

Sykdommer

Alle sykdommer - alfabetisk overs...

Bevegelsesforstyrrelser

Cerebrovaskulære sykdommer

Demens og delir

Demyeliniserende sykdommer

Epilepsi

Hodepine

Indremedisinske tilstander og ne...

Infeksjoner

Metabolske sykdommer

Nevromuskulære sykdommer

Nevroonkologi

Mitokondriesykdommer

Sist revidert: 26.08.2019

Sist godkjent av: Kristin Nielsen Varhaug, Lege i spesialisering nevrologi | Vis mer

Se oversiktsartikler ¹⁻⁸

Se Frambu (senter for sjelden diagnoser) sine sider [↗](#).

■ Kort om

Mitokondriene er livsviktige organeller med mange funksjoner, men er mest kjent for sin energiproduserende rolle. Energien produseres gjennom oksidativ fosforylering, og ansvarlig for denne produksjonen er fem enzymkomplekser som utgjør respirasjonskjeden. Mitokondriesykdommer er en fellesbetegnelse på sykdommer forårsaket av defekter i mitokondriefunksjon, spesifikt affeksjon av

Hurtignavigasjon

Kort om

Diagnostikk

Differensialdiagnoser

Undergrupper

Behandling

Genetisk rådgivning

Pasientinformasjon

Kilder

■ Behandling



Det er ingen legemiddelbehandling som effektivt behandler eller helbreder noen av mitokondriesykdommene. Det er viktig å stille genetisk diagnose, da dette vil gi kunnskap om prognose og sykdomsutvikling

- **Tilskudd:** Behandling med næringstilskudd som coenzym Q-10 ¹³, kreatin, L-karnitin, L-arginin ¹⁸, riboflavin (vit B2) anbefales av noen, men evidens på effekt mangler. Se oversiktsartikkel for nærmere råd om doser, bivirkninger og interaksjoner ⁵.

Karnitin, kreatin og antioksidanter som vit E er forsøkt, men heller ikke her evidensbasert.

Tilskudd av vitamin C, K og E ut over vanlige anbefalinger er forsøkt, men har ikke vist seg å endre forløpet.

- **Idebenone:** (Raxone[®] (N06BX13)) kan bedre eller stabilisere synet ved LHON. Se oversiktsartikkel om status for stamceller, genterapi mm ¹⁹.
- **MELAS:** Det fins artikler som beskriver behandling av pasienter med iv L-arginin ^{18,20-21}. Da episodene i seg selv er forbigående er det vanskelig å vurdere om argininbehandling er effektiv eller ikke. Foreløpig er det ikke anbefalt. En ekspertgruppe har nylig vurdert slaglignende episoder ved mtDNA defekter (som m.3243A>G og POLG-sykdom) og tolker episodene som økt epileptisk aktivitet og ikke iskemibetinget. De anbefaler derfor intensiv epilepsibehandling, supplert med støttebehandling som dextroseholdige væsker for å reversere katabolisme.

✓ Symptomatisk behandling¹

Energitilførsel er viktig. Til tross for lav aktivitet, trenger mange rundt 120 % av vanlig beregnet kaloritilførsel pr. vekt.

Personer med mitokondriesykdommer kan raskt bli svært syke ved sviktende ernæring, faste, eller infeksjonssykdommer, spesielt ved kvalme/oppkast. Vanlige infeksjonssykdommer som omgangssyke o.l. kan hos noen utløse raske stoffskifteforstyrrelser som kan kreve intravenøs behandling på sykehus.

Symptomatisk behandling (med f eks insulin/antidiabetika, parkinsonmedikamenter, botulinumtoksin (dystoni), hormonbehandling mm).

Antiepileptika – Det kreves ofte kombinasjonsbehandling, med f eks [lamotrigin](#), [levetiracetam](#), [karbamazepin](#). Valproat er absolutt **kontraindisert** ved POLG-mutasjon - kan gi leversvikt.



Visse medisiner kan vise seg å være giftig for mitokondriene, og det er derfor viktig å være obs på disse:

- Antibiotika
 - Tetracykliner, Ciprofloxacin, aminoglykosider
- Antiviral
 - AZT (også nyere)
- Antiepileptika
 - Valproat/Orfiril (POLG)
- Statiner
- Visse narkosemidler
 - Etomidate/thiopentone (KSS)

<http://mitokondrieforeningen.no/>



<http://mitochondrialdisease.nhs.uk/>

Rare Mitochondrial Disorders Service

HOME PATIENT AREA MITOCHONDRIAL SERVICES PROFESSIONAL AREA RESEARCH EVENTS SPONSOR

What is Mitochondrial Disease?

Questions & Answers

Disease Information

General Advice

Patient Info Day Talks

Involvement & Engagement

Useful Links

Medications to be avoided if possible:

Sodium Valproate – commonly used for seizures.

Metformin – used to treat diabetes

Linezolid – an antibiotic used to treat infections

Zidovudine – used for treatment of HIV

Medications that should be used with caution:

Gentamicin – this antibiotic can cause deafness in patients with a specific susceptibility. It is safe in most forms of Mitochondrial Disease.

Tetracyclines, ciprofloxacin and chloramphenicol – theoretical interactions should not prevent use of these antibiotics if they are needed.

Aspirin – should be avoided in children under 12 years of age.

<http://mitochondrialdisease.nhs.uk/patient-area/questions-answers/>

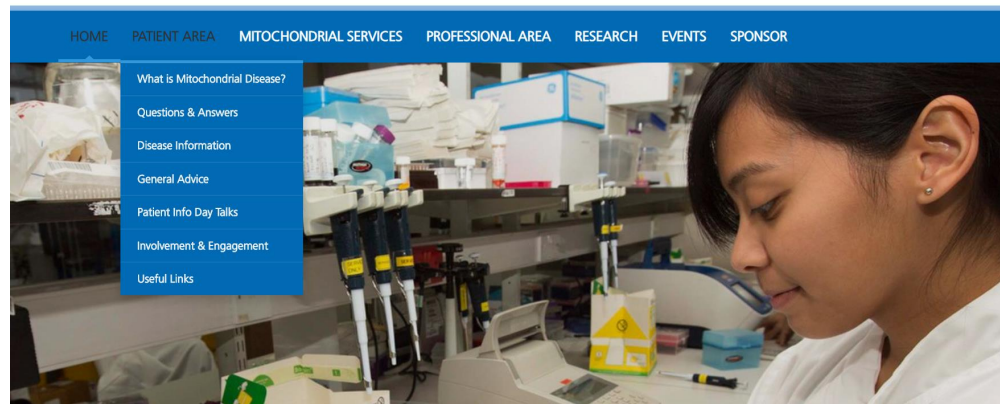
Treatment of m.3243A>G Is there anything that can be done to help patients with the m.3243A>G mutation?

If diabetes does develop, then it should be treated as with other patients with diabetes although probably without the early use of a drug called Metformin.



Rare Mitochondrial Disorders Service

<http://mitochondrialdisease.nhs.uk/>



<http://mitochondrialdisease.nhs.uk/professional-area/care-guidelines/>

Anaesthesia & Peri-Operative Guidelines

Cardiology Guidelines

Diabetes Guidelines

Epilepsy Guidelines

Gastrointestinal Guidelines

Neuropathy Guidelines

Ophthalmology Guidelines

Pregnancy Guidelines

Respiratory Guidelines

Stroke Like Episode Guidelines

UCL Queen Square: Advances in Mitochondrial Medicine

This one-day course is designed for adult and paediatric consultant and trainee clinicians and clinical scientists with an interest in mitochondrial diseases. Updates on the recent developments in diagnostics for paediatric and adult mitochondrial diseases are provided, with an emphasis on clinical cases, management and trials.

[View selected talks from July 2019 course day](#)

[View selected talks from July 2018 course day](#)

Latest news

Disclaimer

Sunday 1st January 2017

BMS Paediatric Muscle Teaching Day 2019

Monday 16th September 2019

Mitochondrial Medicine

Wednesday 11th December 2019

<http://mitochondrialdisease.nhs.uk/professional-area/professional-info-day-talks/>

Mitochondrial disease interventional studies Worldwide July 2019 (9 studies)

| Study Name | Study Title | Conditions | Interventions | Location |
|------------------|---|-----------------------|---------------|------------------|
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug X | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug Y | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug Z | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug W | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug V | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug U | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug T | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug S | UCL Queen Square |
| UCL Queen Square | UCL Queen Square Study of Mitochondrial Disease | Mitochondrial Disease | Drug R | UCL Queen Square |

#QSmitoadvances2019

QS Advances in Mitochondrial Medicine 2019 - Afternoon Session

Sett 102 ganger

👍 0 🗨️ 0 ➡️ DEL ⚙️ LAGRE ⋮

Frambu 06.09.2019 Øivind Kanavin lege

<https://www.mitopatients.org/mitodisease/potentially-harmful-drugs>

| | |
|---|--|
| clozapine | Clozaril, Clopine |
| fluoxetine | Prozac |
| valproic acid | Depakine, Depakote |
| carbamazepine, oxcarbazepine, phenobarbital, zonisamide, topiramate, gabapentin, vigabatrin | Tegretol, Trileptal, Luminal, Zonegran, Topamax, Neurontin, Sabril |
| phenytoin | Dilantin, Epanutin |
| bupivacaine | Marcaine |
| lidocaine | Xylocaine |
| propofol (longterm anesthesia > 48 hours) | Diprivan, Propoven |
| thiopental | Pentothal |

