

# Syndromes myasthéniques et dystrophies

---

Louis-Philippe Fortier  
MD, MSc, FRCPC  
HMR  
Université de Montréal

## Syndromes myasthéniques et dystrophies

---

- Anesthesia and co-existing disease
  - Stoelting/Dierdorf
- Decision making in anesthesiology
  - Bready et al
- Rapid-sequence review of anesthesiology
  - Chee
- Essence of anesthesia practice
  - Roizen

## Syndromes myasthéniques et dystrophies



## Syndromes myasthéniques et dystrophies

### ■ Introduction

- Homme de 50 ans, qui sera opéré le lendemain afin de corriger une hernie paraombélicale. En investigation par la neurologie pour double vision, il a subi récemment une résonance magnétique cérébrale qui n'a révélé aucune lésion.
- Une jeune femme de 20 ans, mannequin professionnelle doit subir une chirurgie plastique de correction des paupières
- Une femme de 40 ans sans histoire particulière qui note à votre questionnaire neurologique à la rubrique: faiblesse quelconque, quelle ressent une fatigue intense lorsqu'elle prend un sauna ou un bain très chaud.
- Patient de 45 ans qui doit subir une bullectomie pulmonaire, suivi pour un syndrome de Sjögren et qui rapporte des douleurs au bas du dos et à la cuisse avec picotements diffus à la jambe droite.

# Syndromes myasthéniques et dystrophies

## ■ Introduction

- Patiente suivie pour une myasthénie grave depuis 8 ans qui doit subir une césarienne pour dystocie foeto-pelvienne, G1, normale 40 semaines. Elle prend 1 gramme par jour de pyridostigmine.

# Collège Royal du Canada

Anesthésie 2002

1

Élément de la grille : clinique préopératoire 2    Type correspondant : Très urgent / Urgent / Non urgent  
Auteur : Graham, Marianne    Complexité : Modérée

Court titre pour la question : Consultation préopératoire pour dystrophie musculaire et cholécystectomie par laparoscopie

# Collège Royal du Canada

---

**Scénario d'ouverture :**

Vous voyez, en clinique de consultation préopératoire, un patient de 25 ans qui a une dystrophie musculaire de Duchesne. Au cours des 6 derniers mois, il a présenté 4 épisodes de cholélithiase. Le chirurgien voudrait procéder à une cholécystectomie par laparoscopie afin d'éviter de futures crises. Présentement, le patient est asymptomatique. Comment évalueriez-vous ce patient?

# Collège Royal du Canada

---

**Objectif(s) de la question :**

Considérations anesthésiques de la dystrophie musculaire de Duchesne (DMD)

Comprendre les inconvénients de la chirurgie laparoscopique chez le patient avec une maladie cardiopulmonaire sévère, surtout avec hypertension pulmonaire

Rôle de consultant : aptitudes à effectuer des recommandations pour une prise en charge optimale du patient (incluant solutions alternatives d'approche chirurgicale)

# Collège Royal du Canada

*Lorsque cela s'applique, caractéristiques fondamentales en réponse au scénario d'ouverture (c.-à-d. évaluation initiale du patient)*

- 1) Considérer les répercussions multisystémiques de la DMD, nécessitant des évaluations neurologique, cardiaque et respiratoire complètes. .
- 2) Discuter du risque possible d'hyperthermie maligne et/ou de rhabdomyolyse induite par la succinylcholine (et donc de la contre-indication à la succinylcholine.
- 3) Doit considérer les effets de la laparoscopie sur le système cardiorespiratoire

# Collège Royal du Canada

**Question: Major Illness 4**

**Type: Elective**

**Brief Title of Question: The hypotonic man coming for a skin graft**

**Objective(s) of the question:**

1. Anesthesia considerations of a patient presenting myotonia dystrophica (Steinert)
2. Acute pain management on a patient taking opioids.

**Opening Scenario:**

52 year old man is scheduled for a skin graft on his right chest (the skin will be taken from his thigh). He was severely burned 10 days ago when his brother spilled boiling water on him. The surgeon tells you that patient has myotonia dystrophica. What do you want to know before you proceed with your anesthesia?

**If applicable, Critical Features for the response to Opening Scenario (i.e. Initial assessment of patient)**

Basic clinical assessment, history and physical evaluation. Anesthesia considerations for myotonia dystrophica.

## Myasthenia Gravis

### ■ Acquis / Congénitale

- **Acquis**; prévalence: 40 per million, incidence: 1/20000
- Destruction de 70-80% des récepteurs.
- ↑ de la sensibilité aux curares.
- ↑ fatigue avec l'exercice.
- Atteinte de la musculature somatique et crânienne (bulbaire).
- Présentation: F/20-30, H/60 ans, F>H
  - Ptose, diplopie, dysphagie
  - Anticorps anti-AchR: 80%

## Myasthenia Gravis

- **Etiologie**: Inconnue, rôle du thymus
  - Hyperplasie dans 70% des cas
  - 10-15% Thymome
- **Classification d'Osserman**
  - I: MEO seulement
  - IIa: Muscles squelet.
  - Progression lente
  - Réponse à Anticholinestéras
  - Stéroïdes

## Myasthenia Gravis

---

- Classification (suite)
  - IIb Sévère
    - Progression rapide
    - Atteinte respiratoire
    - Absence de réponse aux anticholinestérasés
  - III Début abrupte
    - Détérioration rapide
    - ↑ Mortalité
  - IV Transformation sévère de I ou II

## Myasthenia Gravis

---

- Signes et symptômes
  - Ptose, diplopie, dysphagie
  - Faiblesse
  - Exacerbations et rémissions
  - EMG, ↓ voltage avec répétitions
  - Atteintes bulbaires
    - Augmentation des sécrétions orales
  - Atteintes asymétriques
  - ↑ risque d'aspiration
  - Myocardite, FA/blocs

## Myasthenia Gravis

### ■ Traitements

#### ■ Anticholinestérasés

- Pyridostigmine: onset 30 min.
- pic 120min.
- durée 3-6 heures
- dose max. 120 mg q3h

#### ■ Thymectomie

- Puberté à 60 ans

#### ■ Immunodépression

- Corticostéroïdes, azathioprine, cyclosporine

#### ■ Immunothérapie à court terme

- Plasmaphérèse

## Myasthenia Gravis

### ■ Planification anesthésique

- Préop.
- Besoin de support vent.postop.
- Patient se réveillera avec tube ET
- Limiter les opioïdes

### ■ Facteurs de risque

- Durée de la maladie > 6 ans, 12 points
- MPOC, 8 points
- 750mg die dans les 48 dernières heures, 8 points
- CV < 2.9L en préop., 5 points
- Si total > 10 points, patient à risque de ventilation pour plus de 3h
  - Leventhal et al Anesth 1980;53:26



## Myasthenia Gravis

- **Bloqueurs neuromusculaires**
- ↑ sensibilité aux nondépolarisants (précurarisation)
  - Potentiel Atracurium 1.9X
- Surestimation du degré de bloc à l'orbicularis
- Résistance à la succinylcholine ( $ED_{95}$ ): 2.6X
- **Induction**
  - Intubation sans curare
  - Induction au gaz
- **Maintenance**
  - Rx à courte action
- **Postop**
  - Support ventilatoire, perfusion I.V. neostigmine 1/30-1/60 de la dose de pyridostigmine die en 24h

## Myasthenia Gravis

- **Myasthénie congénitale**
- M. congénitale **présynaptique**
- Début; néonate/petite enfance
- Signes et symptômes
  - Ptose, s'alimente mal, fatigue, apnée
- Absence d'anticorps antiAChR
- Réponse aux anticholinestérases
- Légère amélioration avec l'âge
- ↓ Recapture
  - A/n de la choline acetyltransférase, remplissage vésiculaire
- S'améliore avec 4-aminopyridine
  - A/n relâche quantique d'Ach
  - Vincent et al. Muscle Nerve 4: 306-318, 1981

## Myasthenia Gravis

- Myasthénie congénitale
  - M. congénitale **postsynaptique**
  - Début; Néonate/enfance/adulte
  - Atteinte: MEO, Tronc, Membres
  - Absence d'acétylcholinestérases, MEPP prolongés
  - Réponse répétitive à la stimulation simple
  - aN AchR,  $\Delta$  conductance, ouverture prolongée,  $\downarrow$  nombre de R,  $\uparrow$  R extrajonctionnels, aN a/n site agoniste du AchR

## Syndrome myasthénique

- Eaton-LM and Lambert EH, JAMA 163:1117-24, 1957
- aN relâche d'Ach.
- Signes et symptômes
  - Faiblesse de la ceinture pelvienne, muscles prox., dysphagie
  - Sx exacerbés par  $\uparrow$  température, durée de l'effort
  - aN autonomiques: sécheresse de la bouche, constip., impuissance, dysurie
- 5H/1F
- Associé :
  - tumeurs malignes dans 70% cas
  - Anémie pernicieuse
  - Mal. Thyroïde
  - Synd. De Sjögren,  $\uparrow$  HLA B8,DR3

## Syndrome myasthénique

### ■ Etiologie

- ↓ relâche d'Ach
- Lambert EH et al, Ann NY Acad Sci 183:183-99, 1971

### ■ Stimulation

- >10Hz, ↑ relâche Ach, ↑ taille des EPP, associés ; a une ↑ Calcium

### ■ Pathogénèse

- Inconnue
- ↑ ultrastructure postsynaptique de la JNM
- aN de la zone active desorganisée
- Autoanticorps via tumeur (Oat cell)
- Ishikama K et al Neurology 27:140-3, 1977

## Syndrome myasthénique

### ■ Plan anesthésique

- Privilégier la loco-régionale
- Éviter les aminoglycosides, Succ
- Intubation sans curares car faiblesse déjà présente

## Syndrome myasthénique

### ■ Traitement

- Anticholinestérases, légère amélioration
- Guanidine, ↑ relâche d'Ach, par ↑ cAMP
  - Eff sec: Supression de la moelle osseuse
  - Tox rénale/hépatique
  - Paresthésies
- Dosage
  - 20-30mg/kg/die en 3-4 doses
- 4-aminopyridine, ↑ relâche d'Ach
  - Eff sec: Paresth periorales, anxiété, agitation, N/V, convulsions, exagération de la réponse vagale, diminution du flot cérébral

## Syndrome myasthénique

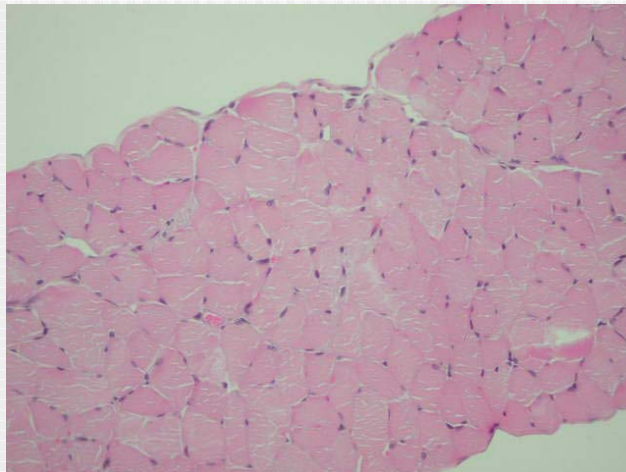
### ■ Traitement

- Plasmaphérèse
- Si capacité vitale < 2L
- Eff. max à 2-3 sem.
- Prolongé par tx immunodépresseur et stéroïdes

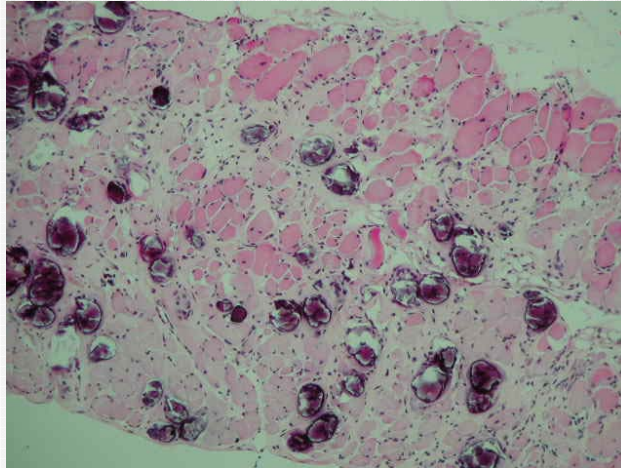
## Dystrophie musculaire

- Groupe de maladies héréditaires
- 4 critères
  - Base génétique
  - Décours progressif
  - Myopathie primaire
  - Dégénérescence des fibres musculaires
- Les plus fréquentes
  - Duchenne, Limb-girdle, Landouzy-Dejerine et myotonique

## Dystrophie musculaire



## Dystrophie musculaire



## Dystrophie musculaire

- Maladies héréditaires, dégénérescence non douloureuse avec atrophie progressive symétrique des muscles squelettiques sans dénervation.
- **Dystrophie musculaire pseudohypertrophique**
  - La plus fréquente, 3/3600, liée au chr.X, la plus sévère.
  - Début 2-5 ans, démarche dandinante, chute fréquente, difficulté à monter les escaliers
  - Atteinte musc., gros mollets, prox., pelviens, infiltration lipidique
  - Chaise roulante à 8-10 ans, cyphoscoliose
  - ↑ fréq. fracture

## Dystrophie musculaire

- Hypomotilité gastro-intestinale, ↑ CK plasm. 30-300X, décès 15-25 ans, défaillance cardiaque, pneumonie
- Dysfonctions cardiorespiratoires
  - Grande onde R en V1
  - Profonde onde Q dans les dérivations des membres
  - PR court
  - Tachycardie sinusale
  - Régurgitation Mitrale
  - ↓ forces inspi/expi, accumulation des sécrétions
  - Apnée du sommeil, HTP, MPOC, pneumonie

## Dystrophie musculaire

- Plan anesthésique
  - ↓ réserve card/resp, risque d'aspiration
  - Risque d'hyperkaliémie par rhabdomyolyse avec Succinylcholine
  - Curares: début d'action idem, durée ↑
  - Rhabdomyolyse avec halogénés sans Succinylchol., chez dystrophie de Becker
  - ↑ incidence d'hypertermie maligne
    - Rosenberg H et al Anesthesiology 1983; 59:362
    - Wang JM et al Can anaesth soc J 1986; 33:492-7
  - Déclencheurs
    - Succ., expo prolongée à un agent halogéné
  - Insuffisance respiratoire retardée, ad 36h

## Dystrophie musculaire

### ■ Limb-Girdle

- Progression lente, mal. Bénigne, début 20-50 ans
- Autosomique récessive
- Atteintes ceintures scapulaire et pelvienne
- aN CK, dysrythmies et blocs rares

### ■ Fascioscapulohumérale

- Progression lente, fonte: faciale, pectorale et de la ceinture des épaules
- Atteinte tardive des membres inférieurs
- Autosomique dominante, début: adolescence
- Renverse de l'atracurium plus rapide, CK variable
  - Dresner DL et al Br J anaesth. 1989:62:331-4

## Dystrophie musculaire

### ■ Nemaline Rod

- Mal. autosomale dom., atteinte musc. squelet./lisse
- Progression lente, symétrique
- Dx: bâtonnet entre les myofibrilles normales
- Fonte musculaire, hypotonie, ↓ ROT
- aN osseuses par ↓ tonus musculaire
- Micrognathie, aN marche, dysphagie, détresse resp. pectus excavatum, mal. restrictive, défaillance resp.
- Atteinte bulbaire, regurgitation, dépression card.
- Réponse aux curares imprévisible
- Pas d'évidence de relâche aN de K<sup>+</sup>



## Dystrophie musculaire

### ■ Occulopharyngée

- Dysphagie progressive
- Ptose
- ↑ risque d'aspiration
- ↑ sensibilité aux curares

### ■ Emery Dreifuss

- Mal. Héritaire récessive liée à l'X
- Respiration N, défaillance cardiaque, trouble de conduction

## Dystrophie myotonique

- Groupe de maladies héréditaires dégénératives des muscles squelettiques caractérisées par des contractions persistantes après une contraction volontaire
- Sans atteintes des nerfs périphériques ou des jonctions neuromusculaires
- Défaut dans la séquestration du calcium intracellulaire

## Dystrophie myotonique

### ■ Myotonia dystrophica

- Trait autosomique dominant
- La plus commune des myotoniques, 3-5/100000
- La plus sévère, début 20-30 ans, forme congénitale la plus sévère, mortalité 25% à 18 mois
- Mal. Multisystémique
- Tx quinine, phénitoïne, tocaine, mexilétine
- Décès dans sixième décennie d'insuffisance cardiaque ou d'une pneumonie
- Haute mortalité/morbidité périopératoire
- Susceptibilité à l'hyperthermie maligne, non floride
- Laryngospasme, spasme du masséter avec Succ.
- Danger avec renverse (neostigmine)

## Dystrophie myotonique

### ■ Signes et symptômes

- Dépression faciale, fonte sternocleidomastoidienne, ptose, dysphagie, poignée de main persistante et dysfonction pharyngée avec régurgitation
- Triade : retard mental, calvitie frontale et cataractes
- Atrophie des gonades, Db, atteinte thyroïdienne, insuffisance surrénalienne, gastroparésie, pseudoobstruction intestinale, apnée centrale, hypersomnolence, ↑ incidence cholelithiases
- Exacerbation durant la grossesse
  - Atonie utérine
  - Rétention placentaire
- Troubles de conduction
  - Bloc 1er ad 3e degré

## Dystrophie myotonique

### ■ Plan anesthésique

- Privilégie la loco régionale
- Évite Succ.
- Haut degré de suspicion avec halogénés
- Évite les cardiodépresseurs
- Évite les opioïdes en post opératoire
- Analgésie, blocs avec anesthésiques locaux
- Prévoir le support ventilatoire en post opératoire

## Dystrophie myotonique

### ■ Paramyotonia congenita

- Début en enfance
- Paralysie flaccide post contractions, reliée à l'hyperkaliémie
- Paralysie périodique hyperkaliémique
  - Paralysie entrecoupée d'épisodes de myotonies
  - Déclencheurs: froid, faim et stress
  - Tx : gluconate de calcium

## Dystrophie myotonique

### ■ Acide maltase

- Maladie de Pompe
- Faiblesse a/n bassin et respiratoire
- Myotonies discrètes a/n cou

### ■ Schwartz-Jampel

- Chez l'enfant, fronçage intense du visage
- Mal. Rare, myotonies, aN faciales/squel., micrognathie
- Intubation difficile
- Susceptibilité à l'hyperthermie maligne

Fin



Fin

