

# FACIOSCAPULOHUMERAL MUSKELDYSTROFI (FSHD)

**Gunilla Islander** (Anestesi o intensivvård)

Överläkare emerita, docent, Skånes Universitetssjukhus, Lund

**Laleh Zarrinkoob** (Anestesi, Neurologi)

Specialistläkare, Umeå Universitetssjukhus

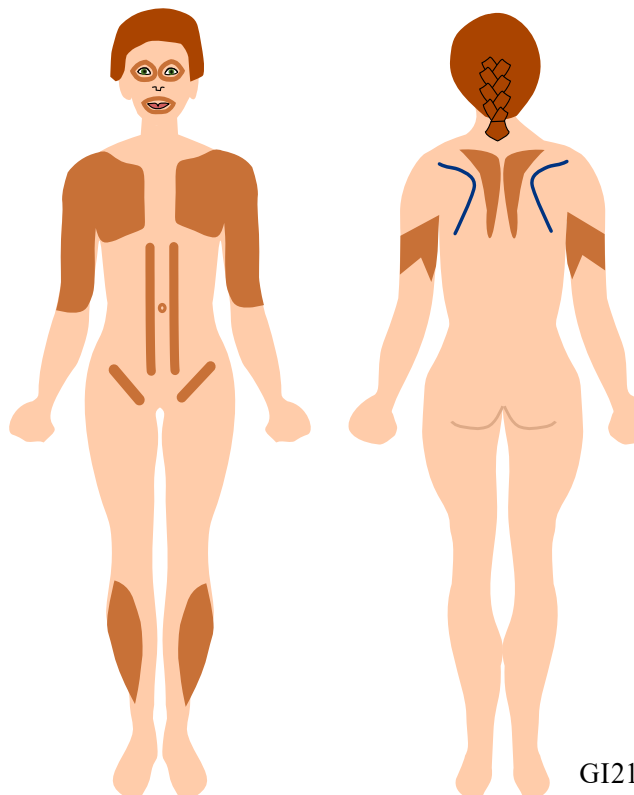
Detta är inte ett vårdprogram baserade på randomiserade prospektiva studier. Sådana finns inte för dessa ovanliga sjukdomar. Detta dokument är råd i beslutsfattandets svåra konst baserat på tillgänglig litteratur, patofysiologisk och genetisk kunskap. Alla situationer kan inte förutses. Det går inte att garantera ett komplikationsfritt utfall. De slutliga bedömningarna och besluten måste fattas av ansvarig läkare ofta i samråd med andra specialiteter och patienten. Hoppas dessa råd kan vara till hjälp

**FSHD** är en sjukdom med progredierande muskelsvaghet som framför allt drabbar muskler i ansikte, skuldror och överarmar.

**Prevalens** 5-10/100 000.

## Innehållsförteckning

Facioscapulohumeral muskeldystrofi FSHD	1
AKUTSIDA	2
Klinik	3
Farmakologiska farligheter	3
Perioperativa risker och preoperativ bedömning	3
Peroperativ handläggning	4
Generell anestesi	4
Regional anestesi	5
Postoperativ vård	5
Dagkirurgi	5
Sedering	5
Graviditet obstetrik	5
Intensivvård	6
Blödning/Transfusion/Koagulation	6
Diagnosnummer	7
Referenser	7



Använd **Ctrl+Klick** för att komma till önskat stycke

Lund 2022-03-29

GI21

# AKUTSIDA

## FACIOSKAPULOHUMERAL MUSKELDYSTROFI FSHD

Detta är mycket kortfattad information som är tänkt att användas nära det är ont om tid. I övrigt se resten av dokumentet.

### Symtom

Progredierande muskelsvaghet. Cirka 10% får andningspåverkan.

### Anestesi

- Propofol Tiopental Opioid
- Lustgas går bra förutsatt att det inte finns kontraindikationer t.ex. pneumothorax.
- Relaxera med rokuronium reversera med sugammadex (Bridion®).
  - Ge inte Suxametonium (Celokurin®). Det kan sannolikt orsaka rabdomyolys.
  - Ge inte Desfluran/isofluran/sevofluran de eventuellt också orsaka rabdomyolys.
- Regionalanestesi är ett mycket bra alternativ, när det är möjligt.
- Håll patienten normovolem och normoterm.

### Graviditet och förlossning

- Stark indikation för spinal vid sektio.
- Ofta låg födelsevikt.

### ANTECKNINGAR

# Klinik

FSHD är en vanligen en "mildare" muskeldystrofi, men hos ca 20 % leder FSHD till rullstolsberoende. Hur allvarliga symptomen är varierar mellan olika personer. Män drabbas ofta mer och tidigare. Livslängden påverkas inte.

Muskelsvagheten startar vanligen i skulderbladsregionen. Patienten får vingskapula. Med tiden kommer bl.a. överarmar, bröstkorg och bukmuskulatur att drabbas. Skolios förekommer, 3-5% utvecklar kardiell arytm och 10% av patienterna utvecklar andningspåverkan. Många har hörsel-nedsättning och i sällsynta fall ses synpåverkan.

**Referenser** Socialstyrelsen, FSHD Global Research Foundation, Preston, Tawil

## Genetik

Sjukdomen orsakas av en mutation antingen i DUX4 genen (med repetitioner av D4Z4, (FSHD 1), eller SMCHD1 eller DNMT3B genen (FSHD 2).

Autosomalt dominant ärftlighetsmönster. Nymutationer förekommer.

(DUX4 =- Double Homebox protein 4,  
SMCHD1 = Structural maintenance of chromosome flexible hinge domain containin protein 1,  
DNMT3B =DNA ,methyltranserase 3B )

**Referens** Socialstyrelsen

## Patofysiologi

De patofysiologiska mekanismerna är fortfarande till stora delar höljda i dunkel.

**Referens** Socialstyrelsen

# Farmakologiska farligheter

## Suxametonium (Celokurin®)

Kliniska rapporter saknas men det kan finnas risk för rabdomyolys.

## Magnesiumsulfat MgSO<sub>4</sub>

MgSO<sub>4</sub> intravenöst kan ge muskelsvaghet med risk för andningssvikt/-stillestånd. Risken är särskilt uttalad för patienter med ärftliga muskelsjukdomar. Andningssvikt kan då uppträda även vid terapeutiska koncentrationer av Mg<sup>2+</sup>.

MgSO<sub>4</sub> **per os** är inte förenat med risk.

**Referens** Hemmings

# Periop risker och preop bedömning

## Typisk kirurgi/annan orsak till anestesi

Sannolikt viss övervikt för ortopedi. Fixering av skulderbladen vid vingskapula.

## Risker

Litet är känt om anestesikomplikationer. Sannolikt är största risken är andningsproblem postoperativt.

## Preoperativ bedömning

- Noggrann anamnes och undersökning. Vid behov lungkonsult

## Lab

- Hb, Na, K, Cl,
- CK och myoglobin/s.
  - Lätt förhöjt CK är vanligt (CK > 25µkat/L talar för annan diagnos). Bra att ha preoperativa värden för att kunna bedöma eventuell misstanke om rabdomyolys postoperativt.
- Övrigt prover på generös indikation

# Peroperativ handläggning

## Premedicinering/preoperativa förberedelse

Enligt gängse rutiner. Vid andningssymptom försiktighet med premedicinering med andningsdeprimerande egenskaper.

## Monitorering under anestesi

- Rutinövervakning
- Temperatur – mät centralt (esofagus, rektum, blåsa el. CVK). Vid mycket snabbt ingrepp kan perifer tempmätning användas.
- Håll patienten normoterm
- Neuromuskulär monitorering om relaxantia används.
- Övrig monitorering på generös indikation.

Referens Niven

# Generell anestesi

## Målsättning

Lika viktigt för generell som regional anestesi

- Normovolemi
- Normotermi
- Temperaturkontroll varma vätskor och värmetycke typ Bair Hugger.

## Induktion

Propofol/Tiopental

## Underhåll

Total intravenös anestesi. Propofol opioid

Lustgas går bra om inte kardiella kontraindikation föreligger t.ex. allvarlig hjärtsvikt eller pneumothorax

Undvik Desfluran/isofluran/sevofluran, som sannolikt ökar risken för rabdomyolys

## Intubation/Relaxation/Reversering

### Intubation

Inget känt om ökad risk för svår intubation

### Relaxation

Rokuronium. Anslagstid och durationstid kan vara förlängt.

Suxametonium bör inte användas.

## Reversering

- Reversera med sugammadex. Att inte reversera muskelrelaxation ökar sannolikt risken för postoperativ andningssvikt.
- Bedöm muskelfunktion efter reversering både med TOF och med en klinisk bedömning. TOF mätning är inte lika tillförlitligt som hos den friske.

### Råd vid reintubation efter reversering med sugammadex.

Tidsintervall för när det är möjligt att använda av rokuronium efter användandet av sugammadex (upp till 4mg/kg sugammadex).

Kortaste tidsintervall tills rokuronium kan ges <u>efter</u> reversering med sugammadex. (max 4mg/kg)	Dos rokuronium
<b>5 minuter</b>	<b>1,2 mg/kg</b>
<b>4 timmar</b>	<b>0,6 mg/kg</b>
<b>24 timmar</b> om sugammadex (Bridion®) 16 mg/kg har givits	

Anslagstiden för rokuronium kan i denna situation vara förlängd upp till 4 minuter och durationen kan vara förkortad till 15 minuter.

Om det är indikation för muskelrelaxation innan angivet tidsintervall och dos bör annat ickesteroidalt relaxantium användas, förslagsvis atracurium.

Anslagstiden för suxametonium är förlängd i detta sammanhang och är inte lämpligt i denna patientgrupp.

Dessa råd baseras på information om friska patienter från EMA (Europeiska läkemedelsmyndigheten).

Observera att information hur patienter med neuromuskulära sjukdomar reagerar finns inte.

Referens EMA

## Regional anestesi

Regionalanestesi är ett gott val. Rapporter om problem saknas.

## Postoperativ vård

Bedöm andningen innan utskrivning till vårdavdelning eller hemgång.

## Dagkirurgi

Individuell bedömning. Bedöm andningen innan hemgång.

## Sedering

Individuell bedömning. Sedering bör ske under anestesiologs ansvar.

## Graviditet obstetrik

### Allmänt

Diagnosen okänd i början av graviditeten hos hälften av patienterna.

Om diagnosen är känd bör patientens planerade förlossnings- respektive anestesiavdelning samt patienten själv ha skriftlig dokumentation om planeringen.

Ökad risk för låg födelsevikt <2500g (p<0.0001).

### Risker under graviditet

Graviditeten utlöser en försämring av muskelsymptomen hos 24%. Försämringen är oftast bestående.

Referenser Ciafaloni

### Risker under förlossning

Ökad risk för kejsarsnitt,(p=0,012), och olika typer instrumentella vaginala förlossningar (p<0.0001)

Referenser Ciafaloni

### Förlossningsanalgesi

Epidural går bra.

Lustgas går bra.

### MgSO<sub>4</sub>

MgSO<sub>4</sub> kan ge muskelsvaghet med risk för andningssvikt/-stillestånd. Risken är särskilt uttalad för patienter med ärftliga muskelsjukdomar. Andningssvikt kan då uppträda även vid terapeutiska koncentrationer av Mg<sup>2+</sup>.

Vid indikation för intravenös MgSO<sub>4</sub>-terapi som eklampsi, preeklampsi, HELLP och prematur neuroprotektion skall patienten övervakas kontinuerligt.

Referens Hans, Hemmings

### Anestesi kejsarsnitt

Regional anestesi är förstahandsval. **Spinal** alternativt *top up* förlossnings-EDA

Referens Ciafaloni

## Intensivvård

Litteratur saknas. Vården får baseras på klinisk bild och patofysiologisk kunskap.

## Blödning/Transfusion/Koagulation

### Blödningsrisk

Inget känt.

### Transfusion

Enligt gängse rutiner.

### Koagulation/Antikoagulation

Trombosprofylax enligt gängse rutiner.

# Diagnosnummer

## Facioskapulohumeral muskeldystrofi

ICD-10 SE nummer		G71.0	<a href="https://www.socialstyrelsen.se">https://www.socialstyrelsen.se</a>
OMIM nummer	# 158900 # 158901 # 619478 # 619477	OMIM är en genetisk databas med klinisk information	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim</a>
ORPHA nr	ORPHA:269	Orphanet är en databas över sällsynta sjukdomar	<a href="http://www.orpha.net">www.https://www.orpha.net</a>

## Referenser

- **Catanzarite V.** 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):220-222.
- **Ciafaloni et al.** Pregnancy and birth outcomes in women with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neurology* 2006;67:1887–1889
- **EMA** Summary of product characteristics European Medicines Agency. <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/bridion>. Uppdaterat 2022-01-02
- **FSHD Global Research Foundation** [www.fshdglobal.org](http://www.fshdglobal.org). <https://fshdglobal.org/wp-content/uploads/2019/09/FSHD-Clinical-Consensus-on-Diagnosis-and-Management.pdf>
- **Hans G et al.** Intravenous magnesium re-establishes neuromuscular block after spontaneous recovery from an intubating dose of rocuronium: a randomised controlled trial. Randomized Controlled Trial *Eur J Anaesthesiol* . 2012 Feb;29(2):95-9
- **Hemmings HC Egans TD** Pharmacology and Physiology for Anesthesia. Foundations and Clinical application. *Elsevier Saunders* 2013 sid 606-608
- **Niven DJ et al.** Accuracy of peripheral thermometers for estimating temperature: a systematic review and meta-analysis. *Ann Intern Med.* 2015 Nov 17;163(10):768-77.
- **Preston M.** FSH Muscular Dystrophy GeneReviews® [Internet]. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1443/>.
- **Socialstyrelsen Sällsynta Hälsotillstånd.** Sökord: Facioskapulphumeral muskeldystropfi ([Socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/](http://Socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/)).
- **Tawil R et al.** Clinical practice considerations in facioscapulohumeral muscular dystrophy Sydney, Australia, 21 September 2015. *Neuromuscul Disord* . 2016 Jul;26(7):462-467.