



NARP Neuropathy, ataxia, and retinitis pigmentosa

Andra namn: NARP syndrome, neurogenic muscle weakness, ataxia, and retinitis pigmentosa neuropathy, ataxia, and retinitis pigmentosa

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 NARP. 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

Symptom

Progressiv sjukdom med stor bredd på symtom.

Exempel på symtom.

- Muskelspasm▲, Proximal muskelsvaghet▲
- Epileptiska anfall▲, ataxi▲, neuropati▲, sömnapneer,
- Arrytmier
- Retinitis pigmentosa▲
- Överledningsrubbningar hjärtat.
- Kan orsaka **Leighs syndrom**

▲=vanliga symtom

Referens Gard, HPO, Medlineplus, ORPHA

Ärftlighet

Prevalens Siffror varierande skattas mellan ~ 1/1000 000 till 1/12 000 nyfödda.

Ärftlighet Mutations i m.*MT-ATP6* genen . Mitokondriell nedärvning från mamma.

Patofysiologi m.*MT-ATP6* kodar för ATP syntetas som ingår i komplex V

Referens Bissonnette, Orphanet, Socialstyrelsen

Behandling/Läkemedel

Bot saknas. Bikarbonat eller Na citrat vid acidosis. Symtomatisk behandling.

Referens Orphanet

Anestesi och graviditet

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

NARP: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här

Litteratur saknas för anestesi eller graviditet och förlossning för denna diagnos i pubmed.

Man får förutsätta ökade risker i dessa situationer.

Vid Leighs syndrom använd dokumentet för den diagnosen [LÄNK](#)



Referenser

- **Bissonette**, Bruno, M.D. Syndromes : Rapid Recognition and Perioperative Implications (EDT); Luginbuehl, Igor, M.D. (EDT); Engelhardt, Thomas, Ph.D. (EDT) McGraw Hill 2019
- **HPO** Human Phenotype Ontology <https://hpo.jax.org/> sökterm *NARP*
- **GARD** The Genetic and Rare Diseases Information Centre.
<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/262/neuropathy-ataxia-retinitis-pigmentosa-syndrome>
- **Medlineplus** <https://medlineplus.gov/download/genetics/condition/neuropathy-ataxia-and-retinitis-pigmentosa.pdf>
- **ORPHANET**. <https://www.orpha.net/> **ORPHA code 644**
- **Socialstyrelsen** <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand>
Sökterm *NARP*