



Dominant optic atrophy DOA Autosomal dominant optic atrophy ADOA ADOA +

Börja alltid att läsa dokumentet "Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd".

Detta dokument är diagnosspecifik information för att använda i handläggningen av anestesi/graviditet/förlossning av patienter som har någon av diagnoserna Dominant optic atrophy DOA, Autosomal dominant optic atrophy ADOA, ADOA plus. Informationen är baserad på genetisk patofysiologisk kunskap samt klinisk erfarenhet, när sådan finns dokumenterad. Några kontrollerade studier finns inte. Alla situationer kan inte förutses. 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

DOA, ADOA och ADOA plus är neuro-oftalmiska sjukdomar med samma genetiska bakgrund. Patienterna får en långsamt progredierande synnedsättning. Vid ADOA plus är det kombinerat med andra symtom.

SYMPTOM

Debuterar vanligen i barndomen med långsam progress.

- Synnedsättning och färgblindhet. Synen kan vara från normal till total blindhet.
- Ca 20% av patienterna har icke okulära symtom (ADOA plus)
 - myopati,
 - perifer neuropati med nedsatt smärtekänslighet
 - multipel sklerosliknande spasticitet
 - hörselnedsättning,

Dessa symtom är ofta progressiva

Referens Lenaers,

Prevalens

Prevalens 1 in 10 000 i Danmark.

Patofysiologi

Dysfunktion i det inre mitokondriemembranet

Ärftlighet

Mutation i någon av generna *OPA1* eller *OPA3*. Autosomalt dominant

Referens Lenaert

Behandling/Läkemedel

Behandling saknas. Riskbedömning med tanke på symtomprogress vad gäller antibiotika och antivirala medel med mitokondrietoxisk effekt.



ANESTESI

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

DOA ASOA: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Anestesi

Det finns inga rapporter om anestesikomplikationer

De flesta patienter har endast ögonsymtom och kan behandlas enligt gängse rutiner.

För de 20% som har extraokulära symtom måste en riskbedömning göras baserat på typ av symtom. Det finns en fallrapport om MS-liknande symtom,

Referens VERNY

Graviditet och förlossning

Litteratur saknas. Sannolikt inga påtagligt ökade risker vid enbart ögonsymtom.

Vid extraokulära symtom är eventuellt ökade risker relaterade till extraokulära manifestationer

Dagkirurgi

Enligt gängse rutiner.

För patienter med extraokulära symtom bör en riskbedömning baserad på symtomen göras.

Sedering

Enligt gängse rutiner.

För patienter med extraokulära symtom bör en riskbedömning baserad dessa symtomen göras

Referenser

- **GARD** Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome
 - <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5243/autosomal-dominant-optic-atrophy-plus-syndrome>
- **GARD** Dominant optic atrophy
 - <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/11972/dominant-optic-atrophy>
- **ORPHANET** <https://www.orpha.net/>
 - Autosomal Dominant optic atrophy ORPHA code 98672
 - Autosomal dominant optic atrophy plus syndrome ORPHA code 1215
- **Lenaert G** et al. Dominant optic atrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases* volume 7, Article number: 46 (2012)
- **Verny et al.** Multiple sclerosis-like disorder in OPA1-related autosomal dominant optic atrophy. *Neurology*. 2008 Mar 25;70(13 Pt 2):1152-3