



MEPAN

Mitochondrial Enoyl CoA Reductase Protein-Associated Neurodegeneration (MEPAN))
Annat namn MECP-Related Neurologic Disorder

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 MELAS. 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

2023-09-10/GI

Symptom

- Progressiv sjukdom. Intellectet ”sparas”
- Försenad motorisk utveckling. Dystoni.
- Spasticitet. Ataxi. Dysartri
- Opticusatrofi
- Stress och feber försämrar troligen sjukdomen.

Referens Heimer

Prevalens ärftlighet och patofysiologi

Prevalens: Okänt men sannolikt mycket ovanligt

Ärftlighet Mutation i *MECP* genen Autosomal recessivt

Patofysiologi *MECP* kodar för sista steget i den ” interna” mitokondriella fettsyrasyntesen,

Referens Heimer

Behandling/Läkemedel

- Bot saknas. Stöttande och symptomatisk behandling. Försök förebygga stress och feber
- Dystoni behandlas med antikolinergika, baklofen eller bensodiazepiner.
- Symptomatisk behandling. Eventuellt kan alfa-liponsyra ha effekt.

Referens Heimer, Liu

Anestesi

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

MEPAN: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Referensen nedan poängterar att neurologen skall diskutera med anestesologen innan anestesi
Glöm inte risk för ”baklofen withdrawal syndrome”* om baklofen sätts ut.

Beskrivna anestesiproblem

- Uttalad långvarig försämring av muskelfunktion efter lång propofolanestesi är beskrivet på en patient
- Signifikant försämring av choreasyntom efter testdos av dopamin.

Referens Heimer

* Symtom ”baclofen withdrawal syndrome”: Påverkat medvetande, ökande spasticitet, hög feber, svaghet autonom instabilitet.



Graviditet och förlossning

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

MEPAN: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Litteratur saknas helt. Sannolikt signifikant ökade risker.

Referenser

- **Orphanet** www.Orpha.net ORPHA code 508093
- **Liu et al.** Whole exome sequencing identifies a novel homozygous MEER mutation in a Chinese patient with childhood-onset dystonia and basal ganglia abnormalities, without optic atrophy. *Mitochondrion* . 2021 Mar;57:222-229
- **Heimer et al.** MEER-Related Neurologic Disorder. 2019 May 9. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540959>