plaats te vinden.^{4,9}

Cognitie

Wees alert op

- dissimuleren/ bagatalliseren
- onttrekken aan zorg
- gebrek aan initiatief

Achtergrondinformatie

Naast de lichamelijke problematiek van de ziekte, hebben veel patiënten cognitieve klachten. Kenmerkende verschijnselen zijn **apathie, gebrek aan initiatief, anhedonie** (verminderde plezierbeleving), **depressie en angststoornissen**, en een **veranderend gevoelsleven**.^{4,5,10} Eveneens veel voorkomende klachten zijn vermoeidheid, slaperigheid overdag en hypersomnie (slaapzucht).^{4,5}

DM1 patiënten zijn geneigd tot **onderrapportage van symptomen en klachten én onttrekking aan zorg** door het ontbreken van een goed ziekte-inzicht. Mensen met DM1 zijn zich van niet bewust van de veranderingen in hun gedrag en klagen er niet over; het is belangrijk hier alert op te zijn.^{4,5} Mantelzorgers en/of naasten zullen hier veelal extra inzicht kunnen bieden en het wordt aanbevolen hen waar mogelijk bij het gesprek te betrekken.

Een **verstandelijke beperking** (IQ<70) komt bij de congenitale vorm in de regel voor, en bij de kindervorm in mindere mate.^{4,5} Dit heeft een grote invloed op de sociaal-maatschappelijke participatie van de patiënt en diens naaste omgeving.^{4,5}

Zwangerschap, obstetrie en gynaecologie

Wees alert op

- Verhoogd risico op vroege weeën, abnormale ligging, prenatale vaginale bloedingen en vroeggeboorte
- Bijwerkingen op analgesie of anesthesie tijdens bevalling (zie: *Anesthesie en perioperatieve ingrepen*)
- Ademhalings- en slikafwijkingen bij neonaat, overweeg postnatale ademhalingsondersteuning en/of sondevoeding

Zwangerschap bij een vrouw met DM1 brengt een verhoogd risico op complicaties met zich mee. Naast maternale complicaties bestaat de mogelijkheid dat het kind congenitale DM1 heeft, wat kan leiden tot **ernstige neonatale complicaties**, waaronder **ademhalings- en slikafwijkingen**.^{5,7} Wanneer het ongeboren kind deze ernstige vorm van DM1 heeft, is er een verhoogd risico op een **polyhydramnion** (teveel vruchtwater).^{5,7} Dit verhoogt de kans op **vroege weeën**, een **abnormale ligging**, **prenatale vaginale bloedingen** en een **vroeggeboorte**.^{5,7}

Het is aanbevolen vrouwen met DM1 te laten bevallen in een ziekenhuis met IC-faciliteit voor zowel moeder als kind, onder begeleiding van een gynaecoloog met kennis van DM1.⁵

In het geval van een sectio caesarea moeten de **risico's met betrekking tot anesthesie** bekeken worden (zie hoofdstuk '*Anesthesie en perioperatieve zorg*').

Vrouwen met DM1 hebben meer kans dan de gemiddelde bevolking om het volgende te ervaren⁷:

- Buitenbaarmoederlijke zwangerschap,
- Voortijdige bevalling,
- Postpartumbloeding als gevolg van onvoldoende uteruscontracties of aangehouden placenta,
- Overdistentie van de baarmoeder met polyhydramnion (vanwege verstoord slikken van vruchtwater door een foetus met congenitale DM1), wat kan leiden tot vroegtijdige bevalling, ontoereikende samentrekkingen van de baarmoeder tijdens de bevalling, voortijdige breuk van de vliezen of postpartum bloeding,
- Bijwerkingen op analgesie of anesthesie tijdens bevalling.

Pasgeborenen met aangeboren DM1 kunnen het volgende hebben⁷:

- Slikproblemen, leidend tot polyhydramnion tijdens de zwangerschap en slechte voeding bij de geboorte: mogelijk sondevoeding noodzakelijk,
- Ademhalingspieraafwijkingen, mogelijk mechanische ventilatie bij de geboorte noodzakelijk.

Referenties

1. Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, Gutmann L, Johnson NE, Meola G, et al. Consensus-based care recommendations for adults with myotonic dystrophy type 1. *Neurology: Clinical Practice*. 2018;8(6):507–20.
2. Ho G, Carey KA, Cardamone M, Farrar MA. Myotonic dystrophy type 1: clinical manifestations in children and adolescents. *Archives of Disease in Childhood*. 2018;
3. Myotone Dystrofie type 1 (DM1) [Internet]. Richtlijndatabase. 2013 [cited 2019Apr1]. Available from: https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/myotone_dystrofie_type1/myotone_dystrofie_type_1_-_korte_beschrijving.html
4. Spierziekten Nederland. Zorgstandaard Myotone dystrofie type 1. <https://mdexpertisecentrum.nl/download/579/>. Baarn: Spierziekten Nederland; 2015.
5. Vereniging Klinische Genetica Nederland. Multidisciplinaire richtlijn Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1. Baarn: Spierziekten Nederland; 2012.
6. Sansone V, Gagnon C. 207th ENMC Workshop on chronic respiratory insufficiency in myotonic dystrophies: Management and implications for research, 27–29 June 2014, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders* 2015;25:432–42. doi:10.1016/j.nmd.2015.01.011.
7. Consensus-based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 1 [Internet]. Myotonic Dystrophy Foundation; Available from: https://www.myotonic.org/sites/default/files/MDF_2018_CareConsiderationsDM1_2019_1_4.pdf
8. Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie type 1
9. Anesthesie en myotone dystrofie type 1. Informatie op basis van de multidisciplinaire richtlijn MD 1, Baarn 2016
10. Van der Velden, B. G., Okkersen, K., Kessels, R. P., Groenewoud, J., van Engelen, B., Knoop, H., & Raaphorst, J. (2019). Affective symptoms and apathy in myotonic dystrophy type 1 a systematic review and meta-analysis. *Journal of affective disorders*, 250, 260-269.

Verantwoording

Met het project 'Spoedhulp bij Spierziekten' streven we naar een 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 of aandachtspunten die hierin geformuleerd zijn, zijn gebaseerd op de geldende (internationale) richtlijnen en aangevuld na evaluatie door experts uit de betrokken medische disciplines. De Alertkaarten 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 volgende spierziekten: facioscapulohumerale dystrofie (FSHD), Duchenne spierdystrofie (DMD), Myasthenia Gravis (MG), Myotone Dystrofie (MD1) en Spinale Musculaire Atrofie (SMA).

Daarnaast zijn er SOS- patiëntenkaarten ontwikkeld: een handzame informatiedrager die een spierziektepatiënt zelf bij zich kan dragen met daarop de belangrijkste alerts en persoonlijke informatie, al dan niet papier en/ of digitaal. De basis hiervan is de genoemde Alertkaart.

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



MYOTONE DYSTROFIE
EXPERTISECENTRUM

