

Emergency bij Duchenne spierdystrofie

De juiste informatie op het juiste moment

Elizabeth Vroom & Erik Niks

DUCHENNE CONGRES 2023



Een paar getallen

- 83 plekken met Eerste Hulp in NL
- 80 zijn 24 uur per dag geopend
- Elk jaar 1,7 miljoen SEH behandelingen
- In 2022 671 Eerste Hulp artsen
- Meer dan 7000 zeldzame ziekten
- In total 1 miljoen Nederlanders
- Hoe komt de juiste kennis op de juiste plek?



Passende zorg

→ Spoedzorg bij Duchenne

→ Voor de huisarts: informatie over
Duchenne spierdystrofie

[Bekijk alle passende zorg](#)

Richtlijnen voor Duchenne spierdystrofie

In januari 2018 is een update van de internationale multidisciplinaire richtlijn in drie delen gepubliceerd in het Engelstalige tijdschrift *Lancet Neurology*. Het Duchenne Centrum Nederland heeft samengewerkt met professionals en patiënten vertegenwoordigers om deze richtlijn toe te passen in het Nederlandse zorgbestel.

De Nederlands zorg richtlijn voor Duchenne

Hierbij zijn er twee trajecten gevolgd.

↓ [Cardiale zorg voor Duchenne spierdystrofie](#) (437 KB)

↓ [Endocrinologie en zorg voor botten bij Duchenne spierdystrofie](#) (559 KB)

↓ [Orthopedische en Chirurgische zorg Duchenne spierdystrofie](#) (422 KB)

↓ [Zorg voor voeding en maagdarm problematiek bij Duchenne](#) ()



Richtlijnen in Nederland – de SOS kaart

Zorgverleners:

Centrum voor Thuisbeademing
Ziekenhuis:

Telefoonnummer:

• Kantooruren:

• Buiten kantooruren:

Spierziekten Centrum Nederland:
Ziekenhuis:

Afdeling:

Telefoonnummer:

Voor meer informatie:

www.duchenneexpertisecentrum.nl

Telefoonnr. LUMC 071 – 52 97 950

Telefoonnr. Radboudumc: 024 – 31 64 892

(ma-vr: 9.00 – 17.00)

In samenwerking met:



SPIERZIEKTEN
CENTRUM
NEDERLAND



SPIERZIEKTEN
NEDERLAND



SOS

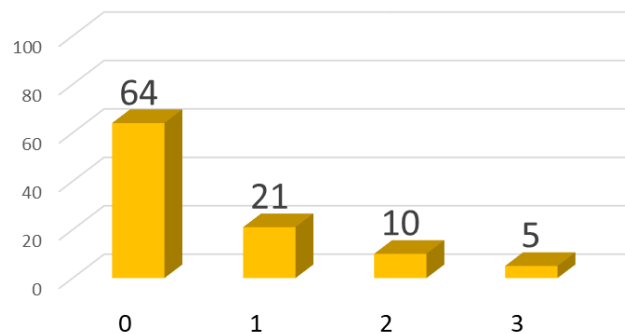
Medische
informatiekaart

Ik heb de spierziekte:

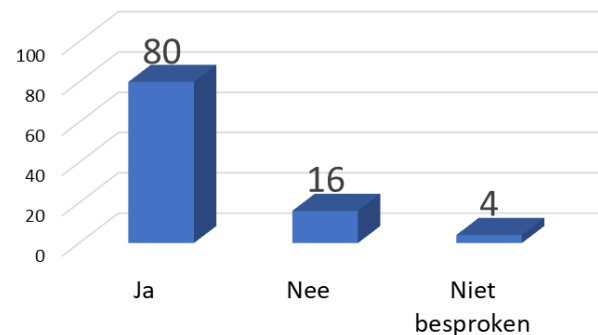
Duchenne spierdystrofie

Uitslag mini-enquete

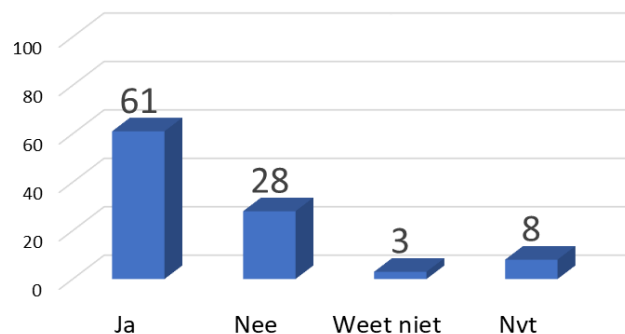
Hoeveel SEH bezoek of spoedopname in 2 jaar?



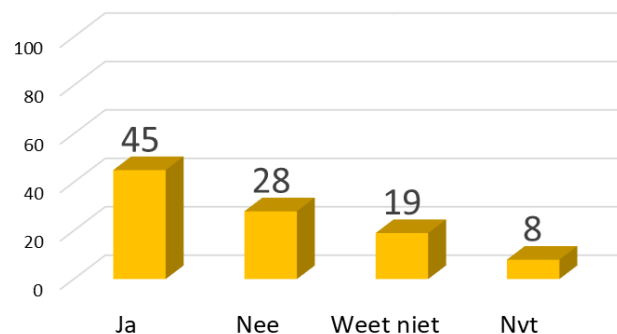
Was het SOS kaartje bekend?



Was het SOS kaartje meegebracht?



Was er contact met het neuromusculaire team?



Persoonlijke gegevens

Naam:

Geboortedatum:

Woonplaats:

In geval van **nood** waarschuwen

Naam:

Telefoon:

Voor toelichting op alerts:

[www.duchenneexpertisecentrum.nl/
spoed](http://www.duchenneexpertisecentrum.nl/spoed)



www.spierziekten.nl/dmdalert

Wees alert op

ademhalingsfunctie:

- lage saturatie door:
 - (aspiratie)pneumonie (antibiotica)
 - respiratoire insufficiëntie met hypercapnie (beademmen) en/of
 - opbouw van slijm/sputum (hoest-ondersteuning)
- verminderde adem- en hoestkracht
- het plat op de rug liggen, dit kan de ademhaling belemmeren
- Monitor CO₂ bij toedienen van O₂
- Gebruik beademingsapparatuur van de patiënt indien aanwezig
- Neem contact op met het CTB.

fracturen:

- verhoogd risico op spontane botbreuken (incl. wervelfracturen)
- verhoogd risico vetembolieën na val of trauma, let op kortademigheid en verwardheid.

Wees alert op

hartfunctie:

- hartfalen; eventueel zonder klassieke symptomen
- hartritmestoornissen.

endocrien:

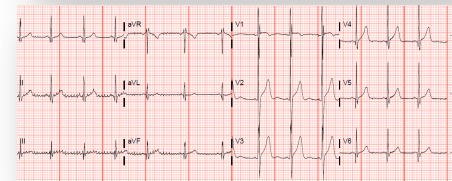
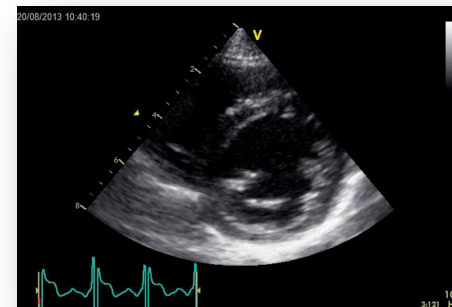
- corticosteroïdgebruik (prednisolon/deflazacort).
- overweeg stressdosering bij trauma of (spoed)operatie.
- IV of IM hydrocortison bij acute bijnierschorsinsufficiëntie:
 - 50 mg bij kinderen <2 jaar;
 - 100 mg bij kinderen ≥2 jaar en volwassenen.

anesthesie:

- contra-indicatie: depolariserende spierverslappers (succinylcholine).
- verhoogde gevoeligheid voor
 - niet-depolariserende spierverslappers
 - inhalatie anesthetica.

Bij Duchenne een geleidelijke achteruitgang van de hartfunctie

- Zonder spierziekte: vermoeidheid of benauwdheid bij inspanning
- Met een spierziekte: meer "vage" klachten
 - Slechter slapen en/of vermoeidheid overdag
 - Verlies van eetlust
 - Gewichtsverlies
 - Misselijkheid en braken
 - Buikpijn



Bij Duchenne kans op verstoring hartritme: snelle en onregelmatig hartslag

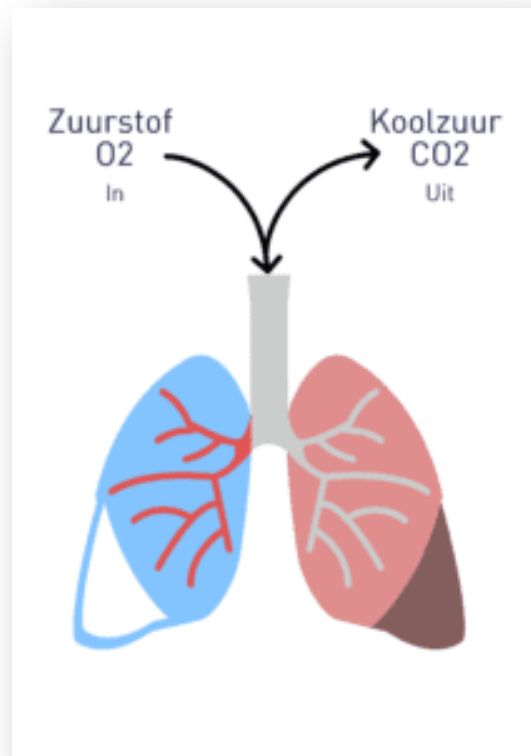
- Minder goed doorademen in de nacht
- Problemen met vastzittende hoest
- Kans op luchtweginfecties

Teveel CO₂ eerder dan tekort aan O₂

- Slechter slapen en/of vermoeidheid overdag
- Verlies van eetlust
- Gewichtsverlies

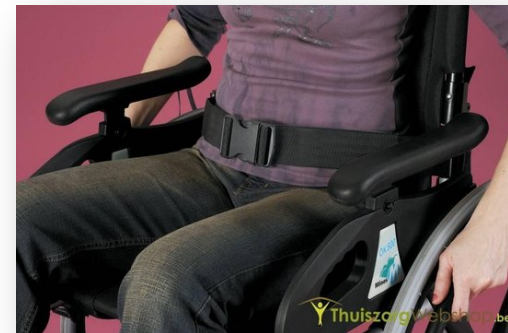
Laagdrempelig antibiotica

Contact met het CTB



Verhoogde kans op botbreuken

- Lagere botdichtheid
- Vaker vallen: ook met de rolstoel
- Soms spontaan: let op onbegrepen pijn

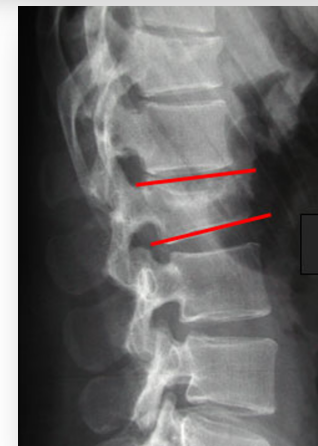


Bij lopende kinderen: zo mobiel mogelijk blijven

In de rolstoelfase: stabiliteit en pijnbestrijding

In de wervelkolom: hoogteverlies van wervels

- Pijnbestrijding
- Botaanmaak met medicijnen (bisfosfonaten)



Verbeteren de spierkracht

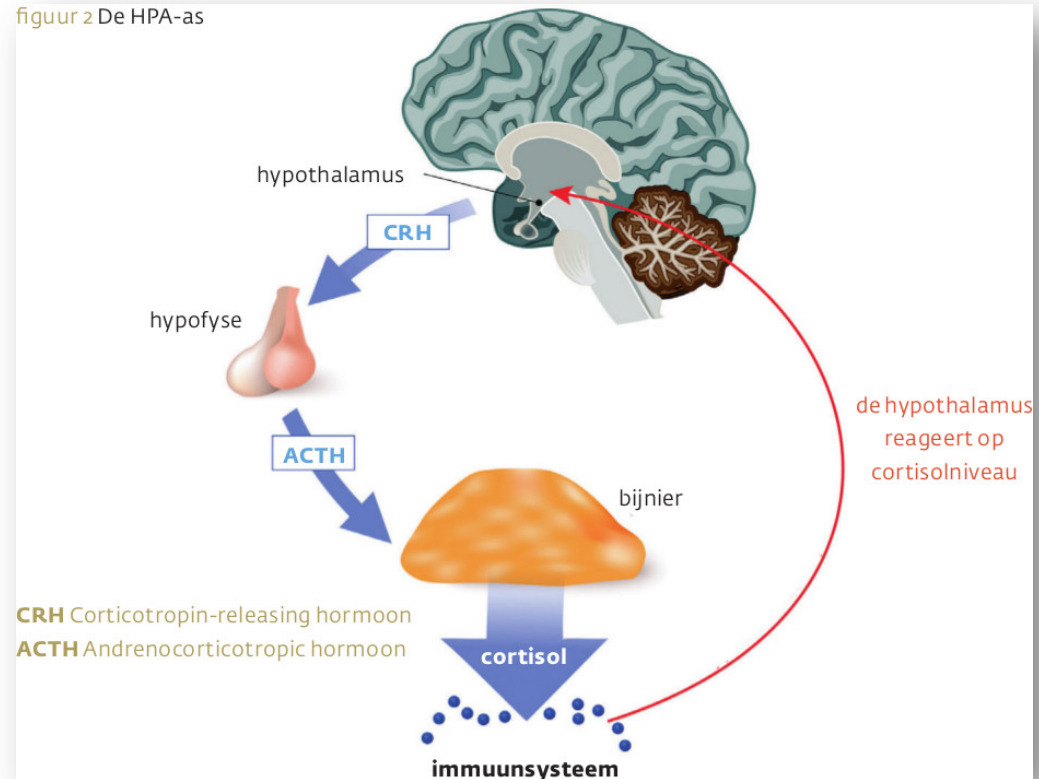
Remmen de bijnier

- Vooral bij dagelijks gebruik
- Ook bij vamorolone

Tekort aan bijnierhormoon

- Ernstige stress - ongelukken
- Hoge koorts en operaties
- Hydrocortison op SEH

figuur 2 De HPA-as



Sommige vormen van narcose niet geschikt voor mensen met een spierziekte

- Narcose gassen
- Bepaalde spierverslappers

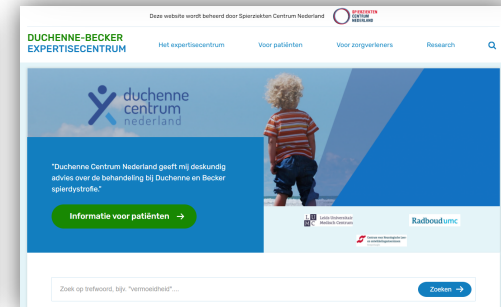
Tekort aan reservestoffen bij langdurig niet eten

- Spieren zijn een bron van eiwitten
- Bij tekort maakt het lichaam ketonen -> zuur
- Bloedgas onderzoek: lage pH
- Tijdig glucose toedienen via een infuus



De juiste informatie op het juiste moment

- Essentiële bij zeldzame ziekten - de patiënt weet soms meer dan de dokter
- Websites DPP en DCN
- Het SOS kaartje
- Eigen gegevens compleet
- Contact met het CTB
- Contact met het neuromusculaire team



Vragen

