

1. Kearns Sayers syndrom (KSS)

2. PEO CPEO CPEO+

3. Pearssons syndrom

Detta är information och råd att använda i handläggningen av anestesi/graviditet/förlossning baserat på genetisk

Börja med 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 sjukdomarna KSS, PEO, CPEO+ eller Pearssons syndrom. Informationen 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

Denna grupp av sjukdomar orsakas av deletioner av mitokondriellt DNA.

KSS, PEO/CPEO/CPEO+ har t.ex ögonsymtom gemensamt. Pearssons syndrom har en annan symtombild. Dessa sjukdomar brukar räknas som en grupp.

Prevalens Patofysiologi och Ärftlighet

Prevalens Siffror varierar mellan olika källor, Sannolikt underdiagnostiserat.

KSS 1-9/100 00,

PEO/ CPEO CPEO+ okänt

Pearsons syndrom < 1/ 1 milj

Patofysiologi

Den exakta patofysiologiska mekanismen är okänd.

Ärftlighet

Dessa sjukdomar utgör ett sjukdomsspektrum. Gemensamt är att de orsakas av en deletion (depletion) av mitokondriellt DNA.

Klinisk bild beror på hur stor andel av mtDNA som är muterat, samt fördelning och känslighet i vävnaden.

En man kan inte överföra sjukdomen till sina barn och för kvinnor är risken 10 % att överföra sjukdomen till sina barn.

Referens Medline plus, ORPHANET, SoS

SYMPTOM

Tabell 1. exempel på symptom

	KSS	PEO CPEO CPEO+	Pearsons syndrom
Allmänt	•Debut < 20 år	•Debut < 40 år	• Debut ≤ 1 år • Infektionskänslighet • Svåra infektioner ▲ • Neutropeni ▲ • Benmärgssvikt ▲ • Terapieresistent anemi • Låga trombocyter • Pankreasinsufficiens. • Metabol acidosis • Dålig prognos men de som överlever utvecklar ofta KSS
Ögon	• Oftalmoplegi ▲ • Progressiv extern oftalmoplegi • Retinopati	•Progressiva ögonmuskelpareser ▲	Ögonsymtom förekommer
Hjärta	•Hjärta • Överledningsrubbningsar inkl AV III (vanligast) ▲ •Sudden death förekommer Pacemaker vanligt • Kardiomyopati	•Hjärtsymtom kan komma med tiden Diagnosen blir då CPEO+	Hjärtat avvikande morfologi Kardiomyopati
Muskel	Muskelsvaghet inklusive svalgfunktion ↓	•Muskelsvaghet ansträngningsintolerans kan utvecklas med tiden	Hypotoni
Anestesi	•Ökad känslighet för anestesi-läkemedel förekommer	• Kontrollera alltid EKG •Ökad känslighet för anestesi-läkemedel förekommer (CPEO+)	•Litteratur saknas. Se KSS och CPEO
Allmänt			•Sannolikt är sjukdomen vanligare och det fenotypiska uttrycket bredare
Graviditet	Följande finns rapporterat •Preeklampsi •Dålig progress •Muskelsvaghet Fallrapporter är det enda som finns.	•Hypertoni och preeklampsi rapporterat.	•Litteratur saknas nästan helt men vid graviditet förlösning är med största sannolikhet risken för komplikationer stor. •Preeklampsi •Hypertoni

▲ =vanliga symptom

Referens: Al Ghamdi, Baldwin, Ewart, HPO, James 1985, James 1986, Lauwers, SoS, Wild, Wiseman

Behandling/Läkemedel

Bot saknas. Stödande symptomatisk behandling. En del behöver Pacemaker eller ICD.

Referens SoS

ANESTESI

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

KSS, PEO, CPEO/CPEO+, Pearsons: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Anestesi

- Viktigt att kontrollera EKG och UKG innan anestesi på alla patienter.
- Av fallbeskrivningarna är det rimligt att anta att ökad känslighet för farmaka ffa. hos patienter med allvarlig symtombild.

Referens SoS, James 1985, James 1986, Wild

Graviditet

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

KSS, PEO, CPEO/CPEO+, Pearsons: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

- Mycket lite är känt. Planera handläggning av graviditet och förlossning multiprofessionellt och i god tid.
- De artiklar som finns, beskriver graviditetshypertension och preeklampsi.
- Muskelsvaghet under graviditet rapporterat.
- Prevalensen av normala graviditeter och förlossning är okänt.

Referens Al Ghamdi, Faris

Förlossning

Sannolikt högre risk för sektio pga dålig progress av värkarbetet.

Referens Faris

Sektio

- Spinalanestesi. Obs! Trombocytopeni förekommer vid Pearsons syndrom.
- Vid generell anestesi följ råd i det allmänna dokumentet

Dagkirurgi och Sedering

Utgå från vård ineliggande, men efter individuell bedömning kan andra beslut fattas.

- Dagkirurgi och sedering efter noggrann anestesibedömning av patient som enbart har okulära symtom,
- Maligna arrytmier kan förekomma.
- Dagkirurgi och sedering bör ske efter bedömning av och under anestesilogers direkta ansvar och med full beredskap att behandla ev. arytmier.

Referenser

- **ORPHANET** <https://www.orpha.net/> **Sökterm** Kearns-Sayre syndrome, CPEO eller Pearson syndrom
- **Medlineplus** Kearns-Sayre syndrome. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/kearns-sayre-syndromel>
- **SoS Socialstyrelsen Sällsynta hälsotillstånd** <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/> **Sök term**; Kearns-Sayres syndrom och Pearsons syndrom. **Sökterm**: Progressiv Extern Oftalmoplegi
- **Baldwin** et al. Anesthetic considerations in a teenager with advanced symptoms of Kearns-Sayre syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2009 Jun;19(6):639-40
- **Ewart RM et al.** Pregnancy in chronic progressive external ophthalmoplegia: a case report *Am J Perinatol* 1997 May;14(5):293-5.
- **HPO** Human Phenotype Ontology. <https://hpo.jax.org>
- **James RH.** Thiopentone and ophthalmoplegia plus. *Anaesthesia.* 1985 Jan;40(1):88.
- **James RH.** Induction agent sensitivity and ophthalmoplegia plus. *Anaesthesia.* 1986 Feb;41(2):216.
- **Lauwers** et al. Inhalation anaesthesia and the Kearns-Sayre syndrome. *Anaesthesia.* 1994 Oct;49(10):876-8.
- **Wild** et al. Broadening the phenotypic spectrum of Pearson syndrome: Five new cases and a review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2020 Feb;182(2):365-373
- **Wiseman** et al. Ventricular arrhythmias in Kearns Sayre Syndrome: a Cohort Study using the National Inpatient Sample Database 2016–2019. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2022. <https://doi.org/10.1111/pace.14607>