

BARTHS SYNDROM

Andra namn: LIC (Lethal Infantile Cardiomyopathy), Cardioskeletal myopathy with neutropenia and abnormal mitokondria, 3-Methylgluthationc aciduria typ 2, MGCA2)

Börja med att läsa dokumentet "*Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd*".

Detta dokument är diagnosspecifik information för att använda i handläggningen av anestesi/gravitetet/förlossning av patienter som har eller är anlagsbärare för Barths sjukdom. Information är baserad på genetisk patofysiologisk kunskap samt klinisk erfarenhet, när sådan finns dokumenterad. Några kontrollerade studier finns inte. Alla situationer kan inte förutses. Det går inte att garantera ett komplikationsfritt utfall. De slutliga bedömningarna och besluten måste fattas av ansvarig läkare ofta i samråd med andra specialiteter och patienten och med hänsyn tagen till den kliniska situationen.

Råd att använda i mycket akuta sammanhang, när det är fara i dröjsmål, finns på sidan 2 = Akutsida i dokumentet *MITOKONDRIESJUKDOMAR ÖVERSIKT OCH ALLMÄNNA RÅD*

Hoppas dessa råd kan vara till hjälp

Gunilla Islander (Anestesi o Intensivvård)

Överläkare emerita, docent, Skånes Universitetssjukhuset, Lund

2023-11-18/GI

Symptom

Stor bredd på symptom

- Dilaterad kardiomyopati oftast debut före 5 års ålder.
- Långt Qt
- Risk för arrytm.
- Myopati, ansträngningsintolerans
- Utvecklingsförsening med sen utvecklingspurt
- Hypoglykemi, lactacidosis
- Neutropeni som ökar risk för infektioner och sepsis
- Sudden death, intrauterin fosterdöd

Referenser Barths syndrome org, Clark, Ferreira

Prevalens/ Patofysiologi / Ärftlighet

Prevalens 1/140 000 till 1/400 000

Patofysiologi Barths syndrom orsakas av ett fel i metabolismen av cardiolipin som stabiliserar mitokondriemembranet. Detta orsakar dilaterad kardiomyopati, myopati, neutropeni.

Ärftlighet X bunden nedärvning. Gen *TAZ* (Tafazzin genen). Endast pojkar drabbas. Sjukdomen är sannolikt underdiagnostiserad.

Referenser Clarke OMIM Orphanet, Zellai

Behandling/Läkemedel

Bot saknas men tidig diagnos och snabb symtomatisk behandling av hjärtsvikt och infektioner har radikalt förbättrat prognosen. För några decennier sedan dog de flesta in utero eller i småbarnsåldern av hjärtsvikt eller sepsis. Läget är ett helt annat nu.

	Farmakologisk behandling	
Hjärtsvikt	Arytmier	Neutropeni
<ul style="list-style-type: none">•β- blockad•Kalcium blockare•Digoxin•Diuretika•ACE hämmare•ARB•Vasodilatatorer•Antikoagulantia	<ul style="list-style-type: none">•Antiarytmika typ O - V•Mekanisk assist device•ICD eller pacemaker	<ul style="list-style-type: none">•Granulocyststimulerande faktor G- CSF•Profylaktisk antibiotika•Vaccin

Elamipretide läkemedel som studeras. Det stabiliserar cardiolipin.

Referens Bottani. Hornby. Zegallai

ANESTESI

Vg använd dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#)

Barths syndrom: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Preoperativt

- Ansvariga kardiologer pediatriker och neurolog bör vara involverad i preoperativa bedömningen och godkänna patienten.
 - Kardiologkonsult EKG, ultraljud
 - Ta ställning till om defibrillator med elektroder på plats skall finnas på plats
- Preoperativt provtagning skall inkludera vita och diff.
- Vid behov bör granulocyststimulerande medel ges. Respektera och minimera fastetider ge ev glukos med elektrolyter iv preoperativt.
- Risker: Arrytmier, tål hypovolemi dåligt. Använd inte rektaltermometer pga infektionsrisk

Referenser "Information for Anaesthesiologists and Surgeons Taking Care of Patients with Barth syndrome"

Perioperativt

Sevofluran har använts med framgång.

Risken för MH reaktion är samma som för normalbefolkningen.

Referensen nedan ger goda råd

Referenser "Information for Anaesthesiologists and Surgeons Taking Care of Patients with Barth syndrome" Barths syndrome org

Postoperativ vård

Får anpassas efter klinik.

Dagkirurgi och sedering

Olämpligt i de flesta fall. Individuell bedömning. Om dagkirurgi skall göras bör det göras under anestesilogis ansvar och på operationsavdelning med alla dess resurser och med beredskap för att behandla arytmier.

GRAVIDITET/FÖRLOSSNING

Vg använd dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd” [LÄNK](#)

Barths syndrom: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Även om det är en sjukdom som endast drabbar pojkar så bör en graviditet och förlossning hos en anlagsbärande kvinna planeras multidisciplinärt i god tid. Graviditeten skall hanteras av specialismödravården.

Vid graviditet med pojkfoster som ärvt mammas mutation så finns stor risk för t.ex. intrauterin tillväxthämning, oligohydramnios, hjärtsvikt, hydrops

Ett brittiskt material visade stor risk för intrauterin eller neonatal död för pojkfoster men normal graviditet och förlossning för flickfoster.

Referens Steward 2010

Referenser

- **Anaesthesiologists and Surgeons Taking Care of Patients with Barth syndrome** (Barths syndrome org) <http://www.barthssyndrome.org/>
 - Om svårt att hitta dokumentet på *Barthssyndrome.org*. skriv in [AnaesthesiologistsSurgeonsInformationBTHSSchlame](#) i Din browser och ladda ner. (230222)
- **Bottani et al.** Therapeutic Approaches to Treat Mitochondrial Diseases: “One-Size-Fits-All” and “Precision Medicine” Strategies *Pharmaceutics*. 2020 Nov; 12(11): 1083
- **Clarke et al.** Barth syndrome *J Rare Dis*. 2013 Feb 12;8:23.
- **Ferreira C et al.** Barth Syndrome. [Updated 2020 Jul 9]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews® [Internet]*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Bookshelf URL: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25299040/>
- **Hornby et al.** Natural history comparison study to assess the efficacy of elamipretide in patients with Barth syndrome *Orphanet J Rare Dis* . 2022 Sep 2;17(1):336.
- **ORPHANET** <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php> ORPHAcode 111
- **Steward et al.** Barth syndrome: an X-linked cause of fetal cardiomyopathy and stillbirth. *Prenat Diagn*. 2010 Oct;30(10):970-6
- **Zegallai et al.** Barth syndrome: cardiolipin, cellular pathophysiology, management, and novel therapeutic targets. *Mol Cell Biochem* . 2021 Mar;476(3):1605-1629