



Lebers hereditära optikusneuropati LHON och LHON+

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 LHON eller LHON+. 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

2023-09-17/GI

LHON och LHON+ är ett spektrum av mitokondriellt orsakade ögonsjukdomar

SYMPTOM

- **LHON** Progredierande synnedsättning. Centrala skotom.
- **LHON+** har i tillägg till ögonsymtomen t.ex.
 - Överledningsrubbningar hjärtat.
 - Tremor, MS liknande symptom

Obs: Förväxla inte med *Leber Kongenital Amaurosis*. Det är en retinasjukdom som inte orsakas av mitokondriedysfunktion.

Referens. Harding, OMIM, SoS

Prevalens

LHON 1/50 000 och LHON+ <1/ 10⁶

Patofysiologi

Mutationerna orsakar en nedsatt funktion av komplex I i elektrontransportkedjan.

Varför det nästan alltid är retina som drabbas är okänt.

Ärftlighet

Mutation i mitokondriellt DNA. Fler män än kvinnor drabbas.

Referens SoS,

Behandling/Läkemedel

Idebenone (Raxone®) som är en ubiquinone-analog har introducerats för att bromsa progress.

Referens Zeviani

ANESTESI

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

LHON, LHON+: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

- **LHON** (dvs endast ögonsymtom) så är anestisirisken troligen ungefär som hos normalbefolkningen.
- **Vid LHON+** måste hänsyn tas till de extraokulära symtomen.
 - Anestesi-fallrapporter saknas.
 - Det finns en artikel om MS liknande symtom hos 8 kvinnor med LHON+.
- **EKG** på alla för att utesluta överledningsrubbningar.

Referens Harding



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 Sedering

- Anestesiolog bör bedöma och utesluta att patienten har extraokulära symtom som vid LHON+. Ta EKG för att utesluta överledningsrubbning.
- Vid LHON+ är riskerna kopplade till de extraokulära manifestationerna

Intensivvård

- Propofol infusion syndrom vid IVA sedering under längre tid är rapporterat vid LHON.

Referens Vanlander

Referenser

- **Harding et al.** Occurrence of a multiple sclerosis-like illness in women who have a Leber's hereditary optic neuropathy mitochondrial DNA mutation. *Brain* 1992 Aug;115 (Pt 4):979-89
- **Vanlander AV** et al. Inborn oxidative phosphorylation defect as risk factor for propofol infusion syndrome. *Acta Anaesthesiol Scand.* 2012 Apr;56(4):520-5
- **Zeviani et al.** Mitochondrial Retinopathies. *Int J Mol Sci.* 2021 Dec 25;23(1):210.
- **Genetic and Rare diseases information center** <https://rarediseases.info.nih.gov/> sökterm LHON
- **OMIM** www.omim.org nummer # 204000 för Lebers hereditära amauros
- **Socialstyrelsen** <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/lebers-hereditara-optikusneuropati/>