



LMU Klinikum · Friedrich-Baur-Institut
Ziemssenstr. 1 · D - 80336 München

Nachrichtlich:

Direktor:

Univ.-Prof. Dr. med. Günter U.
Höglinger, FEAN

Information für Patientinnen und deren Behandlerinnen/Behandler bezüglich Myotoner Dystrophie und Schwangerschaft

Tel. +49 89 4400 57470
Fax +49 89 4400 57402

fbi@med.uni-muenchen.de

www.lmu-klinikum.de

www.baur-institut.de

Allgemeine Information zur Schwangerschaft und Entbindung bei Patientinnen mit Myotoner Dystrophie oder nicht-dystrophen Myotonien

Stand: August 2024

Neuromuskuläre Erkrankungen mit Myotonie sind gekennzeichnet durch eine abnorme (verlängerte) Erschlaffung nach Kontraktion (Dekonstraktionshemmung) der Skelettmuskulatur. Die Erkrankungen sind erblich bedingt und präsentieren sich in unterschiedlicher Ausprägung, so dass bei jeder Patientin individuell die Behandlungsoptionen festgelegt werden sollten.

Diese Information fasst allgemeine Empfehlungen für die folgenden myotonen neuromuskulären Erkrankungen zusammen:

- Myotone Dystrophie Typ 1 und 2 (DM1 (Curschmann-Steinert) und DM2 (PROMM))
- Nicht-Dystrophe Myotonien (Myotonia congenita, Paramyotonia congenita und Natriumkanal-Myotonie).

Während der Schwangerschaft:

- Die Myotonie kann sich im Rahmen der Schwangerschaft bei der Dystrophen Myotonien und nicht-dystrophen Myotonien verstärken. Dazu zählt bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 und 2 insbesondere die Myotonie der Finger und des Kiefers, teils auch der Kau-/Schluckmuskulatur. Bei nicht-dystrophen Myotonien kann die Myotonie die gesamte Skelettmuskulatur betreffen, einschließlich thorakaler Muskulatur, die zu einer Atemrestriktion führen kann.
- Bei einigen Patientinnen mit myotoner Dystrophie Typ 1, selten auch bei Typ 2, kann die Muskelschwäche während der Schwangerschaft zunehmen
- Es besteht ein erhöhtes Risiko an Fehlgeburten und Frühgeburten für die Myotone Dystrophie Typ 1, so dass regelmäßige Verlaufs-/Kontrolluntersuchungen eng in Absprache mit den behandelnden Ärzten erfolgen sollten. Erhöhte Fehlgeburtsraten und Frühgeburten sind sehr viel seltener für die Myotone Dystrophie Typ 2 beschrieben und ebenfalls selten bei den nicht-dystrophen Myotonien.

Hinweise zur Atmung bei myotonen Erkrankungen:

- Bei der DM1 kann es im Erkrankungsverlauf sowohl zu einer restriktiven Ventilationsstörung aufgrund einer Atemmuskelschwäche kommen (cave: auch fehlender Hustenstoß und damit erhöhte pulmonale Infektanfälligkeit!) als auch zu einer obstruktiven und/oder zentralen Hypoventilation. Die Hypoventilationsstörungen können gleichzeitig nebeneinander vorkommen!

Vorstand

Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. med. Markus M. Lerch
(Vorsitz)

Kaufmännischer Direktor:
Markus Zender

Pflegedirektorin:
Carolin Werner

Vertreter der Medizinischen Fakultät:
Prof. Dr. med. Thomas Gudermann
(Dekan)

Institutionskennzeichen:
260 914 050

Umsatzsteuer-ID:
DE813536017

Das Klinikum der Universität
München ist eine Anstalt des
Öffentlichen Rechts

- Nicht-dystrophe Myotonien haben keine erhöhte Inzidenz an einer zentralen oder obstruktiven Hypoventilation. Eine Restriktion kann aber durch eine Myotonie der Thoraxmuskulatur auftreten.
- Daher sollten bei allen Patienten mit Myotonen Dystrophien frühzeitig eine Lungenfunktionsprüfung (mindestens FVC, bestenfalls mit Atempumpenparameter zur Diagnostik hinsichtlich einer erhöhten Auslastung der Atemmuskulatur) erfolgen, um eine ggf. bestehende restriktive Ventilationsstörung zu erkennen.
- Besteht eine exzessive Tagesmüdigkeit, sollte eine schlafmedizinische Untersuchung im Vorfeld erfolgen, um eine ggf. bestehende zentrale oder obstruktive Schlafapnoe frühzeitig zu diagnostizieren und ggf. behandeln. Dies hätte dann auch Auswirkung auf die medikamentöse Therapie (siehe unten).

Entbindung:

- Es kann zu längeren Wehen und einer länger dauernden Geburt aufgrund einer Uterusdysfunktion und einer allgemeinen körperlichen Schwäche kommen.
- Aufgrund eines Polyhydramnions kann es zu einer Uterus-Überdehnung kommen. Diese kann zu einer Frühgeburt, unzureichenden Kontraktionen der Gebärmutter (atonischer Uterus) oder zu einem vorzeitigen Blasensprung führen.
- Aufgrund ungenügender Uterus-Kontraktionen (atonischer Uterus) oder Plazentalösungsstörungen kann es zu Nachgeburtsblutungen kommen
- Die Regionalanästhesie ist der Allgemeinanästhesie vorzuziehen.
- Bei spinalen Anästhesieverfahren/Periduralanästhesie sind keine erhöhten Komplikationsraten bei Myotonen Dystrophien und nicht-dystrophen Myotonien beschrieben, allerdings kann es zu einer verlängerten Rückbildung der muskulären Parese insbesondere bei der Myotonen Dystrophie Typ 1 an den unteren Extremitäten kommen.
- Postpartal sollte eine Überwachung mit regelmäßiger Messung der Kreatinkinase erfolgen.
- Kälte ist ein Trigger für Myotonie, so dass eine Unterkühlung zur Vermeidung der Zunahme einer Muskelsteifigkeit/ Muskelkrämpfe bei allen myotonen Muskelerkrankungen verhindert werden sollte.
- Myotone Krisen können bei den nicht-dystrophen Myotonien durch den physiologischen Stress der Wehen, schmerzhafte Injektionen, Elektrokauterisation und Medikamente wie Beta-Agonisten, Adrenalin und Colchicin ausgelöst werden.
- Eine kontinuierliche Pulsoxymetrie und wenn möglich transkutane pCO₂-Messung bei vorbestehender Beeinträchtigung der Atmung (restriktive Ventilationsstörung, zentrale oder obstruktive Apnoe).

Hinweise zur medikamentösen Behandlung:

- Barbiturate oder Benzodiazepine: Erhöhte Gefahr einer Atemdepression oder Apnoen bei myotonen Dystrophien, daher Gabe nur in reduzierter Dosis und engmaschiger Überwachung. Dies gilt insbesondere für Patientinnen mit vorbestehender restriktiver Ventilationsstörung oder Zeichen der zentralen Hypoventilation (zentrales Hypoventilationssyndrom).
- Allgemeinanästhesie: Triggerfreie Narkosen sind zu bevorzugen. Verzicht auf depolarisierende Muskelrelaxanzien (bsp. Succinylcholin) und auch volatile Anästhetika. Insbesondere bei den nicht-dystrophen Myotonien sind hier schwerwiegende myotone Komplikationen beschrieben. Volatile Anästhetika können bei der Paramyotonia congenita Schüttelfrost und Myotone Krisen auslösen.
- Bei Anwendung von bestimmten Muskelrelaxanzien (beispielsweise Fenoterol zur Wehenhemmung) kann es zu einer Verstärkung der Myotonie mit Ausbildung eines Schlundkrampfes kommen.
- Magnesiumsulfat sollte -wenn überhaupt- nur vorsichtig eingesetzt werden, da auch dies zu einer Verschlechterung der Muskelschwäche mit ggf. Ateminsuffizienz führen kann.
- Mexiletin kann während der Schwangerschaft zur Reduktion der Myotonie verwendet werden (regelmäßige kardiale Kontrollen!).



- Acetazolamid und Thiaziddiuretika können bei der Paramyotonia congenita als vorbeugende Therapie einer Myotonie eingesetzt werden.

Literatur:

- Morton A. Myotonic disorders and pregnancy. Obstet Med. 2020 Mar;13(1):14-19. doi: 10.1177/1753495X18824238. Epub 2019 Mar 16.
- Allgemeine Konsensusempfehlungen für erwachsene Patienten mit myotoner Dystrophie Typ 1
- Norwood F, Rudnik-Schoneborn S. 179th ENMC international workshop: pregnancy in women with neuromuscular disorders 5-7 November 2010, Naarden, The Netherlands. Neuromuscul Disord 2012; 22: 183–190.