

SJUKDOMAR ORSAKADE AV FEL I ELEKTRONTRANSPORTKEDJANS KOMPLEX I-V

Börja med att läsa dokumentet ”Mitokondriesjukdomar översikt och allmänna råd”.

Detta är diagnosspecifik information och råd att använda i handläggningen av anestesi/graviditet/förlossning som är baserat 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.

Hoppas dessa råd kan vara till hjälp

Gunilla Islander (Anestesi o Intensivvård) Överläkare emerita, docent, Skånes Universitetssjukhuset, Lund

2023-11-17/GI

Elektrontransportkedjan är av fundamental betydelse för energiförsörjningen i kroppen. I elektrontransportkedjans komplex kommer kemisk energi att omvandlas till en annan kemisk energi (t.ex. ATP) som kroppen kan utnyttja.

SYMPTOM

Den kliniska bredden på symtom stor.

KOMPLEX	Symtom
Gemensamma symtom	<ul style="list-style-type: none"> • Stor bredd i symtom • Nästan alltid CNS symtom, ofta muskelsymtom • Laktacidosis vanligt symtom • Graviditets och anestesikomplikationer överrepresenterat (med största sannolikhet varierande mellan diagnoser och symtomens allvarlighetsgrad)
Komplex 1 (NADH-dehydrogenas)	<ul style="list-style-type: none"> • Fatal neonatal laktacidosis. • Mitokondriell encefalomyopati <ul style="list-style-type: none"> • Leigh syndrom, • MELAS, • MERRF (• LHON) är beskrivet • Myopati <ul style="list-style-type: none"> svaghet och ansträngningsintolerans
Komplex 2 (succinatco-enzyme Q reductase)	Från multisystemsjukdom som leder till döden i barndomen till symtom från hjärta eller muskler i vuxen ålder
Komplex 3 (cytochrome c – oxidoreductase)	<ul style="list-style-type: none"> • Fatal infantil encefalomyopati • Encefalomyopati • Myopati • Infantil histiocytoid kardiomyopati
Komplex 4 (cytochrome c oxidase)	<ul style="list-style-type: none"> • Encefalomyopati debut 6-12 mån ålder • Myopati <ul style="list-style-type: none"> • Infantil mitokondriell myopati • Benign infantil myopati Leighs syndrom beskrivet
Komplex 5 ATP syntas	<ul style="list-style-type: none"> • Långsamt progredierande myopati. • Hypertrofisk kardiomyopati. • NARP Neuropati Ataxi Retinitis Pigmentosa. Leighs syndrom beskrivet
	För Leighs syndrom, • MELAS, • MERFF och (• LHON) se dokument för respektive diagnos

Prevalens Patofysiologi och Ärftlighet

Prevalens	Varierar sannolikt mellan olika etniska grupper. Sannolikt minst > 5/100 000 nyfödda
Patofysiologi	Försämrad energitillförsel till cellen
Ärftlighet	Många olika gener uttrycker proteiner som verkar i elektrontransportkedjans komplicerade processer. Olika gener kan ha olika ärftlighetsmönster.

Behandling/Läkemedel

Bot saknas. Stöttande och symptomatisk behandling. ”Mitokondrie cocktail” av kosttillskott

ANESTESI

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

Fel i elektrontransportkedjan: Tillägg och kommentarer till de allmänna råden finns här.

Komplex I

Barn med fel i komplex I har halverat MAC jämfört med liknande sjukdomar. Detta fenomen gäller sannolikt vuxna också.

Referens Hsieh 2021

Komplex II

Litteratur om anestesi och graviditet saknas

Komplex III

Anestesi litteratur saknas.

Graviditet: En studie visar att rökning minskar antalet mitokondrier och sänker mängden av komplex III i placenta. Detta ökar sannolikt risken för preeklampsi ytterligare.

Referens Bouhours-Nouet

Komplex IV

Anestesi: Litteratur saknas.

Graviditet: En fallbeskrivning. Första trimestern uttalade muskelsmärter blev sängliggande. Andra trimestern tilltagande svaghet, och hotande andningssvikt triggat av infektion. Förblev helt sängliggande pga smärter och svaghet. Elektivt sektio i spinal v 39. Apgar 9, 10.

Referens, Soccio

Komplex V

Anestesi: Litteratur saknas.

Graviditet: Litteratur saknas.

Graviditet och förlossning

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

Litteraturen ger inte mycket. Utgå från förhöjda risker.

Dagkirurgi och Sedering

Sannolikt ofta olämpligt. Skall ske efter anestesiologs bedömning och under denne/as ansvar.



Referenser

- **Bouhours-Nouet** . Maternal smoking is associated with mitochondrial DNA depletion and respiratory chain complex III deficiency in placenta *Am J Physiol Endocrinol Metab* . 2005 Jan;288(1):E171-7.
- **Hsieh V** et al. Anesthetic Hypersensitivity in a Case-Controlled Series of Patients With Mitochondrial Disease. *Anesth Analg*. 2021 Oct 1;133(4):924-932.
- **Soccio PS** et al. Pregnancy with cytochrome oxidase-deficient mitochondrial myopathy *Obstet Gynecol*. 2001 May;97(5 Pt 2):815-6