



MNGIE

MyoNeuroGastroIntestinal Disorder and Encephalopathy
Finns en hel mängd andra namn som används sällan

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 MNGIE. 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

2023-11-08/GI

Symptom

- Progressiv sjukdom
- Kakexi
- Progredierande gastrointestinala symptom orsakade av nedsatt gastrointestinal motilitet, som kan leda till pseudoobstruktion och behov av TPN
- Laktacidosis.
- Leukoencephalopathy, extern oftalmoplegi
- Färre än 5% passerar 50 årsdagen.

Referens Hirhano, Medline plus,

Ärftlighet och patofysiologi

Prevalens	Okänd skattas till 1-9/1 000 000
Gen	Mutation i <i>TYMP</i> genen. Autosomal recessiv nedärvning
Patofysiologi	Mutationen orsakar ett enzymbortfall som leder till ackumulering av molekyler som är sjukdomsorsakande.

Referens Hirhano, ORPHA,

Behandling/Läkemedel

Behandlingen koncentreras på de gastrointestinala problemen och näringstillförsel.

Det finns flera rapporterade fall av behandling med levertransplantation i litteraturen.

Ytterligare behandlingar av mer experimentell eller kortvarig natur är *Erythrocyte encapsulated thymidine phosphorylase* (EE-TP), peritonealdialys, hemodialys, trombocytinfusion. Evidens och eller långtidsresultat saknas.

Referens D'Angelo, Hrano, Madhok. ORPHA

ANESTESI

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

MNGIE: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Sugur beskriver två anestesi för bukingrepp i spinal respektive spinal epidural med dexmedetomidin sedering.

Madhok beskriver anestesi vid levertransplantation (BMI 14,4). Stor vikt lades vid tom magsäck. Noggrann kontroll av blodsocker, kalium. Anestesi en kombination av etomidat, fentanyl, ketamin rocuron och underhåll med isofluran.

Referenser Madhok, Sugur

GRAVIDITET OCH FÖRLOSSNING

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

MNGIE: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

En fallbeskrivning; Kvinna 19 år BMI 15, Graviditeten karaktäriserades av en signifikant förbättring som började mycket tidigt under graviditeten. Nefedipin från v 24 pga prematura värkar. Förlöst i v36 pga av dålig tillväxt. Barnet friskt. Mammans symtomen återkom 2 dagar postpartum.

Referens Pappalardo

Dagkirurgi och Sedering

Individuell bedömning. Sannolikt oftast olämpligt.

Om det görs måste ske med full utrustning och beredskap att hantera t.ex. en regurgitation och aspiration

Referenser

- **D'Angelo et al.** Liver transplantation in mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): clinical long-term follow-up and pathogenic implications *J Neurol* . 2020 Dec;267(12):3702-3710
- **Hirano et al.** Mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy (MNGIE): Position paper on diagnosis, prognosis, and treatment by the MNGIE International Network *J Inherit Metab Dis* . 2021 Mar;44(2):376-387
- **Madhok et al.** Anesthetic Considerations for Liver Transplantation in a Patient with Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy Syndrome. *Cureus* . 2019 Jun 29;11(6):
- **Medline plus** Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy diseases <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/mitochondrial-neurogastrointestinal-encephalopathy-disease.pdf>
- **ORPHA** <https://www.orpha.net> ORPHA code 298
- **Pappalardo et al.** Pregnancy in MNGIE: a clinical and metabolic honeymoon. *Ann Clin Transl Neurol* . 2020 Dec;7(12):2484-2488
- **Sugur et al.** Regional anesthesia in two consecutive surgeries in a patient with mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy: a case report. *Braz J Anesthesiol* . 2021 Jan-Feb;71(1):84-86.