

Mitokondriesykdom hos barn – hva skal vekke mistanke?

Omar Hikmat, Erle Kristensen, Laurence Bindoff



UNIVERSITETET I BERGEN



European
Reference
Network



NASJONAL KOMPETANSETJENESTE
for medfødte stoffskiftesykdommer



HELSE BERGEN
Haukeland universitetssjukehus



Oslo
universitetssykehus

Generelle tanker

- Hvordan mitokondriesykdom debuterer hos barn avhenger av
 - Alder
 - Type defekt
 - Sykdom hos barn forårsakes oftest av defekter i kjerne-DNA
 - Men ca. 20% av tilfellene skyldes feil i mtDNA
- Fenotypen er ofte uspesifikk, f. eks:
 - Encefalopati
 - Epilepsi
 - Failure to thrive
- Mistanken øker ved samtidig affeksjon av flere systemer
 - F. eks. hjerne/ lever; muskel/ hjerne osv.
- Symptom forverrelse eller progresjon med interkurrent sykdom (kan være pga. fasting)
 - spesielt hvis forverrelsen ikke reverseres
- Husk at familieanamnesen kan gi viktige hint
 - Mor med DM og hørselstap osv. (Maternell arv!)

Symptomer som gir mistanke om mitokondriesykdom – gjerne i kombinasjoner!

Mitokondriesykdom kan affisere samtlige organer. Symptomer som er vanlige ved mitokondriesykdom, og som gjerne inntreffer i kombinasjon, er markert i **rødt**. Eksempler er slaglignende episoder og epilepsi hos et barn som har vært ustø, hørselstap med sensorisk ataksi, eller optikusatrofi sammen med encefalopati.

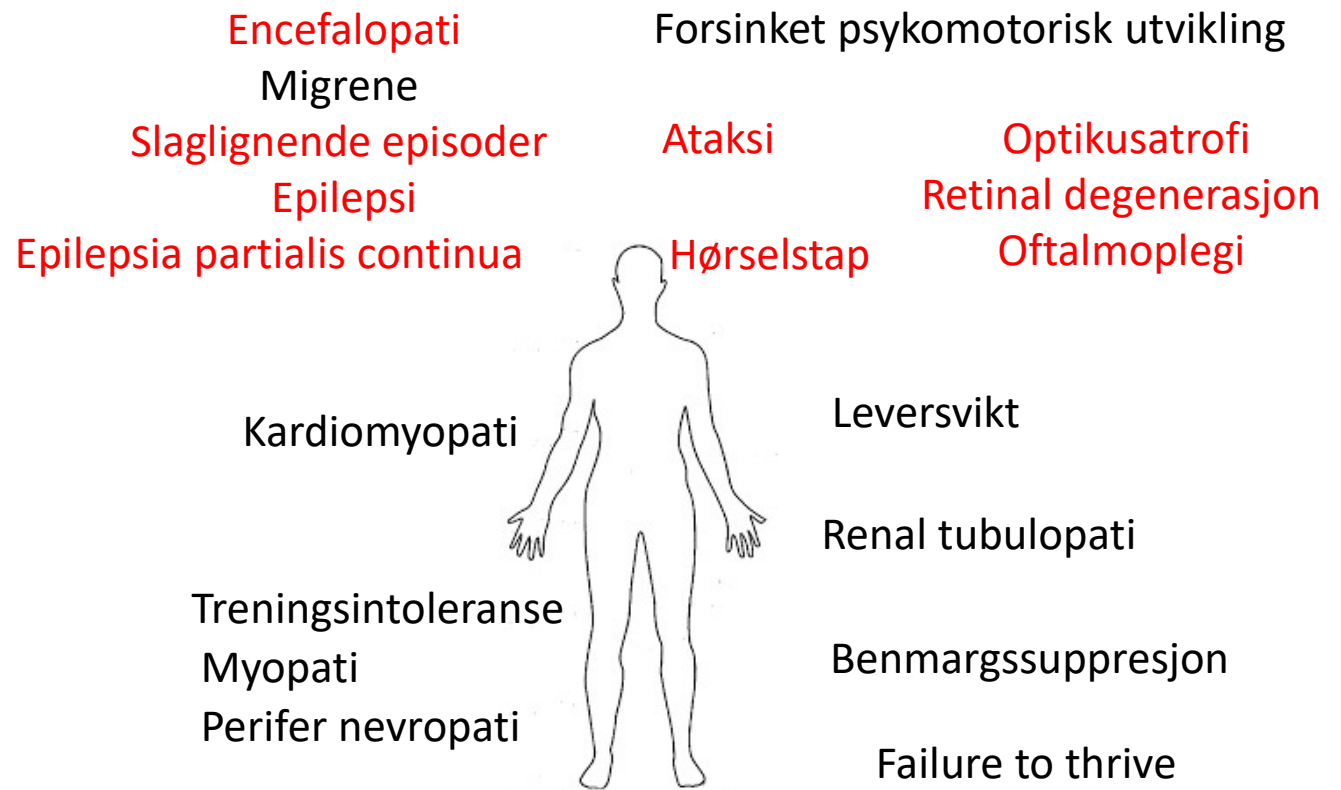


Fig. Hikmat

Epilepsirelaterte funn som peker mot mitokondriesykdom

- Debut med status epilepticus
- Epilepsifokus ligger oksipitalt
- Barn med epileptisk anfall som også viser tegn til leveraffeksjon
- MR viser atypisk iskemisk lesjon
 - Særlig baktil i hjernen
 - Forhøyet laktatsignal på MRS

Encefalopati

- Det finnes ikke en spesifikk encefalopatitype for mitokondriesykdom
- Ofte er det tilstedeværelse av andre funn som blir avgjørende
 - Acidose og/ eller avvikende metabolsk screening (organiske syrer i urin, aminosyre-/ acylkarnitinprofil)
 - Samtidig affeksjon av andre vev
 - MR-funn
 - Basalganglieaffeksjon
 - Utbredte forandringer i hvit substans (tenk MRS for laktat)
 - Cystiske forandringer

Tilfeldige funn kan også være en pekepinn

- Avvikende biokjemi
 - Forhøyet laktat
 - Metabolsk acidose (lav bikarbonat, normal CO₂ – kan være laktacidose)
 - Avvik ved metabolsk screening
- MR-funn
 - Hyperintense signalavvik i basalganglier/ hjernestammen
 - Mistenkt iskemisk lesjon som
 - Ikke følger kjent arteriell distribusjon
 - Forsvinner raskt
 - Høysignalforandringer i thalami (POLG-defekt)