

Metabolske muskelsykdommer

Metabolske muskelsykdommer er sjeldne arvelige nevromuskulære sykdommer som skyldes genetiske defekter i enzymer som er involvert i muskelcellenes stoffskifte. Det kan enten være omsetningen av karbohydrater (sukker), fett eller energiproduksjon i mitokondriene i cellene. Sykdommene fører til for liten produksjon av energi i muskulaturen.

Symptomer

Typisk for metabolske myopatis er at fysisk aktivitet kan gi smerter, hevelse, ømhet og svakhet i muskulaturen, ofte med utskillelse av mørk farget urin (som skyldes myoglobin i urin). Pasienter med glykogenoser (forstyrrelse i sukkeromsetningen) får muskelsmerter i forbindelse med hard anstrengelse, mens pasienter med forstyrrelser i fettstoffskiftet kan få muskelsmerter etter langvarig moderat anstrengelse eller langvarig faste. Noen får også permanente pareser (lammelser). Ved noen av tilstandene kan også andre energikrevende organer rammes.

Årsaker

De fleste metabolske muskelsykdommer med forstyrrelser i karbohydrat eller fettstoffskiftet er autosomt recessive, det betyr at både mor og far må være bærere av genet for å få syke barn. For mitokondriesykdommer, se egen omtale.

Diagnostisering

Det er viktig å sammenholde klinisk undersøkelse og pasientens sykehistorie med laboratorieprøver som tas. Blodprøver som viser opphopning av muskelenzymer i blod (CK) og urin (myoglobin) ved belastning og muskelprøve (biopsi) er ofte viktige diagnostiske hjelpemidler. Spesifikke belastningstester kan også gjøres for noen av undergruppene. Muskelbiopsi kan prepareres og behandles med spesialfarginger for metabolske sykdommer. Man kan påvise unormal opphopning av for eksempel fett eller glykogen ved undersøkelse i lys- og elektronmikroskop. Genetisk testing kan gi eksakt diagnose i de fleste tilfeller.

De tre hovedgruppene av metabolske muskelsykdommer er:

- Myopati grunnet defekt i karbohydratstoffskiftet (glycogenose)
- Muskelsykdom grunnet defekt i fettstoffskiftet
- Mitokondriesykdommer (se egen omtale)

Behandling

For enkelte metabolske sykdommer finnes det mulighet for å erstatte det defekte enzymet med såkalt enzymerstatningsterapi. Dette gjelder blant annet ved Pompes sykdom (glycogenose type II). For de fleste av sykdommene er det imidlertid ingen slik behandling. Riktig kosthold kan ha betydning for å bedre symptomene. Fysisk aktivitet som forårsaker rhabdomyolyse (mørk urin) må unngås, da myoglobin kan skade nyrene. Hvis myoglobinuri oppstår bør man ta kontakt med lege

og få målt CK verdier og vurdere ut fra dette om man trenger innleggelse i medisinsk avdeling for forebyggende behandling mot nyreskade.

Kompetansesentertilbud til personer med medfødte nevrologiske sykdommer

Det er etablert et formelt samarbeid mellom Frambu, Enhet for arvelige og medfødte nevrologiske tilstander ved nevrologisk avdeling ved Oslo universitetssykehus og Nevrologisk kompetansesenter ved Universitetssykehuset i Nord-Norge for å sikre at personer med medfødte nevrologiske sykdommer blir fulgt opp i tråd med forskrift for nasjonale tjenester i spesialisthelsetjenesten. NMK vil ha et overordnet ansvar for tilbudet til gruppen.

(revidert 1/12-16 av Overlege Kjell Arne Arntzen NMK)

Kontaktinformasjon:

Nevrologisk kompetansesenter: www.unn.no/nmk

Frambu: www.frambu.no

EMAN: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/nevrologien/nevrologisk-avdeling/enhet-for-medfodte-og-arvelige-nevrologiske-tilstander-eman>

Andre nyttige lenker:

www.muskelregisteret.no

Norsk register for arvelige og medfødte nevrologiske sykdommer (Muskelregisteret)

<http://www ffm.no>

FFM- Foreningen for muskelsyke

<http://www.helsekompetanse.no/kurs/pust>

E-læringskurset PUST om langtids mekanisk ventilasjon

