



MERRF

Myoclonic epilepsy with ragged-red fibers

Andra namn: Fukuhara Disease MERRF syndrome.

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 MERRF. 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

2023-11-17/GI

Symptom

Progressiv multisystem sjukdom med stor symptombredd .

- Myoklonus ofta första symtom, epilepsi, spasticitet, ataxi, demens.
- Myopati,
- Kardiomyopati, överledningsrubbningar (WPW syndrom).
- Laktacidosis,
- Ragged red fibers (RRF) fynd i muskelbiopsi

Referens Hameed, Medlineplus, Velez-Bartolomei

Prevalens Ärftlighet Patofysiologi

Prevalens Uppskattas till 1 / 100 000.

Ärftlighet Flera olika gener. Mitokondriell nedärvning.

Patofysiologi Vanligast är en mutation som leder till dysfunktionellt transport-RNA vilket i sin tur oftast leder till nedsatt funktion i komplex V i elektron transportkedjan.

Referens Hameed, Medlineplus, Socialstyrelsen

Behandling/Läkemedel

Bot saknas. Symtomatisk och stöttande behandling. "Mitokondrie cocktail" av kosttillskott.

De flesta får anti epileptika. Diskutera epilepsimedicinering med ansvarig neurolog i förväg. Myoklonus kan vara debutsymtom. Vid myoklonier bör anti epileptika diskuteras med neurolog. Valproat kan ge leversvikt med hög mortalitet och karbamazepin oxycarbazepin och fenytoin kan försämra de myokloniska anfällen

Referens Hameed

Anestesi

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

MERRF: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Två fall rapporterade. Bägge komplikationsfritt sövda med propofolinduktion och underhåll med sevoran och N₂O, i ena fallet kompletterat med epiduralbedövning,

Referens Valent, Vilela



Graviditet Förlossning

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

MERFF: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Fallbeskrivningar saknas. En författare rekommenderar att man kontrollerar för andningsproblem och diabetes mellitus.

Referens Velez-Bartolomei

Referenser

- **Medlineplus** <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/myoclonic-epilepsy-with-ragged-red-fibers.pdf>
- **Hameed et al.** Myoclonic Epilepsy and Ragged Red Fibers. [Updated 2023 Jan 4]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32310383/>
- **Socialstyrelsen**
- **Valent et al.** Perioperative Management of an Adult Patient With Myoclonic Epilepsy With Ragged Red Fibers Syndrome: A Case Report. *A A Pract.* 2021 Feb 11;15(2):e01401
- **Velez-Bartolomei F, Lee C, Enns G.** MERRF. 2003 Jun 3 [Updated 2021 Jan 7]. 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/NBK1520/>
- **Vilela H et al.** Anesthetic management of a patient with MERRF syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2005 Jan;15(1):77-9.