

Mitokondriesykdom hos voksne – hva skal vekke mistanke?

Kristin Nielsen Varhaug & Laurence Bindoff



UNIVERSITETET I BERGEN



European
Reference
Network



HELSE BERGEN

Haukeland universitetssjukehus



**Oslo
universitetssykehus**

Generelle tanker

- Mens atypisk debut er vanlig, finnes det flere velkjente mitokondriesykdommer hos voksne
 - Særlig mtDNA betingete
 - F. eks Kearns Sayre, PEO, MELAS osv.
- Husk at familieanamnese kan gi viktige hint
 - f. eks. Mor med DM og hørselstap osv. (også maternal arv!)
- Mistanken øker med samtidig affeksjon av flere vev
 - F. eks. Hjerne/lever; muskel/hjernen, epilepsi + ataksi osv.

Fenotyper som bør gjenkjennes som “mitokondrielt”

- mtDNA
 - Kronisk progressiv ekstern oftalmoplegi (CPEO)/Kearns Sayre syndrom (KSS)
 - MELAS/MERRF
 - Leber Hereditær Optisk Neuropati (LHON)
 - Nevrogen ataksi retinitis pigmentosa (NARP)
 - Maternal arvet diabetes og dövhet (MIDD)
- Kjernegener
 - Leigh sykdom
 - Alpers/POLG
 - Myoneuralgastrointestinal encephalopathy (MNGIE)

Ikke-klassiske fenotyper!

- Det finnes det mange eksempler av
- Kan presenteres ved alle spesialiteter.
- F. eks:
 - Nevrologi
 - Encefalopati, Epilepsi, Ataksi, hørselstap
 - Endokrinologi
 - Diabetes
 - Gastroenterologi
 - Leversykdom, gastroparese
 - Hematologi
 - anemi, pancytopeni

Ting som er svært mistenkelig for mitokondriesykdom

- Maternal arv (DM, dövhet osv.)
 - Særlig den kombinasjonen
- Progressiv Ekstern Oftalmoplegi (PEO)
 - Finnes andre sykdommer som har PEO, men disse er mer sjelden.
 - Obs. episodisk ptose/oftalmoplegi er ikke vanlig for mitokondriesykdom
- Forhøyet laktat (særlig CSF, men også blod)
 - Obs. blodprøvetaking uten stase (gjelder ikke CSF!)
- Epilepsi der fokus er occipitalt

Ting som i kombinasjon gir mistanken

- Myoklon epilepsi
- Ataxia
- Myopati
- Slag-lignende anfall
 - særlig etter eller i forbindelse med kramper
- Basalganglie abnormaliteter på CT/MRI
- Diabetes mellitus
- Persisterende metabolsk acidose
- Døvhets
- Small stature/FTT
- Retinitis pigmentosa
- Optic atrophy

"Tilfeldige" funn som kan vekke interesse

- 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)