

**(LOGO orphananesthesia)**

Handlungsempfehlungen zur Anästhesie bei Patienten  
mit  
**Myotoner Dystrophie Typ 1 und 2**

**Krankheitsbezeichnung:** Myotone Dystrophien Typ 1 und 2

**ICD-10:** G71.1

**Synonyme:** Curschmann-Batten-Steinert-Syndrom, Proximale myotone Myopathie (PROMM)

Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) und Typ 2 (DM2) sind autosomal-dominant vererbte neuromuskuläre Erkrankungen. Ihre Prävalenz in Europa wird auf 1:10.000 bis 1:20.000 geschätzt. Genetische Ursache für DM1 ist eine CTG-Repeat-Expansion im Bereich des DMKP-Gens (Dystrophia myotonica-Proteinkinase) auf Chromosom 19q3, das für eine Proteinkinase kodiert. Die Transkription dieser Repeats führt zur Verlängerung der CTG-Repeat-Expansion, zur Akkumulation ribonukleärer Einschlüsse im Zellkern und schließlich zum alternativen Splicing einer Vielzahl von Genen. Betroffen sind u.a. das Gen, das für den Chloridkanal CIC1 kodiert, der Insulinrezeptor sowie die NR1-Untereinheit des *N-Methyl-D-Aspartat*-Rezeptors. Erste Manifestation und klinischer Krankheitsverlauf hängen von der Anzahl der CTG-Repeats ab: Gewöhnlich weisen Betroffene mit nur 50-100 CTG-Repeats keine klinischen Symptome auf. Bei einer Anzahl von **>400** korreliert jedoch das Alter des Patienten bei Ausbruch der DM1 mit der Länge der Repeats. Klinisch wird die DM1 als Muskelschwäche charakterisiert, der insbesondere die distale, axiale, Gesichts-, Rachen- und Atmungsmuskulatur betrifft und mit Katarakten, Reizleitungssystem-Blockaden, Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien, Diabetes, Dysthyrease und Schläfrigkeit einhergeht. Die Allgemeinanästhesie birgt das Risiko einer Herzrhythmusstörung oder eines plötzlichen Herzstillstandes, auch wenn Herzschrittmacher oder Kardioverter implantiert sind. Anästhesien sollten nur in Notfällen oder nach Nutzen-Risiko-Abwägung durch ein multidisziplinäres Team vorgenommen werden. Retrospektiven Daten zufolge wird die Komplikationsrate bei diesen Patienten auf ca. 8,2 % geschätzt. Betroffen war hauptsächlich der Atmungsapparat (Atelektase, Pneumonie, akutes Atemversagen).

---

Fortschritt in der Medizin

Vielleicht neue Erkenntnisse

!

Jeder Patient ist einzigartig

Vielleicht ist die Diagnostik falsch

---

!

**Mehr Informationen über die Krankheit, Referenzzentren und Patientenorganisationen finden Sie auf Orphanet: [www.orphan.net](http://www.orphan.net)**

---

## **DM 2 - Zusammenfassung**

---

Die DM2 wird durch eine nicht kodierende CCTG-Repeat-Verlängerung im ZNF9-Gen (Zinkfingerprotein 9) auf Chromosom 3q21 verursacht und ist ebenfalls autosomal-dominant. Klinische Erstmanifestationen treten häufig im Alter zwischen 40 und 50 Jahren auf. Klinische Symptome sind Muskelschwäche in den proximalen Extremitäten, myotone Steifigkeit und Myalgien. Zur typischen kardialen Dysfunktion gehören Überleitungsstörungen. Kardiomyopathie und plötzlicher Herzstillstand werden ebenfalls bei der DM2 beobachtet, jedoch ist die Inzidenz geringer als bei der DM1.

---

### **Typische chirurgische Eingriffe**

---

Schrittmacherimplantation, Katarakt-OP, Muskelbiopsie, orthopädische Chirurgie, Abdominalchirurgie, insbesondere Cholezystektomien.

---

### **Art der Anästhesie**

---

Regionalanästhesien einschließlich neuroaxialer Verfahren (kaudal, epidural und spinal) wurden häufig angewendet und als sicher eingestuft. Die zusätzliche Verabreichung von Opioiden oder Tranquilizern mit respiratorischen Nebenwirkungen sollte vorsichtig gehandhabt werden. Ebenso kann eine epidurale Injektion bei einer Lokalanästhesie myotone Kontraktionen auslösen.

Eine Allgemeinanästhesie sollte nur im Notfall oder nach sorgfältiger Nutzen-Risiko-Abwägung durch ein interdisziplinäres Team durchgeführt werden. Intravenöse Hypnotika wie Propofol kombiniert mit einem kurz wirkenden Opioid (z. B. Remifentanyl) werden bei DM-Patienten sicher eingesetzt.

Im frühen Stadium der Erkrankung kann eine Sedierung ohne Bedenken erfolgen. Bei Patienten im fortgeschrittenen Stadium (kardiopulmonale Beteiligung, proximale Muskelschwäche) sollte die Sedierung nur nach sorgfältiger Abwägung des individuellen Risikos, speziell im Hinblick auf Lungenversagen und Aspiration vorgenommen werden.

---

### **Notwendige zusätzliche Diagnoseverfahren (präoperativ)**

---

Beurteilung der Beeinträchtigung der Muskelkraft, vorzugsweise unter Verwendung einer Skala: 1. Keine Beeinträchtigung, 2. Geringe Anzeichen einer Beeinträchtigung, 3. Distale Muskelschwäche, 4. Proximale Muskelschwäche, 5. Ausgeprägte proximale Muskelschwäche

Beurteilung des präoperativen respiratorischen Status.

Polysomnographie oder Schlafoxymetrie können helfen, vorbestehende Schlaf- und/oder zentrale Schlafapnoen festzustellen. Empfohlen wird ein Lungenfunktionstest mit Bestimmung des Lungenvolumens. Eine Blut-Gas-Analyse sollte nur bei Bestehen einer pulmonalen Komplikation oder einer schweren Form der Erkrankung durchgeführt werden. In der postoperativen Phase sollten nicht-invasive mechanische Beatmungsmöglichkeiten (NIV) zur Verfügung stehen. Verlegung auf eine Intensivstation nach OP sollte im Vorfeld geregelt sein.

Eine Überprüfung der Herzfunktion einschließlich Elektrokardiographie und Echokardiographie ist unverzichtbar. Einige Autoren schlagen einen Schrittmacher als prophylaktische Maßnahme bei DM1-Patienten vor, sobald eine größere infranodale Leitungsstörung (PR-Intervall > 200ms und/oder ORS-Dauer > 100ms) beobachtet wird.

Die Laboruntersuchung muss die Bestimmung der Blutglukose- und Schilddrüsenwerte beinhalten.

Häufig sind die GGT- (gamma-Glutamyl-Transferase) sowie die Kreatininkinase-Werte erhöht.

Präoperativ erhobene Baseline-Werte könnten helfen, den Schweregrad postoperativer Veränderungen einzuschätzen.

---

### **Besondere Vorbereitungen für das Atemwegsmanagement**

---

Zurzeit liegen keine Daten über Atemwegsprobleme bei DM-Patienten vor. Im Besonderen muss einer Myotonie (Steifigkeit) der Gesichtsmuskeln vorgebeugt werden, die eine Beatmung und/oder Intubation erschweren oder unmöglich machen könnte. Succinylcholine, aber auch andere Auslöser wie Schmerz, Hypothermie oder Zittern sollten vermieden werden. Bei Patienten im fortgeschrittenen Krankheitsstadium ist die ausgeprägte Schwäche der oropharyngealen Muskeln häufig mit Schluckschwierigkeiten und der Gefahr einer Aspiration bei Einleitung der Narkose verbunden. Entsprechend kann es zu einem verzögerten Heilungsprozess kommen.

---

### **Besondere Vorbereitungen bei Transplantation und Gabe von Blutprodukten**

---

Keine

---

### **Besondere Vorbereitung für Antikoagulation**

---

Es gibt keine Erkenntnisse, dass eine spezielle Antikoagulation erforderlich wäre. Aufgrund der eingeschränkten Mobilität in fortgeschrittenem Stadium ist das Risiko einer postoperativen Thrombose allerdings erhöht.

---

### **Besondere Vorsichtsmaßnahmen beim Positionieren, beim Transport oder bei der Mobilisation**

---

DM1 führt im allgemeinen zum Abbau des Musculus sternocleidomastoideus, der distalen und der axialen Muskulatur sowie des Diaphragmas; die proximale Muskulatur bleibt in der Regel erhalten. Insbesondere Patienten im fortgeschrittenen Stadium benötigen häufig eine Halskrause zur Stabilisierung des Kopfes. Von älteren DM2-Patienten sind etwas weniger als 10 % an den Rollstuhl gefesselt, weil ihre proximale Beinmuskulatur betroffen ist.

---

### **Mögliche Interaktion zwischen Anästhetika und der Dauermedikation des Patienten**

---

Über eine direkte Interaktion wurde bisher nicht berichtet. Einige Patienten werden mit Mexiletin behandelt, einem Natriumkanalblocker; die Behandlung sollte bis zum Tag der Anästhesie fortgesetzt werden. Trägt der Patient einen Schrittmacher oder einen implantierten Defibrillator, muss das Gerät vor dem Eingriff angehalten werden. Die üblichen Sicherheitsvorkehrungen beim Umgang mit diesen Geräten müssen eingehalten werden, so z. B. die Verwendung bipolarer Elektroden oder die Positionierung der Defibrillator Paddles auf dem Thorax. Es wird außerdem dringend empfohlen, präoperativ ein EKG durchzuführen, um Mexiletin-induzierte Herzblockaden ausschließen zu können.

Behandlungen mit Kortikosteroiden, Insulin-ähnlichem Wachstumsfaktor und Dehydroepiandrosteron (DHEA) sollten fortgesetzt werden.

Klasse I-Antiarrhythmika sind formal kontraindiziert. Wechselwirkungen mit Mexiletin lassen sich nicht vorhersagen. Ein ausgeprägter kardialer Block wäre möglich.

Medikamente wie Amiodaron und Beta-Blocker, die eine Bradykardie auslösen, müssen mit äußerster Vorsicht angewendet werden.

---

## Anästhesieverfahren

---

Aufgrund der verzögerten Magen-Darm-Passage und der reduzierten bulbären Reflexe wird eine Sonderform der Narkoseeinleitung, die *Rapid Sequence Induction* ohne Succinylcholin empfohlen. Die Gabe von Natriumcitrat, H<sub>2</sub>-Antagonisten oder Protonenpumpeninhibitoren sollte erwogen werden.

Da DM1-Patienten möglicherweise eine erhöhte Sensitivität gegenüber Pharmaka aufweisen, sollten Hypnotika und Opioide vorsichtig titriert werden. Hypnotika mit einer kurzen Halbwertszeit, wie z.B. Propofol werden empfohlen. Volatile Anästhetika können gefahrlos angewendet werden; ihre Nebenwirkungen auf die Skelettmuskulatur, wie z. B. Muskelentspannung, sollten jedoch berücksichtigt werden. Erfahrungen mit Clonidin oder Dexmedetomidin sind bislang nicht veröffentlicht.

Die Anwendung von Etomidat kann Schmerz und Myoklonien verursachen: beide Nebenwirkungen können eine Myotonie auslösen.

Depolarisierende Muskelrelaxantien (Succinylcholin) können Hyperkaliämien und Faszikulationen verursachen und sind daher strikt kontraindiziert. Nach Gabe von Succinylcholin beobachtete man bei DM-Patienten eine dosisabhängige Muskelsteifigkeit, die zu Problemen bei Intubation und Beatmung führte. Muskelentspannung sollte, insbesondere bei Muskelschwäche möglichst vermieden werden. Sollte sie doch erforderlich sein, sind gering dosierte, nicht-depolarisierende, kurz wirkende Relaxantien die beste Option. Die Gefahr einer verlängert anhaltenden Wirkung sollte man aber in Betracht ziehen. Während Sugammadex problemlos zur Auflösung einer durch Rocuronium oder Vecuronium verursachten Muskelblockade führt, können Anticholinesterasen schwere Muskelschwäche verursachen.

Aufgrund einer verringerten Na-K-Pumpaktivität neigen DM-Patienten zu Hyperkaliämien. Der Kaliumgehalt aller intravenös verabreichten Lösungen ist zu beachten.

Da DM-Patienten sehr empfindlich auf Atemsedativa reagieren, kann die Gabe von Opioiden in der postoperativen Phase eine schwerwiegende Atemdepression mit letalem Ausgang bewirken. Darüberhinaus können Opioide die bei DM-Patienten häufig vorkommende Gastroparese verstärken. Die postoperative Schmerzkontrolle sollte also vorzugsweise mittels Wundinfiltration, Regionalanästhesie, NSAIDs und Acetaminophen erfolgen. Opioide sollten nur in einer überwachten Umgebung und nur durch medizinisches Personal verabreicht werden, das im Umgang mit DM1- und DM2-Patienten erfahren ist.

---

## Besonderes oder zusätzliches Monitoring

---

Die Körpertemperatur muss überwacht werden. Außerdem sollten Wärmegeräte verwendet werden, da die Gefahr einer myotonen Krise, ausgelöst durch Hypothermie oder Zittern erhöht ist.

Bei Verwendung von Muskelrelaxantien ist das Monitoring der neuromuskulären Blockade dringend empfohlen. CAVE: Der elektrische Stimulus könnte eine Myotonie auslösen. Dieser könnte als anhaltender Tetanus fehlgedeutet werden, bei dem eine medikamentöse, muskelrelaxierende Therapie indiziert wäre. Im Falle von Muskelschwäche kann sich die Erholungsphase verlängern.

Obwohl bisher keine Erfahrungsberichte über den Einsatz von EEG-Auswertungssystemen wie BIS®, Entropy® oder Neurosense® bei DM-Patienten publiziert wurden, könnten diese dazu beitragen, die hypnotische Komponente bei der Allgemeinanästhesie einzuschätzen. Es ist darauf zu achten, die Baseline-Werte des Patienten im Wachzustand vor Einleitung der Narkose zu bestimmen.

Da DM-Patienten ein erhöhtes Risiko für einen plötzlichen Herzstillstand und allgemeine Leitungsstörungen tragen, sollte unbedingt ein externer Schrittmacher/Defibrillator verwendet werden.

Je nach Krankheitsstadium und Art des chirurgischen Eingriffs empfiehlt sich ein präoperatives Monitoring über einen arteriellen und einen zentral-venösen Zugang. Monitoring mit TEE oder PA-Katheter sollte im Falle einer Kardiomyopathie in Erwägung gezogen werden.

---

### Mögliche Komplikationen

---

DM-Patienten tragen ein hohes Risiko für einen plötzlichen Herzstillstand oder für Leitungsstörungen.

Das Risiko für Atemversagen ist erhöht.

Das Risiko für Aspiration ist erhöht.

Succinylcholine sind kontraindiziert, da sie möglicherweise zu einem Hyperkaliämie-bedingten Herzstillstand führen und eine myotone Krise auslösen, wodurch es unmöglich ist, den Patienten zu beatmen oder zu intubieren.

Nicht-depolarisierende Muskelrelaxantien können eine verlängerte Wirkdauer haben.

Neostigmin kann starke Muskelschwäche verursachen.

DM-Patienten reagierten äußerst sensitiv auf alle Hypnotika, Opioide und Sedativa.

---

### Postoperative Nachsorge

---

Das Aufwachen sollte langsam erfolgen. Wegen der schwachen bulbären Reflexe sollte der Tubus in der Regel im Wachzustand entfernt werden.

Wie intensiv das postoperative Monitoring ist, richtet sich nach der Art des chirurgischen Eingriffs und nach dem präoperativen Zustand des Patienten.

Im fortgeschrittenen Krankheitsstadium empfiehlt sich ein Monitoring über mindestens 24 Std. Eine verzögert auftretende Apnoe entwickelt sich sehr wahrscheinlich in den ersten 24 Std. nach OP.

Eine längere Immobilisierung ist zu vermeiden.

Sollte (künstliche) Beatmung postoperativ erforderlich sein, muss gezielt die rasche Entwöhnung zunächst mit Druckunterstützung, dann mit nicht-invasiver Beatmung vorgenommen werden. Künstliche Beatmung über eine längere Phase sollte vermieden werden.

---

### Notfallsituationen/Differentialdiagnosen

---

Wird während der OP durch einen chirurgischen Stimulus oder einen Elektrokauter eine Myotonie ausgelöst, hilft es nicht, die Dosis des Muskelrelaxans zu erhöhen, da sich das Ereignis jenseits des neuromuskulären Spaltens abspielt.

---

### Ambulante Anästhesie

---

Im Allgemeinen sollten DM-Patienten nach OP stationär überwacht werden. Handelt es sich nur um einen kleinen chirurgischen Eingriff oder nur um eine milde Ausprägung der DM, kann auch ambulant operiert werden. Die Risiken sollten jedoch sorgfältig abgewogen werden. Der Patient sollte im PACU über längere Zeit beobachtet werden.

## Geburtsanästhesie

---

Empfohlen wird eine Regionalanästhesie.

Tokolytika sind problematisch. Es wurde berichtet, dass Beta2-Sympathomimetika Myotonie und MgSO<sub>4</sub> Atemdepression verursachen können.

Ein erhöhtes Risiko für Dystokie, Uterusatonie und postpartale Blutung wurde beschrieben.

## Literatur und Internet Links

1. Veyckemans F, Scholtes JL: Myotonic dystrophies type 1 and 2. *Ped Anaesth* 2013; 23:794-803
2. Campbell N, Brandom B, et: Practical suggestions for anesthetic management of a myotonic dystrophy patient. Myotonic Dystrophy Foundation, Toolkit
3. Mathieu J, Allard P, et al: Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. *Neurology* 1997; 49:1646-1650
4. Klingler W, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K: Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders. *Neuromuscul Disord*. 2005 Mar;15(3):195-206
5. Catanzarite V, Gambling D, et al: Respiratory compromise after MgSO<sub>4</sub> therapy for preterm labor in a woman with myotonic dystrophy: a case report. *J Reprod Med*. 2008 Mar;53(3):220-2
6. Shiraishi M, Minami K, Kaday T: A safe anesthetic method using caudal block and ketamine for the child with myotonic dystrophy (letter). *Anesth Analg* 2002; 94:233
7. Alexander C, Wolf S, Ghia JN: Caudal anesthesia for early onset myotonic dystrophy. *Anesthesiology* 1981; 5:597-598
8. Bruzello W, Krieg N, Schlickwei A: Hazards of neostigmine in patients with neuromuscular disorders. *Br J Anaesth* 1982; 54:529-534
9. Schara U, Schoser BGH: Myotonic dystrophies type 1 and 2: a summary on current aspects. *Sem Pediatr Neurol* 2006; 13:71-79
10. Groh WJ, Groh MR, et al: Electrocardiographic abnormalities and sudden death in myotonic dystrophy type I. *N Engl J Med* 2008; 358:2688-97
11. Torben C: Na<sup>+</sup>-K<sup>+</sup> pump regulation and skeletal muscle contractility. *Physiol Rev* 2003; 83:1269-1324
12. Harper PS: Myotonic dystrophy. 2<sup>nd</sup> ed. London: WB Saunders, 1989
13. Paterson IS: Generalized myotonia following suxamethonium. *Br J Anaesth* 1962; 34:340-342
14. <http://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/EmergencySteinertMyotonicDystrophy-enPro77.pdf>
15. Lazarus A, Varin J: Relationships among electrophysiological findings and clinical status, heart function, and extent of DNA mutation in myotonic dystrophy. *Circulation* 1999; 99:1041-1046
16. O'Brien TO, Harper PS: Reproductive problems and neonatal loss in women of myotonic dystrophy. *J Obstetr Gynaecol* 1984;4:170-173
17. Schoser B, Lehmann-Horn F: Myotone Dystrophien, Myotonien und periodische Lähmungen. In: Therapie und Verlauf neurologischer Erkrankungen. 6. Auflage. Brandt T, Diener HC, Gerloff C, Kohlhammer, Stuttgart 2012, pp 1401-10. (Article in German)
18. Kirzinger L, Schmidt A, Kornblum C, Schneider-Gold C, Kress W, Schoser B: Side effects of anesthesia in DM2 as compared to DM1: a comparative retrospective study. *Eur J Neurol* 2010; 17:842-5.

---

**Letzte Änderung: Oktober 2014**

---

*Diese Richtlinien wurden erstellt von:*

**Author**

**Kerstin Hoppe**, Anästhesistin, Universität Frankfurt, Frankfurt, Deutschland  
[hoppekerstinmed@t-online.de](mailto:hoppekerstinmed@t-online.de)

**Co-Authors**

**Christian Reyher**, Anästhesist, Universität Frankfurt, Deutschland  
**Karin Jurkatt-Rott**, Abteilung für Neurophysiologie, Universität Ulm, Deutschland  
**Frank Lehmann-Horn**, Abteilung für Neurophysiologie, Universität Ulm, Deutschland  
**Werner Kingler**, Abteilung für Neuroanästhesiologie, Universitätsklinikum Ulm-Günzburg, Deutschland

**Peer Revision 1**

**Francis Veyckemans**, Anästhesist, Université catholique de Louvain Medical School, Cliniques universitaires St Luc, Brüssel, Belgien  
[francis.veyckemans@uclouvain.be](mailto:francis.veyckemans@uclouvain.be)

**Peer Revision 2**

**Benedikt Schoser**, Friedrich-Baur- Institut, Klinikum der Universität München, Deutschland  
[bschoser@med.uni-muenchen.de](mailto:bschoser@med.uni-muenchen.de)

---