

VOOR DE CARDIOLOOG

Cardiologische zorg bij myotone dystrofie type 1

**Informatie op basis van de multidisciplinaire
richtlijn myotone dystrofie type 1**

Cardiologische zorg bij myotone dystrofie type 1

**Informatie op basis van de multidisciplinaire
richtlijn myotone dystrofie type 1**

Deze brochure is ontwikkeld door Spierziekten Nederland
in samenwerking met de Nederlandse Vereniging voor
Cardiologie.

Cardiologische zorg bij myotone dystrofie type 1

Ongeveer een derde van de mensen met myotone dystrofie (MD 1) overlijdt aan een cardiale oorzaak. De problemen ontstaan meestal sluipend: personen met MD 1 ervaren vaak geen directe hartklachten waardoor zowel de patiënt als de zorgverlener geneigd kan zijn de risico's te onderschatten. Regelmatige controle van het hart door de cardioloog is essentieel. In deze brochure vindt u concrete adviezen over waar u daarbij op kunt letten en ook enkele behandelingsopties. De informatie is afkomstig uit de multidisciplinaire richtlijn *Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1*. Bij voorkeur heeft u kennis van en ervaring met neuromusculaire aandoeningen in het algemeen en MD 1 in het bijzonder én werkt u in een in spierziekten gespecialiseerd, multidisciplinair team. Met vragen kunt u terecht bij het MD 1-expertisecentrum (zie kader).

UITGANGSPUNTEN VAN CARDIOLOGISCHE ZORG BIJ MD 1

- Bij de reguliere controle heeft de neuroloog of revalidatiearts speciale aandacht voor (mogelijke) cardiale problemen.
- Verwijzing naar de cardioloog gebeurt bij symptomen of tekenen van klachten. Bemoeizorg is daarbij noodzakelijk omdat patiënten weinig tot geen klachten ervaren.
- Holtermonitoring wordt ook periodiek uitgevoerd bij asymptomatische patiënten.

VERSCIJNSELEN VAN MYOTONE DYSTROFIE TYPE 1

MD 1, ofwel de ziekte van Steinert, is de meest voorkomende vorm van spierdystrofie op volwassen leeftijd. Eén op de achtduizend mensen heeft deze aandoening. Kenmerkende verschijnselen zijn distale spierzwakte en myotonie. De ziekte kan daarnaast veel verschillende organen, waaronder het hart, aandoen. Er is dus sprake van een multisysteemziekte.

Hartklachten - Geleidingsstoornissen komen voor bij een derde tot de helft van de mensen met MD 1, ongeacht de ernst van de aandoening. Plotse dood is veelal het gevolg van een totaal AV-blok of van ventriculaire ritmestoornissen. Systolische dysfunctie komt minder vaak voor. Mede doordat personen met MD 1 zich relatief weinig inspanssen, ervaren zij vaak geen directe klachten. Daarbij komt dat veel mensen met MD 1 een gebrek aan initiatief tonen. Zij zijn geneigd tot onderrapportage en komen soms weinig geïnteresseerd over. Het is belangrijk hier bij een consult alert op te zijn.

COÖRDINATIE VAN DE CARDIOLOGISCHE ZORG BIJ MD 1

De zorg rondom mensen met MD 1 wordt meestal gecoördineerd door de betrokken revalidatiearts of neuroloog. Deze coördinator van de zorg, ook wel centrale zorgverlener genoemd, is gespecialiseerd in neuromusculaire aandoeningen en heeft bijzondere

aandacht voor mogelijke cardiale klachten. Hierbij geldt:

- in principe vindt er een jaarlijks consult plaats bij de coördinator, bestaande uit een anamnese, lichamelijk onderzoek en een ECG;
- bij tekenen van of vermoeden op cardiale problemen verwijst de coördinator de persoon met MD 1 naar de cardioloog voor holtermonitoring;
- omdat een incidenteel ECG geen afwijkingen hoeft te laten zien, wordt holtermonitoring ook eens per twee tot vijf jaar geadviseerd bij asymptomatische patiënten met een normaal ECG.

NB Niet iedereen met MD 1 heeft een coördinator van de zorg. U kunt patiënten verwijzen naar een gespecialiseerd revalidatiearts of neuroloog (zie www.spierziekten.nl/zorgwijzer voor adresgegevens). Indien dit niet mogelijk is, kunt u ook zelf zorgen voor de jaarlijkse controle van het hart.

ADVIEZEN VOOR DE PRAKTIJK

De (periodieke) hartcontrole

- Heb bij de anamnese bijzondere aandacht voor klachten van ritme- en geleidingsstoornissen en hartfalen (palpaties, duizeligheid, syncope en dys- en orthopnoe).
- Vraag bij de familieanamnese gericht op het vóórkomen van plotse dood, ritmestoornissen of pacemakerimplantaties.
- Voer lichamelijk onderzoek uit (pols, bloeddruk, CVD, oedemen en hart- en longauscultatie).
- Zorg in overleg met de coördinator voor een jaarlijks ECG om ritme- en geleidingstijden te beoordelen. In veel gevallen maakt de coördinator het ECG bij het jaarlijkse consult.
- Doe om de twee tot vijf jaar een 24-uurs holtermonitoring bij asymptomatische MD 1-patiënten met een normaal ECG.
- Maak een echocardiogram bij de diagnose van MD 1, bij klachten of tekenen van hartfalen en bij veranderingen in het ECG.

Diagnosticeren van cardiale complicaties

- Overweeg een SAECG bij MD 1-patiënten met klachten suggestief voor ritmestoornissen.
- Overweeg elektrofysiologisch onderzoek bij:
 - klachten suggestief voor ritmestoornissen;
 - ventriculaire tachycardie;
 - geleidingsstoornissen op het ECG;
 - sinusknopdysfunctie;
 - late potentialen bij het SAECG.

Behandel mogelijkheden

- Overweeg een pacemakerimplantatie bij iedere vorm van AV-blok in verband met een mogelijk snelle progressie.
- Een pacemakerimplantatie kan overwogen worden bij een HV-interval > 70 ms bij elektrofysiologisch onderzoek.
- Adviseer een pacemakerimplantatie bij:
 - een tweede en derdegraads AV-blok, onafhankelijk van de aanwezigheid van symptomen.
- Adviseer een ICD bij:
 - een voorgeschiedenis van ventrikelfibrilleren en sustained ventriculaire tachycardie met hemodynamisch instabiliteit;
 - sustained ventriculaire tachycardie bij structureel hartlijden;
 - EFO induceerbare sustained ventriculaire tachycardie met hemodynamisch instabiliteit;
 - LVEF <35% en hartfalen NYHA klasse II-III;
 - familiale cardiomyopathie geassocieerd met plotse dood;
 - bij pace indicatie en aanwijzingen voor ventriculaire ritmestoornissen.
- Bij eventuele implantatie van een ICD moet de ernst van de myotone dystrofie worden meegenomen in de beslissing en de discussie met de patiënt.

NB Personen met MD 1 hebben een verhoogd risico op hart- en longcomplicaties bij anesthesie. Zorg ervoor dat de anesthesioloog nadrukkelijk van de diagnose MD 1 op de hoogte is. Waar mogelijk heeft lokale anesthesie altijd de voorkeur. Zie ook de brochure voor de anesthesioloog op www.spierziekten.nl/md.

HET MD 1-EXPERTISECENTRUM

Het MD 1-expertisecentrum wordt gevormd door medisch specialisten van het Radboudumc in Nijmegen en het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) die zich gespecialiseerd hebben in de behandeling van MD 1. U kunt dit centrum consulteren bij complexe vragen of voor adviezen over de behandeling. Actuele contactgegevens van deze centra en namen van de betrokken specialisten vindt u in de Zorgwijzer van Spierziekten Nederland op www.spierziekten.nl/zorgwijzer.

OVER DE MD 1-RICHTLIJN

De multidisciplinaire, evidence-based richtlijn *Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1* heeft als doel het verbeteren van de zorg voor volwassenen met MD 1 door een uniform beleid. De richtlijn is ontwikkeld op initiatief van de Vereniging Klinische Genetica Nederland in samenwerking met de beroepsverenigingen van betrokken specialismen en Spierziekten Nederland en met ondersteuning van de Orde van Medisch Specialisten. De richtlijnontwikkeling werd gefinancierd uit de Stichting Kwaliteitsgelden Medisch Specialisten (SKMS). De volledige tekst van de richtlijn is online beschikbaar via onder andere www.richtlijndatabase.nl.

OVER HET INFORMATIEPAKKET MYOTONE DYSTROFIE

Deze brochure is onderdeel van een informatiepakket over MD 1 voor verschillende hulpverleners. Het pakket bestaat uit een aantal compacte brochures met voor de desbetreffende hulpverlener relevante informatie. De persoon met MD 1 of de naaste is de informatiedrager.

Hij zorgt ervoor dat de juiste informatie op het goede moment bij de juiste zorgverlener terechtkomt.

Het informatiepakket over MD 1 bestaat uit:

- informatie voor de neuroloog (en coördinator van zorg);
- informatie voor de revalidatiearts (en coördinator van zorg);
- informatie voor de cardioloog;
- informatie voor de anesthesioloog;
- informatie voor de huisarts.

De brochures zijn gratis te downloaden via www.spierziekten.nl/md of te bestellen via www.spierziekten.nl.

ONLINE CURSUS EN BROCHURE VOOR DE PATIËNT EN NAASTE

In het kader van implementatie van de *richtlijn myotone dystrofie type 1* en de *Zorgstandaard* zijn naast het informatiepakket voor hulpverleners twee producten ontwikkeld, beide gericht op patiënten:

- brochure *Myotone dystrofie. Je staat er niet alleen voor* www.spierziekten.nl/md;
- online cursus *Myotone dystrofie – Hoe krijg ik de juiste zorg?* www.spierziekten.nl/md.

Colofon

Uitgave: Spierziekten Nederland.

Redactie Spierziekten Nederland: J.E. Blaakmeer, MSc, dr. A.M.C. Horemans, S. el Markhous, MSc, drs. H.W. van Uden, drs. I.L. Vos.

Vormgeving: Menno Anker Design en Taluut Utrecht.

Adviesgroep: drs. J.J.M. Cluitmans, revalidatiearts, Maastricht UMC+; prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus, Maastricht UMC+; prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog, Radboudumc, Nijmegen; prof. dr. C.G. Faber, neuroloog, Maastricht UMC+; dr. W.G.M. Janssen, revalidatiearts, Erasmus MC, Rotterdam; B. Haasakker, ervaringsdeskundige en kaderlid, Spierziekten Nederland; dr. M. Michels, cardioloog, Erasmus MC, Rotterdam.

Deze brochure maakt deel uit van het programma PG Werkt Samen (zie www.pgwerksamen.nl), een samenwerkingsverband van patiëntenkoepels Patiëntenfederatie Nederland, Ieder(in) en het Landelijk Platform GGz. Het project is ondersteund door PGOsupport.



SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Uitgavenummer: D053-D
Baarn, 2016