

Mitokondriemyopater

Mitokondriemyopater er en gruppe sjeldne arvelig nevromuskulære sykdommer. Sykdommene karakteriseres ofte av muskelsvakhet, muskelsmerter ved anstrengelse, og økt tretthet. Ved mitokondriemyopati klarer ikke muskelcellene å produsere nok energi. Dette kan også ramme andre energikrevende organer som hjernen, hjertet, lever, beinmarg, syn og hørsel slik at personer med mitokondriesykdommer ofte har symptomer fra flere organer. Hvis det i hovedsak er muskulaturen som er rammet kaller vi det mitokondriemyopati. Mitokondriene i cellene har eget arvestoff (DNA) som koder for en del av proteinene (enzymene) som medvirker til energi produksjonen i cellene.

Prevalens for mitokondriesykdommer generelt er omlag 1: 8 500. Det tilsvarer nærmere 600 tilfeller i Norge

Symptomer

Sykdommene karakteriseres ofte av muskelsvakhet, muskelsmerter ved anstrengelse, og økt tretthet. Dette kan også ramme andre energikrevende organer som hjernen, hjertet, lever, beinmarg, syn og hørsel slik at personer med mitokondriesykdommer ofte har symptomer fra flere organer

Årsak

Genmutasjoner i mitokondrie DNA kan forårsake mitokondrie sykdom med såkalt mitokondriell arvegang. Det betyr at barnet arver sykdommen fra mor (mitokondriene nedarves fra mor). Imidlertid så er det mange av proteinene i mitokondriene som kodes fra DNA i cellekjernen og man kan derfor også få mitokondriesykdom med vanlig dominant og vikende arvegang.

Diagnostisering

Mitokondriemyopati kan diagnostiseres ved muskelbiopsi som undersøkes med enzymhistokjemiske og elektronmikroskopiske metoder. Enkelte former for mitokondriemyopati kan også verifiseres biokjemisk. Belastningstester og enkelte blodprøver kan også indikere mitokondriesykdom. Stadig flere mitokondriesykdommer kan nå verifiseres med genetisk testing.

Behandling

Det finnes per i dag ingen helbredende behandling. Enkelte kosttilskudd anbefales av noen men mangler dokumentert effekt. Kosthold er imidlertid viktig for å oppretthold et jevnt og høyt energiinntak. Sviktende ernæring, faste, hard fysisk anstrengelse og infeksjonssykdommer kan gi forverring av tilstandene. Enkelte medikamenter kan være skadelige ved noen av undergruppene, og det er viktig at lege tar stilling til dette hvis nye medikamenter skal brukes.

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 Nevromuskulært 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.

Kontaktinformasjon:

Nevromuskulært kompetansesenter: www.unn.no/nmk

Frambu kompetansesenter: www.frambu.no

EMAN: <https://oslo-universitetssykehus.no/avdelinger/nevroklinikken/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