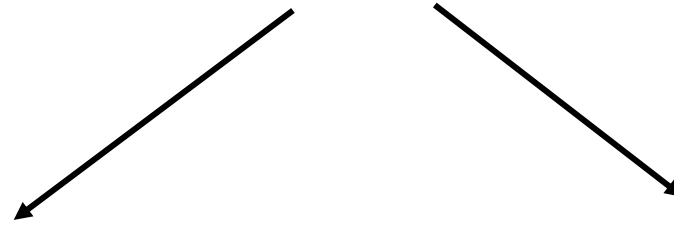


PBLD 3 - Questions

- Un patient de 45 ans doit subir une vidéo-médiastinoscopie dans le cadre d'un bilan d'extension d'un cancer pulmonaire.
Il est connu pour une maladie de Steinert.
- (1) Quels sont les points importants de la mise au point préopératoire ?
- (2) Quelle prise en charge peropératoire proposez-vous ?
A quoi seriez-vous particulièrement attentif ?
- (3) Quelle prise en charge postopératoire proposez-vous ?

45 ans - Cancer pulmonaire - Maladie de Steinert. Vidéo-médiastinoscopie - Bilan d'extension



Cancer du poumon -Vidéo-médiastinoscopie	Maladie de Steinert
15 points	15 points

Moyenne:

1^{ère} année 5,71/10


2^{ème} année 5,86/10

Moyenne totale 5,78/10



Review

Cancer and Myotonic Dystrophy

Eleonora S. D'Ambrosio ¹ and Paloma Gonzalez-Perez ^{2,*} 


J. Clin. Med. **2023**, *12*, 1939.
<https://doi.org/10.3390/jcm12051939>

*"Cancer **frequency** in patients with DM appears to be **higher** than in the general population or non-DM muscular dystrophy cohorts"*

*"Myotonic dystrophy (DM) is the **most common muscular dystrophy in adults**. Dominantly inherited CTG and CCTG repeat expansions in DMPK and CNBP genes cause DM type 1 (DM1) and 2 (DM2), respectively »*

"DM susceptibility to general anesthesia and sedatives, which are often needed for the management of cancer"

Cancer and Myotonic Dystrophy

Eleonora S. D'Ambrosio¹ and Paloma Gonzalez-Perez^{2,*} 



Journal of
Clinical Medicine

Table 3. Postulated pathogenic mechanisms underlying DM carcinogenesis.

Pathogenic Mechanism	References
1. Upregulation of Wnt/B-catenin pathway	[35]
2. Alterations of mRNAs transcripts (tumor suppressor genes or oncogenes)	[36]
3. B-catenin mutations (<i>CTNNB1</i>)	[37–39]
4. <i>PLAG1</i> overexpression	[40]
5. <i>DMPK</i> repeat expansion	[41,42]
6. <i>CNBP</i> repeat expansion	[43]

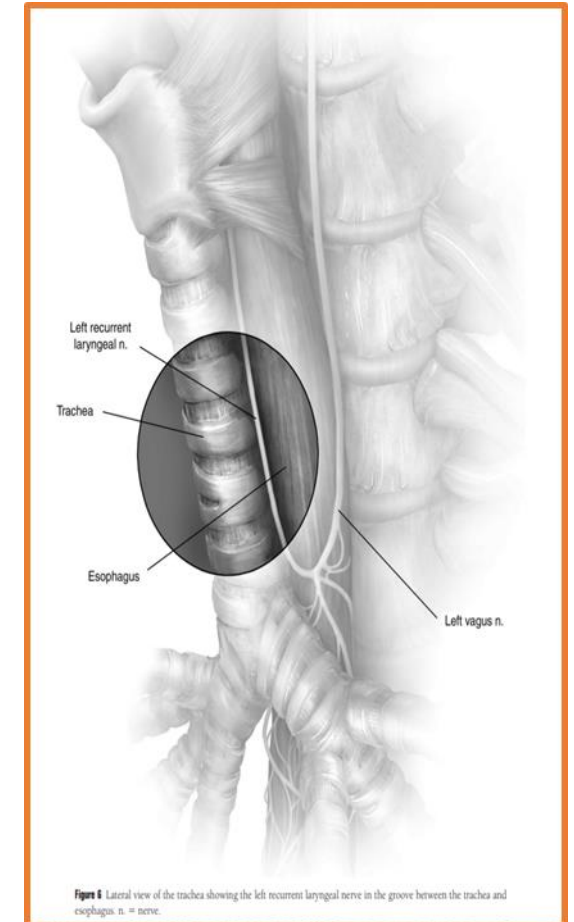
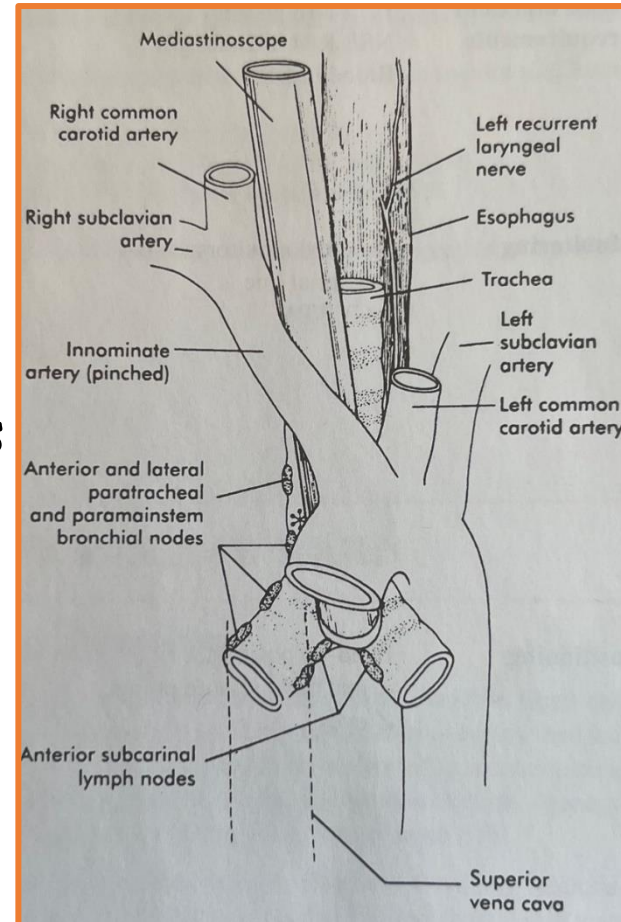
Médiastinoscopie (VAMLA: Video-Assisted Mediastinoscopic Lymphadenectomy)

<https://mmcts.org/tutorial/1679> (vidéo à diffuser)

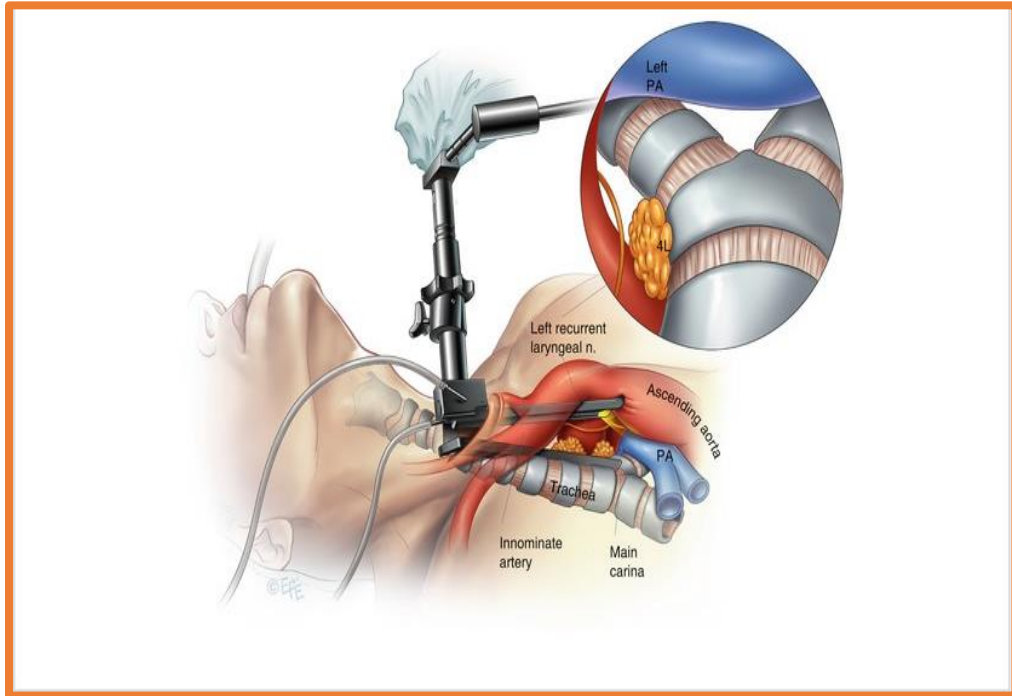
Considérations chirurgicales

- Biopsie des ganglions médiastinaux
- Procédure diagnostique ou de stadification du cancer pulmonaire
- Parfois peut révéler un lymphome, sarcoïdose ou pathologies infectieuses
- Approche cervicale: accès aux ganglions pré, para et sub-carinaire
- Incision supra-sternale de 3 cm

➔ Exposer le contexte

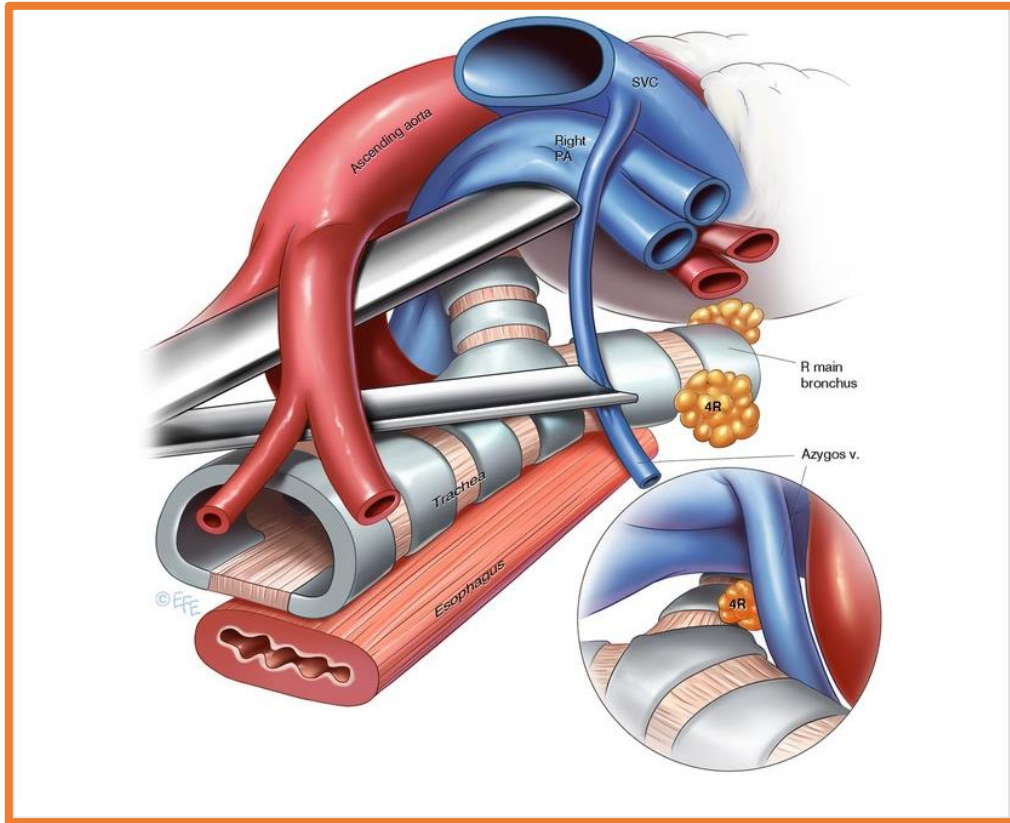


Médiastinoscopie (VAMLA: video-assisted mediastinoscopic lymphadenectomy)



- Points d'attention en préopératoire:
 - Souvent patients fumeurs avec maladies co-existantes ou tumeurs sécrétantes
 - Masse médiastinale
 - Compression trachéale
 - Syndrome cave supérieur: attention intubation
- Importance RX Thorax ou CT scanner

Complications



- Large voie périphérique
- Groupe + RAI
- Complications:
 - Lésions vasculaires majeures
 - Pneumothorax 0.08 à 0.23%
 - RX thorax au réveil
 - AVC (compression TABC)
 - Lésion trachéo-bronchique
 - curarisation profonde
 - Lésion nerveuse phrénique et récurrent

Complications

SUMMARY OF PROCEDURE

Position	Supine
Incision	For mediastinoscopy, suprasternal; usually left 2nd interspace for anterior mediastinotomy.
Special instrumentation	Mediastinoscope
Antibiotics	Cefazolin 1 g
Surgical time	≤ 1 h
EBL	Minimal (but risk of significant blood loss if major vascular injury occurs).
Postop care	PACU → room
Mortality	< 0.1%
Morbidity	Bleeding Pneumothorax: Rare Vocal cord paralysis: Rare Esophageal perforation: Rare Pleural tear: Rare Tracheal laceration: Rare
Pain score	2 (mediastinoscopy); 2-3 (anterior mediastinotomy)

Maladies neuro-musculaires


- > de 800 entités distinctes classées comme **maladies neuromusculaires**
- = Affections acquises ou congénitales
- **!! Bien distinguer une atteinte:**
 - **Cellules nerveuses motrices de la moelle épinière** ou motoneurones
 - Amyotrophies spinales, sclérose latérale amyotrophique
 - **Neuropathies périphériques**
 - Charcot-Marie-Tooth (=Poly-neuropathie héréditaire sensitivo-motrice périphérique)
 - Syndrome de Guillain-Barré-Strohl (Maladie auto-immune inflammatoire du système nerveux périphérique -Auto-Ac contre gaine de myéline)
 - **Jonction** entre le nerf et le muscle (anomalie de la transmission du message nerveux)
 - Myasthénie
 - **Muscle**
 - Myopathies = Atteinte purement musculaire

Définition Myopathies

- Il y a atteinte directe d'un des constituants du muscle

- = **Maladie musculaire primitive**
 - par dégénérescence musculaire
 - dont l'évolution est progressive
 - et dont la nature = familiale et héréditaire

Myopathies

- Grande variété de maladies
 - affectant la **fonction**, le **métabolisme** et l'**intégrité structurelle**
 - La plupart d'entre eux sont très rares
 - L'ensemble de leur groupe a une prévalence cumulative de 1/1500
 - Étant donné
 - faible incidence et
 - hétérogénéité des troubles
 - Impact significatif sur la prise en charge anesthésique
- Anesthésistes pas familiers avec
- les symptômes clés
 - comorbidités associées
 - et les implications anesthésiques
- 

- **!! Souvent indissociablement associées à une atteinte respiratoire et cardiaque**
 - **!! Evaluation préopératoire soigneuse**

Myopathies

- Vu l'origine génétique de la plupart des myopathies
 - **Souvent diagnostic précis** lors de l'évaluation préopératoire
 - Familles touchées testent leurs enfants précocement
- !! Toujours un **risque** de patients myopathes non diagnostiqués (enfants +++)
 - Symptômes subcliniques ou à apparition tardive
 - !! nombreuses mutations de novo (jusqu'à 50% dans la DMD)
 - !! Histoire familiale positive n'est pas toujours présente
- Vu grande variété des myopathies et de leurs présentations cliniques
 - **Impossible** que les anesthésistes diagnostiquent ou différencient **seuls** des sous-groupes
 - Mais connaissance des **principaux symptômes cliniques** parfois utiles pour identifier les patients potentiellement non diagnostiqués qui ont besoin d'ex. complémentaires

Myopathies

C. Trevisan et al. Acta Myologica 2013.
Undiagnosed myopathy before surgery and safe anaesthesia table.

Table 1. Main clinical manifestations suggestive of myopathy *.

Clinical aspects	Possible myopathy
1. Progressive (for weeks, months, years) weakness of upper or lower limbs	Muscular Dystrophies, Acquired Myopathies, other
2. Slow muscle relaxation after voluntary contraction	Myotonic Dystrophy and other Channelopathies
3. A drooping eyelid or strabismus and diplopia	Myasthenic Disorders, Mitochondrial Myopathies, Oculopharyngeal Muscular Dystrophy, other
4. Impairment of swallowing or voice tone (e.g. nasal voice)	Myasthenic Disorders, Mitochondrial Myopathies, Oculopharyngeal Muscular Dystrophy, other
5. Frequent muscle cramps or stiffness, at rest or during muscle exercise	Channelopathies, Metabolic Myopathies., M.H. Susceptibility, other
6. Episodes of myoglobinuria (myalgia and very dark brown urine)	Metabolic Myopathies, other
7. Evident bone malformations (palate, spine, chest, hip, foot)	Central Core Disease and other Congenital Myopathies
8. Raised serum CK (CPK)	Metabolic Myopathies, Acquired Myopathies, Muscular Dystrophies, Congenital Myopathies, M. H. Susceptibility, other

!!



Classification myopathies

I- MYOPATHIES HEREDITAIRES GENETIQUES	(II - MYOPATHIES ACQUISES)
1) DYSTROPHIES MUSCULAIRES	1) INFLAMMATOIRES - MYOSITES
2) CANALOPATHIES	2) TOXIQUES
3) MYOPATHIES CONGENITALES	3) ENDOCRINIENNES
4) MYOPATHIES METABOLIQUES	

- =Groupe d'affections caractérisées par une **atteinte musculaire primitive** d'origine **génétique**
- Classées en fonction
 - des groupes musculaires atteints
 - de leur évolutivité
 - et de leur mode de transmission génétique

Myopathies Héréditaires/ Génétiques

<http://anesthésie-et-maladies-rares.com>
MYOPATHIES, 18-03-2017

!!

1) DYSTROPHIES MUSCULAIRES

- Dystrophie myotonique de **Steiner**
- Dystrophie musculaire de **Becker**
- Dystrophie musculaire de **Duchenne**
- Dystrophie musculaire de **Emery-Dreifuss**
- Dystrophie musculaire de **Landouzy-Dejerine**
- Dystrophie musculaire Des Ceintures
- Dystrophie musculaire distale de **Welander**
- Dystrophie musculaire Congénitale
- Dystrophie musculaire Oculopharyngée
- Dystrophie musculaire Oculaire

2) CANALOPATHIES ("Myopathies Myotoniques")

2.1) Myotonies

- Myotonie congénitale
(Maladie de Thomsen et Maladie de Becker)
- Myotonie Fluctans
- Maladie d'Eulenburg

2.2) Paralysie Familial Périodique

3) MYOPATHIES CONGENITALES

= groupe de myopathies hétérogènes dans lesquelles on a pu mettre en évidence des anomalies structurales

- 3.1) Central Core Myopathie
- 3.2) Myopathie de Némaline ou à bâtonnets
- 3.3) Myopathie Centronucléaire

4) MYOPATHIES METABOLIQUES

= dues à des déficits enzymatiques jouant un rôle important dans la production énergétique par le muscle soit par un trouble de la glycolyse soit par un trouble de la respiration cellulaire

4.1) Les Glycogénoses

Type 2 : Maladie de Pompe

Type 5 : Mac Ardle

4.2) Déficit en Carnitine

4.3) Myopathies Mitochondriales

Syndrome de Kearns-Sayre

Syndrome de Melas

Syndrome de Merff

Dystrophies musculaires

➤ Dystrophie musculaire de **Duchenne (DMD)**

➤ Dystrophie musculaire de **Becker (BD)**

➤ Dystrophie myotonique de **Steinert**

➤ Dystrophie musculaire de **Landouzy-Dejerine**

➤ Dystrophie musculaire de **Emery-Dreifuss**

➤ Dystrophie musculaire Des Ceintures

➤ Dystrophie musculaire Distale de **Welander**

➤ Dystrophie musculaire Congénitale

➤ Dystrophie musculaire Oculopharyngée

➤ Dystrophie musculaire Oculaire



Les plus fréquentes = dystrophinopathies
(anomalie de la dystrophine)
Récessives, liées à l'X

Myopathie myotonique = DM1

Dystrophie myotonique de type I (DM1) ou Maladie de Steinert

- La plus fréquente des **dystrophie** musculaire de l'adulte
 - Prévalence entre 1/8 000 et 1/20 000 en Europe
 - !! Suède Nord, Québec, région basque
- Transmission autosomique dominante
- Caractérisée par:
 - **Atrophie musculaire**
 - prédominant sur les muscles **distaux**, axiaux, faciaux, pharyngés et respiratoires
 - **Myotonie** des mains
 - + **Atteinte pluri=systémique**
 - avec cataracte, bloc de conduction ♥ et arythmie, diabète, somnolence

•

Myotonie dystrophique - Dystrophie myotonique

- maladie multisystémique Autosomique dominant,
- Deux sous-groupes d'origine génétique différente :

Type 1 - DM1

Maladie de Steinert

- = Forme la + fréquente et la + grave des S myotoniques
 - Décrite pour la première fois par Steinert en 1909
 - Incidence de 1 nouveau-né / 8 000
- Implique des groupes musculaires **distaux**
- Toujours décrite comme une maladie musculaire associant myotonie (syndrome myotonique) et dystrophie musculaire bien que la **myotonie = composante mineure**
 - = **maladie multi systémique**: SNC, yeux, cœur et système endocrinien
 - clinique, gravité et âge d'apparition variables

Type 2 - DM2

Syndrome de Ricker ou **PROMM** pour **Proximal Myotonic Myopathy**

- Implique des muscles **proximaux**

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

Myotonie dystrophique - Dystrophie myotonique

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

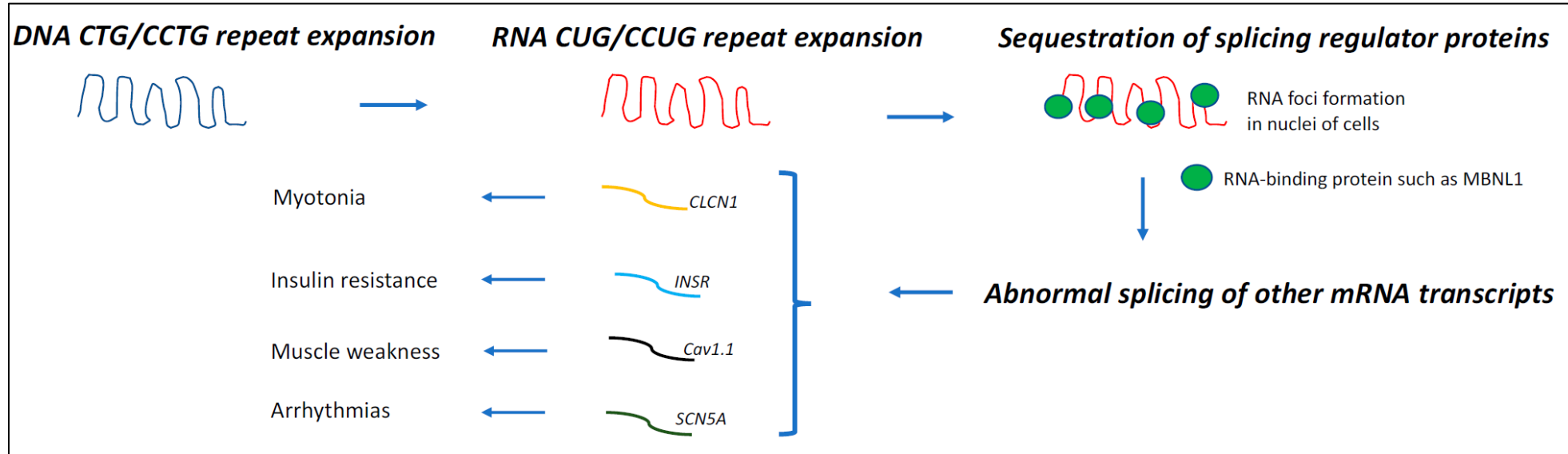
Type 1 - DM1 Maladie de Steinert

- Expansion trinuéotide CTG (> 50 répétitions)
- Chromosome 19 (19q13-2)
- Mutation du gène DMPK (dystrophic myotonia protein kinase)
 - Répétitions d'une partie de l'ADN non-codante transcrites en ARNm qui s'accumulent dans les noyaux des cellules > formation de foyers d'ARN mutants > Expression altérée de nbx gènes
- !! Phénomène d'amplification de chaque génération, l'instabilité de l'ADN augmente avec l'âge et les générations suivantes
- N-né, enfant, adulte

Type 2 - DM2 Syndrome de Ricker ou **PROMM** pour **Proximal Myotonic Myopathy**

- Expansion CCTG (> 75 répétitions)
- Chromosome 3 (3q21)
- Gène ZNF9 zinc finger protein 9 > Devenu actuellement CNBP (cellular nucleic acid-binding protein)
- Adulte

Dystrophie myotonique de type I (DM1) ou Maladie de Steinert




Expansions répétées de l'ADN sont transcrites en ARNm

- s'accumulent dans les noyaux des cellules
- séquestrent les protéines régulatrices de l'épissage
- épissage anormal
 - du canal chlorure (CLCN1) est associé à la **myotonie**
 - du récepteur de l'insuline (INSR) est associé à **résistance à l'insuline**
 - du canal calcique (Cav1.1) > **faiblesse musculaire**
 - du canal sodique (SCN5A) > **arythmie**
- Explique toutes les manifestations cliniques de la maladie

Dystrophie myotonique de type I (DM1) ou Maladie de Steinert

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

- Manifestations:
 - Myotonie + atteinte multisystémique (degrés divers)
 - Faiblesse et atrophie musculaires distales
 - Faiblesse des muscles du pharynx, du cou, muscles de mastication
 - Muscles des membres distaux, pied tombant, troubles de la démarche
 - muscles respiratoires < évolution précoce
 - + troubles du rythme et/ou de conduction cardiaque
 - + ptose, cataracte, atteinte endocrinienne, tr du sommeil, calvitie
- Evolution est habituellement lente et progressive
 - mais une dégradation rapide peut parfois être observée
- En quelques années 
 - Insuffisance respiratoire et cardiaque
 - Troubles du rythme
 - Troubles de la déglutition avec pneumopathie récidivante
 - Diabète
 - Retard mental

Dystrophies myotoniques

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

	Adult onset DM1	DM2
Genetics		
Mode of inheritance	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Gene	DMPK	ZNF9
Locus	19q13	3q21
Mutation	CTG-repeat expansion	CCTG-repeat expansion
Onset	Neonatal, childhood, or adult	Adult
Facial abnormalities		
Frontal balding	Common	Less common
Facial muscles atrophy	+++	+
Cataracts	Posterior subcapsular	Posterior subcapsular
Central nervous system		
Mental retardation	If neonatal onset	-
Cognitive dysfunction	+++	Rare
Behavioral problem	++	Rare
Visual-spatial deficits	++	Rare
Hypersomnia	++	+
Endocrine dysfunction		
Diabetes mellitus	+	+
Male hypogonadism	++	+
Dysthyroidism	+	+

	Adult onset DM1	DM2
Gastrointestinal dysfunction		
Dysphagia	Severe	Mild
Constipation	Common	Common
Gallstones	++	+
Elevated G-GT	+	++
Cardiac dysfunction		
Conduction abnormalities	Brady- or tachyarrhythmias	May be present
Cardiomyopathy	If present: dilated	If present: dilated
Sudden death	Well recognized risk	Fewer cases
Skeletal muscles		
Weakness	Mild to severe	Mild to moderate
Localization	Distal > proximal	Proximal > distal
Myotonia	Present	Absent to severe
Myalgia	Rare	Prominent
Elevated CK	Common	Common
Risk of perianesthetic complications	+++	Not increase

Dystrophies myotoniques

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

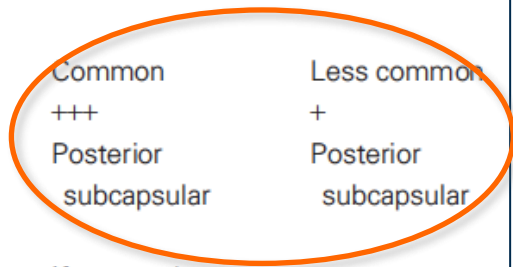
	Adult onset DM1	DM2
Genetics		
Mode of inheritance	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Gene	DMPK	ZNF9
Locus	19q13	3q21
Mutation	CTG-repeat expansion	CCTG-repeat expansion
Onset	Neonatal, childhood, or adult	Adult
Facial abnormalities		
Frontal balding	Common	Less common
Facial muscles atrophy	+++	+
Cataracts	Posterior subcapsular	Posterior subcapsular
Central nervous system		
Mental retardation	If neonatal onset	-
Cognitive dysfunction	+++	Rare
Behavioral problem	++	Rare
Visual-spatial deficits	++	Rare
Hypersomnia	++	+
Endocrine dysfunction		
Diabetes mellitus	+	+
Male hypogonadism	++	+
Dysthyroidism	+	+

	Adult onset DM1	DM2
Gastrointestinal dysfunction		
Dysphagia	Severe	Mild
Constipation	Common	Common
Gallstones	++	+
Elevated G-GT	+	++
Cardiac dysfunction		
Conduction abnormalities	Brady- or tachyarrhythmias	May be present
Cardiomyopathy	If present: dilated	If present: dilated
Sudden death	Well recognized risk	Fewer cases
Skeletal muscles		
Weakness	Mild to severe	Mild to moderate
Localization	Distal > proximal	Proximal > distal
Myotonia	Present	Absent to severe
Myalgia	Rare	Prominent
Elevated CK	Common	Common
Risk of perianesthetic complications	+++	Not increase

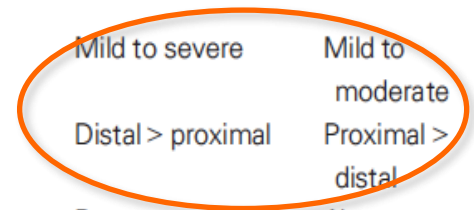
Dystrophies myotoniques

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

	Adult onset DM1	DM2
Genetics		
Mode of inheritance	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Gene	DMPK	ZNF9
Locus	19q13	3q21
Mutation	CTG-repeat expansion	CCTG-repeat expansion
Onset	Neonatal, childhood, or adult	Adult
Facial abnormalities		
Frontal balding	Common	Less common
Facial muscles atrophy	+++	+
Cataracts	Posterior subcapsular	Posterior subcapsular
Central nervous system		
Mental retardation	If neonatal onset	-
Cognitive dysfunction	+++	Rare
Behavioral problem	++	Rare
Visual-spatial deficits	++	Rare
Hypersomnia	++	+
Endocrine dysfunction		
Diabetes mellitus	+	+
Male hypogonadism	++	+
Dysthyroidism	+	+



	Adult onset DM1	DM2
Gastrointestinal dysfunction		
Dysphagia	Severe	Mild
Constipation	Common	Common
Gallstones	++	+
Elevated G-GT	+	++
Cardiac dysfunction		
Conduction abnormalities	Brady- or tachyarrhythmias	May be present
Cardiomyopathy	If present: dilated	If present: dilated
Sudden death	Well recognized risk	Fewer cases
Skeletal muscles		
Weakness	Mild to severe	Mild to moderate
Localization	Distal > proximal	Proximal > distal
Myotonia	Present	Absent to severe
Myalgia	Rare	Prominent
Elevated CK	Common	Common
Risk of perianesthetic complications	+++	Not increase



Dystrophies myotoniques

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

	Adult onset DM1	DM2
Genetics		
Mode of inheritance	Autosomal dominant	Autosomal dominant
Gene	DMPK	ZNF9
Locus	19q13	3q21
Mutation	CTG-repeat expansion	CCTG-repeat expansion
Onset	Neonatal, childhood, or adult	Adult
Facial abnormalities		
Frontal balding	Common	Less common
Facial muscles atrophy	+++	+
Cataracts	Posterior subcapsular	Posterior subcapsular
Central nervous system		
Mental retardation	If neonatal onset	-
Cognitive dysfunction	+++	Rare
Behavioral problem	++	Rare
Visual-spatial deficits	++	Rare
Hypersomnia	++	+
Endocrine dysfunction		
Diabetes mellitus	+	+
Male hypogonadism	++	+
Dysthyroidism	+	+

	Adult onset DM1	DM2
Gastrointestinal dysfunction		
Dysphagia	Severe	Mild
Constipation	Common	Common
Gallstones	++	+
Elevated G-GT	+	++
Cardiac dysfunction		
Conduction abnormalities	Brady- or tachyarrhythmias	May be present
Cardiomyopathy	If present: dilated	If present: dilated
Sudden death	Well recognized risk	Fewer cases
Skeletal muscles		
Weakness	Mild to severe	Mild to moderate
Localization	Distal > proximal	Proximal > distal
Myotonia	Present	Absent to severe
Myalgia	Rare	Prominent
Elevated CK	Common	Common
Risk of perianesthetic complications	+++	Not increased

Dystrophies myotoniques

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

Table 2 Muscular impairment rating scale (MIRS) for DM patients as developed by Mathieu *et al.* (adapted from ref 16)

Grade	Description
1	No muscular impairment
2	Minimal signs: myotonia, facial weakness, jaw and temporal wasting, ptosis, no distal weakness except isolated digit flexor weakness
3	Distal weakness; no proximal weakness except isolated elbow extensor weakness
4	Mild to moderate proximal weakness
5	Severe proximal weakness



Dystrophies myotoniques

F Veyckemans & JL Scholtes Pediatric anesthesia 2012.
Myotonic dystrophies type 1 and 2: anesthetic care

- = groupe de maladies musculaires est caractérisé par la présence de **myotonie** (quelque soit son mécanisme)
 - = relaxation lente d'un muscle à la suite d'une contraction
 - volontaire (prise de main) ou
 - stimulée (électrique, percussion)
 - !! peut induite par l'exposition au **froid** et à la **succinylcholine**
 - !! observée aussi après l'administration de propofol dans VP
- dans muscles périphériques et les muscles bulbaires (> troubles de la parole et de la déglutition)
- = contractures = indolores
- **pas** abolie par blocage des nerfs périphériques ou de la jonction N-M
 - mais infiltration avec AL peut aider
- R/ phénytoïne, mexiletine, procainamide, quinidine
 - se sont révélés efficaces pour supprimer la myotonie

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

➤ Evaluation pré-opératoire

- Avis multidisciplinaire, suivi neurologue
- Référer autre spécialiste: cardiologue ou pneumologie si indication clinique
- ECG
 - risque élevé de défauts de conduction
 - Pfs déjà pacemaker ou défibrillateur
- Echocardiogramme transthoracique
 - si symptômes cardiorespiratoires ou un ECG anormal
- EFR
 - si symptômes respiratoires

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

➤ Evaluation pré-opératoire

- !! Réduction de la vidange gastrique et du dysfonctionnement du muscle pharyngien
 - risque d'aspiration
 - éviter de tout sédatif préop
 - ? prophylaxie citrate de sodium, métopropramide ou anti-H2
- Evaluer l
 - difficultés potentielles d'accès aux voies respiratoires
 - efficacité de la toux
- Recueillir les informations
 - antécédents d'hypoxie, d'apnée du sommeil
 - ou de pathologies cardiaques coexistantes
- !! L'hypothermie et les frissons peuvent induire des contractures myotoniques

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

Table 5. Considerations regarding anesthesia in DM1 and DM2.

Pre-operative assessment

History: age at diagnosis, cardiac, pulmonary problems, obstructive sleep apnea, central apnea, prior history of surgery-related complications, medications.

Exam: general and neurological examination, muscle function (MIRS), craniofacial abnormalities (indicating difficult airway).

Evaluations: blood glucose, electrolytes, hemoglobin, LFTs, thyroid function, CK, ECG, chest X-ray, echocardiogram, Holter examination, PFTs, sleep oximetry or polysomnography.

Specialists: primary care provider, neuromuscular specialist, cardiologist, pulmonologist, anesthesiologist.

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

➤ **Prise en charge per-opératoire**

- ALR rapportée avec succès
 - anesthésique unique ou analgésie postopératoire
 - !! frissons et de précipitation de crise myotonique
- Très sensibles aux opiacés et aux agents anesthésiques
- ? Induction à séquence rapide
 - Si faiblesse des muscles pharyngiens > risque > d'aspiration
- **Monitoriser conduction N-M et la T°**
- !! Myotonie peut être précipitée par
 - hypothermie
 - frissons
 - stimulation chirurgicale ou mécanique et électro-cautérisation

Operative management	Schedules: Patients with DM should avoid <u>prolonged fasting and hypoglycemia</u> .
	Monitor: pulse oximetry, telemetry, invasive cardiac monitoring.
	Temperature control: both that of the patient and that of the operating room.
Induction agents	Premedication: avoid. Benzodiazepines can cause central respiratory depression.
	Halogenated agents: <u>no increased risk of MH</u> .
	Hypnotics: slow titration. <u>Propofol-induced pain</u> can provoke myotonia. <u>Etomidate-induced pain</u> can provoke myoclonic movements.
	Muscle relaxants: <u>unpredictable response to succinylcholine</u> . Non-repolarizing agents, such as rocuronium or cis-atracurium, are preferred.
	Opioids: fentanyl, sufentanil, or remifentanil have been used.
	Reversal of muscle relaxation: <u>cholinesterase inhibitors are contraindicated</u> .
Recovery	Extubation: fully awake and with the support of NIV.
	<u>Prolonged PACU stay</u> , with continuous monitoring of O ₂ and surveillance for signs of rhabdomyolysis. Risk of delayed respiratory problems, aspiration, and ileus.
	Analgesia: NSAIDs and paracetamol are safe. <u>Caution with opioids</u> . Tramadol has been used.

NIV: non-invasive ventilation, PACU: pediatric acute care unit, NSAIDs: non-steroid anti-inflammatory drugs, CK: creatine kinase, LFTs: liver function tests, PFTs: pulmonary function tests, MH: malignant hyperthermia, EKG: electrocardiogram, MIRS: Muscular Impairment Rating Scale.

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019. Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges. A case report and review

Drug	Use in DM	Adverse effects/complications	Other effects
Propofol	Demonstrated to be safe in many reported cases [2, 14, 15]	Can induce myotonia [16, 17] Prolonged recovery after targeted controlled infusions. [11]	Sensitivity is altered. Less than 1mg/kg has been shown to be enough to induce general anesthesia and intubation by Speedy et al. [16]
Thiopentone	Has been used in multiple case reports/series without any adverse event [18].	Shown to result in unexpected apnea/prolonged respiratory depression [3, 13]	Prolonged apnea due to thiopentone seems to be idiosyncratic.
Etomidate	Use has been described before [19]	Continuous infusion not recommended due to steroid suppression [2, 20].	
Volatile Anesthetics	Has been reported to be used with success [21]	Concern with deep inhalation anesthesia leading to <u>shivering and compromised cardiac status</u>	Some reluctance to use initially due to association with malignant hyperthermia (MH). But recent literature showed DM patients are no more susceptible to MH than general population. [22, 23]
Muscle relaxants	Shorter and intermediate acting nondepolarizing agents are safe to be used. Atracurium has been described to be used without reversal agent or prolonged muscle weakness [24].	Depolarizing muscle relaxants has been shown to induce myotonia leading to inability to ventilate and maintain the airway [3, 25]. Longer acting nondepolarizing agents have been shown to add to the weakness/respiratory depression. [25].	Avoidance of muscle relaxants, if possible, is recommended.
Reversal agents	Sugammadex has been reported to be safe and has been used multiple times in recent past [26].	Incomplete reversal and postoperative breathing difficulties have been noted in multiple case reports where neostigmine was used [18]	Avoid use of anticholinesterases for reversal [27], exact mechanism not known.
Dexmedetomidine	Successful use of dexmedetomidine also has been reported to provide opioid free anesthesia in many recent case reports [8]	none reported	
Opioids	Use of shorter acting opioids is recommended for intraoperative period.	Higher risk of respiratory depression. Higher risk of postoperative ileus.	Avoid opioids in preoperative and postoperative period.
Total intravenous anesthesia	Use of propofol and remifentanyl infusion have been reported before in cases of DM [13, 28]	Remifentanyl has been linked to postoperative hyperalgesia [29].	

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

➤ **Prise en charge per-opératoire**

➤ **Contre-indication des :**

- curares dépolarisants
- antiarythmiques de classe I
- Amiodarone
- bêtabloquants
- médicaments anticholinestérasiques
- fluidifiants bronchiques (si encombrement)

➤ **se méfier**

- d'une sous-estimation par les patients de la gravité de leur(s) symptôme(s) ou de leur maladie
- de toute manifestation lipothymique, syncope, palpitations
 - forme cardiaque isolée possible (sans atteinte musculaire)

Maladie de Steinert & Anesthésie

Hindawi. Case Reports in Anesthesiology, 2019.
Myotonic Dystrophy and Anesthetic challenges.
A case report and review

TABLE 4: Risk factors for perioperative complications [13, 30].

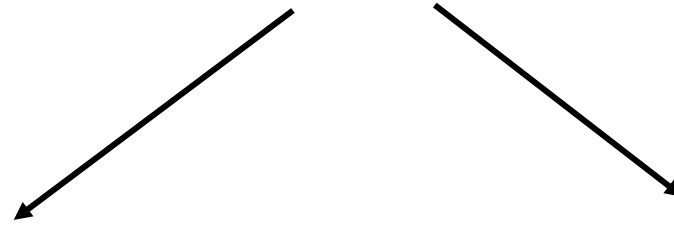
Upper abdominal surgery
Longer duration of surgery (>1 hour)
Severe muscular disability
High MIRS score
Use of muscle relaxants without reversal
Use of perioperative morphine
Increased CTG repeat size

Maladie de Steinert ou Dystrophie myotonique

➤ Quatre caractéristiques importantes:

- 1) le caractère dissocié des signes
 - l'atteinte cardiaque peut être apparemment isolée, sans déficit musculaire
- 2) le contraste entre la sévérité de l'atteinte cardiaque ou respiratoire et la discrétion voire l'absence de symptômes
- 3) la multiplicité des mécanismes en cause
 - atteinte cardiaque: troubles conductifs et/ou rythmiques et plus rarement dysfonction ventriculaire
 - atteinte respiratoire: faiblesse des muscles respiratoires, fausses routes, hypoventilation centrale, embolie pulmonaire
- 4) une tendance des patients à une certaine apathie avec **sous-estimation** des troubles. Les gaz du sang sont souvent perturbés (hypoxémie, hypercapnie) sans forcément de corrélation entre ces 2 paramètres

45 ans - Cancer pulmonaire - Maladie de Steinert.
Vidéo-médiastinoscopie - Bilan d'extension



Cancer du poumon -Vidéo-médiastinoscopie	Maladie de Steinert

Envisager une chirurgie de médiastinoscopie pour cancer du poumon (bilan préop et risque perop) avec les particularités cliniques et anesthésiques d'une dystrophie musculaire de Steinert. Cfr J. Clin. Med. 2023

Beaucoup ne se sont focalisés QUE sur la maladie Steinert sans nullement envisager la chirurgie

➤ Questions