



UZ
LEUVEN



Noodsituaties in DMD!

Liesbeth De Waele, MD PhD
NMRC Kinderen UZ Leuven

UZ
Leuven

Herestraat 49
B - 3000 Leuven

www.uzleuven.be
tel. +32 16 33 22 11

UNIVERSITY HOSPITALS LEUVEN

DMD is een zeldzame ziekte

What is a rare disease?

OVER
6000
distinct rare
diseases

Each one affects
fewer than
1 IN
2000
PEOPLE



All together, an estimated
30
MILLION PEOPLE
are living with a rare disease
in Europe



Rare, complex,
chronic, disabling,
progressive,
degenerative, often
life-threatening

They are **geographically
scattered** and often
isolated



Expertise, knowledge,
information on diseases and
their consequences are **scarce
and difficult to access**

**NO
CURE** 

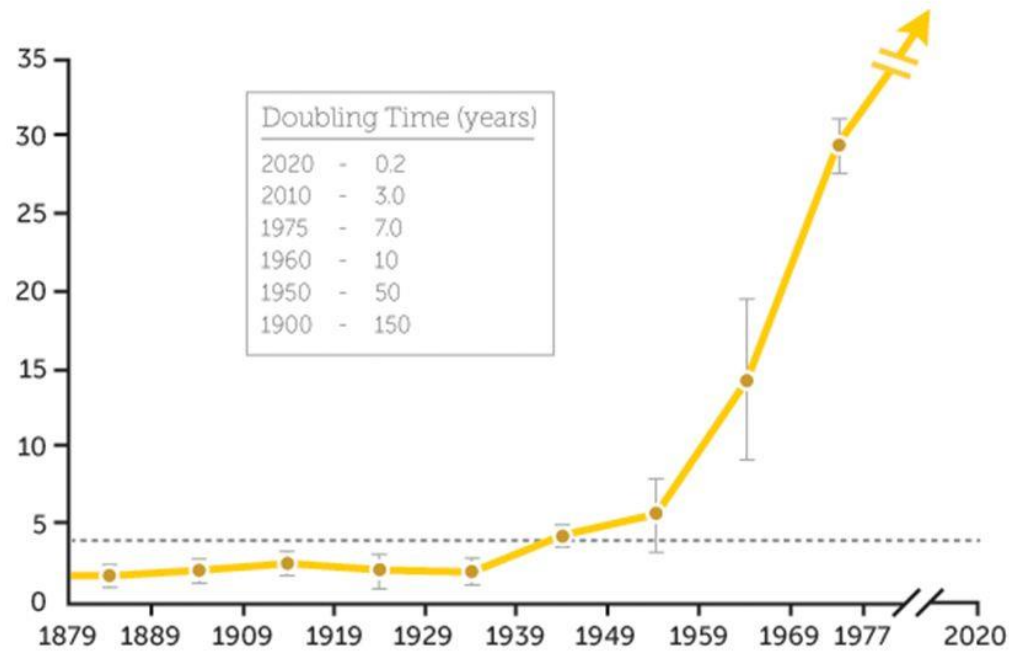
for the vast
majority of
diseases and few
treatments
available

**Few experts
geographically
scattered**

**Research is
fragmented**

Data extracted from:
<https://globalgenes.org>

Medische kennis groeit exponentieel



<http://www.healthcare.uiowa.edu/2020/index.html>

I had a dream...



Noodsituaties in DMD – de juiste informatie is cruciaal



13 Things ER Staff Should Know About People With Rare Diseases

Noodsituaties in DMD – de juiste informatie is cruciaal

- Individuele medische informatie
 - ✓ diagnose DMD
 - ✓ medicatie – chronisch steroiden!
 - ✓ eventuele respiratoire en/of cardiale problemen/verslagen
 - ✓ belangrijke voorgeschiedenis
- Noodkaartje DPP!
- Contact met NMRC team en arts
- Neem je eigen apparatuur mee (cough assist, BiPAP,...)



Noodsituaties in DMD – de juiste informatie is cruciaal

NOODGEVALLEN BIJ DUCHENNE SPIERDYSTROFIE


Wees alert met de ademhaling op :
Risico's: ademhalingsinsufficiëntie.


- Bij ademhalingsproblemen of een lage zuurstofwaarde kan het gebruik van een geassisteerd hoestapparaat, BiPAP of Ambu-ballon helpen. Binnen 5-10 minuten geen verbetering → spoedafdeling.
- Neem al uw apparatuur mee naar de spoedafdeling en informeer uw neuromusculair team.
- Zuurstof alleen onder strikte bewaking van het CO₂-gehalte. Ademhaling kan mogelijk ondersteuning nodig hebben (bijvoorbeeld met BiPAP).

Wees alert bij botbreuken of val :
Risico's: pijn, verlies van ambulantie, vetembolie-syndroom (VES)

- Als de patiënt mobiel is: voorkeur aan interne fixatie/chirurgische ingreep boven gips, indien mogelijk. Dit kan helpen om het vermogen om te lopen te behouden.
- Snelle of moeilijke ademhaling, kortademigheid, abnormaal gedrag (verwarring, onrust, desoriëntatie) na een val of letsel aan het been → overweeg het vetembolie-syndroom (VES) → spoedafdeling en waarschuw medisch personeel!

*Originele versie in het Engels :
www.parentprojectmd.org*



Wees alert bij anesthesie : 

Risico's: rhabdomyolyse

- Vermijd inhalatie-anesthetica!
- Patiënten met Duchenne MOGEN GEEN succinylcholine krijgen.
- Intraveneuze anesthesie wordt als veilig beschouwd (met strenge bewaking).
- Lokale anesthetica en stikstofmonoxide zijn veilig voor kleine tandheelkundige ingrepen.

Bij braken en/of onvermogen om corticosteroiden gedurende 24 uur in te nemen

Risico's: bijniercrisis

- Vraag om toediening van corticosteroiden via intraveneus (IV)
- 6 mg Deflazacort = 5 mg Prednisone
- Herinnering: een verhoogd niveau van leverenzymen (AST/ALT) is normaal bij patiënten met Duchenne.

Algemene aanbevelingen en voorzorgsmaatregelen

- Vaccinaties bijhouden en jaarlijkse griepprik
- Indien mogelijk vaccins met verzwakte virussen vermijden, bij dagelijks gebruik van corticosteroiden
- Altijd de veiligheidsgordel gebruiken in de auto en rolstoel

Noodsituaties in DMD – de juiste informatie is cruciaal

App Store Preview

Open the Mac App Store to buy and download apps.



Parent Project MD 17+

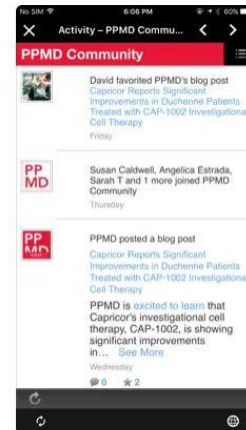
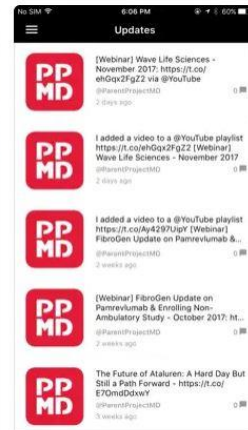
Mobile Roadie

Designed for iPhone

★★★★★ 5.0 • 3 Ratings

Free

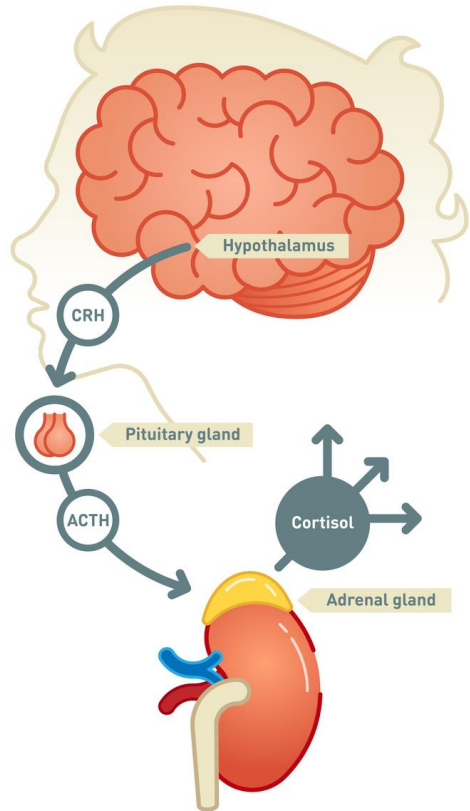
iPhone Screenshots



Noodsituaties in DMD

- Corticosteroiden
- Hartfunctie
- Ademhaling
- Botten
- Spijsverteringsstelsel
- Voorzorgen bij operaties
- Algemene aanbevelingen en voorzorgen

Chronisch gebruik van steroiden



- remmen ontstekingsproces
- vertragen de ziekteprogressie
- remmen de bijnier af waardoor tekort in stress-situaties
 - ✓ trauma
 - ✓ fractuur
 - ✓ koorts
 - ✓ ziekte
 - ✓ operatie

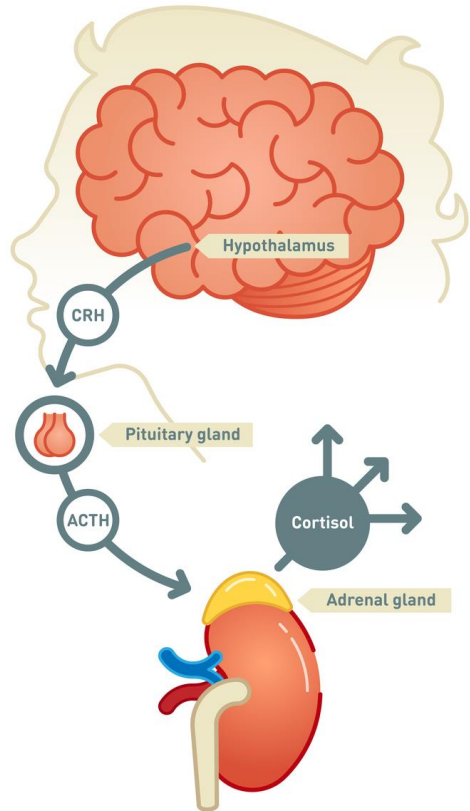
Stressdosis corticosteroiden

| | Aanpassing hydrocortisone | Aanvullende adviezen |
|---|---|--|
| BIJ ZIEKTE | | |
| Milde stress: <ul style="list-style-type: none"> Milde infectie/ verkoudheid Koorts < 39°C | 2x de standaarddosis hydrocortisone * | <ul style="list-style-type: none"> Regelmatig en voldoende drinken Regelmatig koolhydraten eten Verlaag hydrocortisone opnieuw naar de standaarddosis bij herstel |
| Ernstige stress: <ul style="list-style-type: none"> Ernstige infectie/ziekte Koorts > 39°C | 3x de standaarddosis hydrocortisone * | <ul style="list-style-type: none"> Regelmatig en voldoende drinken Regelmatig koolhydraten eten Als hydrocortisone-inname en/ of voldoende drinken niet lukt vanwege braken: ga naar het ziekenhuis voor toediening via de ader Verlaag hydrocortisone opnieuw naar de standaarddosis een dag na herstel |
| IN UITZONDERLIJKE OMSTANDIGHEDEN | | |
| Uitputtende lichamelijke activiteit (bijvoorbeeld lange wandel- of fietstocht, sportdag op school ...) | Eenmalig een extra dosis hydrocortisone toevoegen | Enkel voor ongewone activiteiten die buiten de normale routine vallen |
| Operaties | Altijd aanpassingen van hydrocortisone nodig door de arts | Vermeld de ziekte altijd bij de behandelende arts en anesthesist |
| ALARMSYMPTOMEN OM NAAR HET ZIEKENHUIS TE KOMEN | | |
| <ul style="list-style-type: none"> Aanhoudend braken Onmogelijkheid van inname/binnenhouden hydrocortisone Sufheid | | |

Stress Dose Steroids? Aww. This is Stressful!

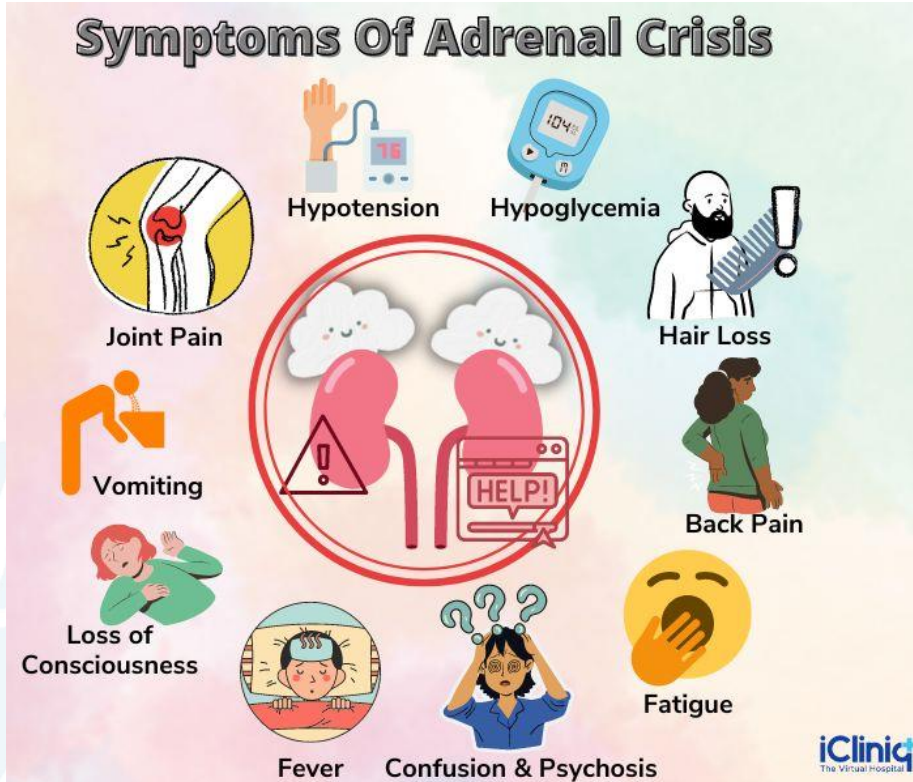


Chronisch gebruik van steroiden



- remmen ontstekingsproces
- vertragen de ziekteprogressie
- remmen de bijnier af waardoor tekort in stress-situaties
 - ✓ trauma
 - ✓ fractuur
 - ✓ koorts
 - ✓ ziekte
 - ✓ operatie
- braken/24 uur geen steroiden: cave bijniercrisis!

Bijniercrisis



- corticosteroiden intraveneus (IV)
- 6 mg deflazacort = 5 mg prednisone

Hartfunctie bij DMD

DMD: geleidelijke achteruitgang van de hartfunctie, met vage klachten

- ✓ slechter slapen en/of meer vermoeid overdag
 - ✓ minder eetlust
 - ✓ gewichtsverlies
 - ✓ misselijkheid en braken
 - ✓ buikpijn
-
- ECG is vaak afwijkend bij DMD, maar opletten indien nieuwe afwijkingen
 - vaak tachycardie (versnelde hartslag), maar opletten indien acuut ontstaan
 - vaak hypertensie (steroiden), maar opletten indien acuut ontstaan/toegenomen
 - cardiale monitoring bij acuut ziek zijn
 - oppassen met extra vocht bij slechte hartfunctie



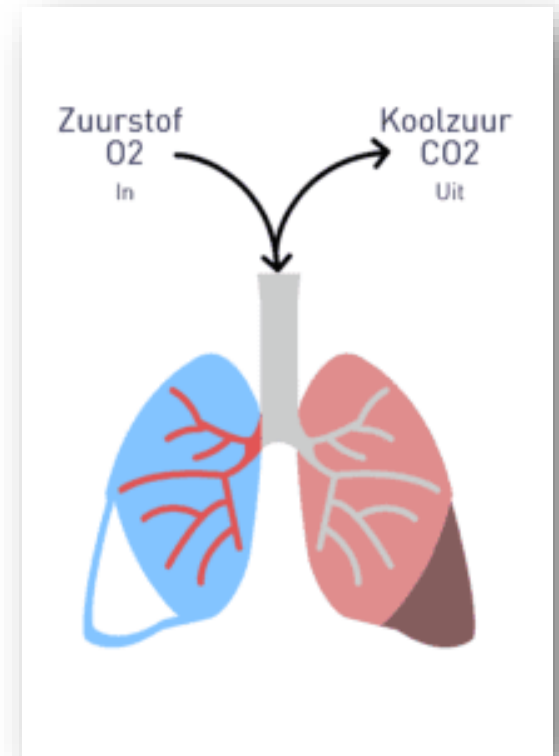
Ademhaling bij DMD

DMD: geleidelijke achteruitgang van longfunctie

- ✓ minder goed doorademen 's nachts
- ✓ moeilijk ophoesten
- ✓ risico op luchtweginfecties

Té veel CO₂, niet te weinig O₂

- ✓ slechter slapen en/of vermoeid overdag
- ✓ minder eetlust
- ✓ gewichtsverlies
- ✓ hoofdpijn 's morgens
- ✓ misselijk 's morgens



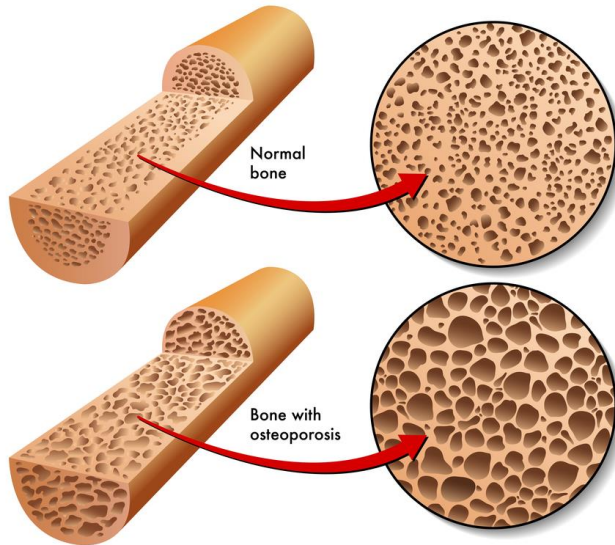
Ademhaling bij DMD

- lage drempel voor (continu) gebruik van BiPAP en cough assist bij luchtweginfectie
- neem apparatuur mee en gebruik eigen materiaal
- opletten met medicatie die ademhaling beïnvloedt (opiaten, sederende producten, spierontspanners,...)
- voorzichtig met zuurstoftoediening!
 - ✓ kan ademhalingsdrive verminderen en leiden tot carbonarcose bij verminderde longfunctie
 - ✓ steeds goede monitoring CO₂-gehalte
- lage drempel voor start antibiotica bij luchtweginfecties

Botbreuken bij DMD

DMD: verhoogde kans op botbreuken

- ✓ lagere botdichtheid/brozer bot
- ✓ vaker vallen, ook met/uit de rolstoel
- ✓ eventueel spontaan, let op bij onbegrepen pijnklachten



Low-trauma femur fracture



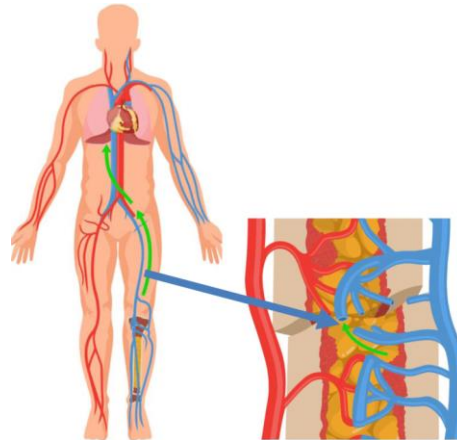
Botbreuken bij DMD

DMD: verhoogde kans op botbreuken

- ✓ lagere botdichtheid/brozer bot
 - ✓ vaker vallen, ook met/uit de rolstoel
 - ✓ eventueel spontaan, let op bij onbegrepen pijnklachten
-
- informeer NMRC team (kinesist!)
 - ambulante: liefst chirurgische ingreep/fixatie om snel terug te kunnen mobiliseren
 - niet-ambulante: aandacht voor positionering in gips
 - voldoende pijnstilling + stressdosis steroïden
 - medicatie om bot te versterken bij wervel(indeukings)fracturen

Botbreuken bij DMD

- oppassen voor **vet embolie syndroom (FES)**
 - ✓ snelle/moeilijke ademhaling
 - ✓ kortademigheid
 - ✓ snelle hartslag
 - ✓ abnormaal gedrag (verward, onrustig, gedesoriënteerd)



Fat Embolism Syndrome

Can happen within 2 to 3 days after a major bone break or other types of trauma.
Some symptoms include:



Trouble breathing



Fast heartbeat



Mental state changes



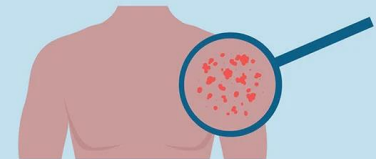
Vision changes



Jaundice (liver condition)




Fever



Petechial rash

Spijsverteringsstelsel in DMD

- slechte intake/braken – pas op met steroïden
 - anorexie/gewichtsverlies – hartfunctie? longfunctie?
 - moeilijk slikken/verslikken – pas op voor aspiratiepneumonie
 - maagzweer
 - constipatie
 - gastritis bij bisfosfonaten
- 

Voorzorgen bij operaties

- goede voorbereiding, ook respiratoir
- overweeg stressdosis steroïden
- aandacht voor positionering, denk aan broze botten

- GEEN inhalatie anesthetica owv risico op rhabdomyolyse en maligne hyperthermie – intraveneuze en lokale anesthetica zijn veilig
- GEEN succinylcholine

- Goede respiratoire zorg post-operatief

Algemene aanbevelingen en voorzorgen

- vaccinaties bijhouden en jaarlijks griep- en coronavaccin
- indien mogelijk vaccins met verzwakte virussen vermijden bij dagelijks gebruik van corticosteroiden
- voldoende aandacht voor valpreventie
 - ✓ Altijd de veiligheidsgordel gebruiken in de auto en rolstoel
 - ✓ Aandacht voor schoeisel en oppervlakten
 - ✓ Voldoende rust

Stay safe!

