



Kort om Mitokondrie

Gruppen af mitokondriesygdomme omfatter en lang række syndromer, der kan komme meget forskelligt til udtryk, men som har det til fælles, at mitokondrierne, som er kroppens energikraftværk, ikke fungerer, som de skal.

● Forløb og prognose

Mitokondriesygdomme er gensygdomme, der både kan være arvelige og opstået spontant. Nogle af sygdommene skyldes fejl i de gener, der findes i cellekernen, mens andre skyldes fejl i de gener, der findes i mitokondrierne selv. Denne beskrivelse tager udgangspunkt i sidstnævnte, dvs. de mitokondrie-sygdomme, som skyldes fejl i de gener, der findes i mitokondrierne selv. Mange af informationerne i denne beskrivelse gælder dog for begge slags mitokondriesygdomme.

Mitokondrier er cellernes - og dermed hele kroppens - kraftværk, der producerer energi. Mitokondrierne findes i flere hundrede eksemplarer i hver celle - og nogle celler har helt op til ca. 10.000 eksemplarer.

Nogle organer er mere afhængige af energien fra mitokondrierne end andre. Det drejer sig om hjertet, musklerne og hjernen (centralnervesystemet). Derfor vil man med en mitokondriesygdom også primært have symptomer fra disse organer. Men også andre organer kan være involveret, som fx lever, øjne, bugspytkirtel og tarme.

Mitokondriesygdomme er det, man kalder multisystemsygdomme. Dvs. at flere forskellige organer kan være påvirket samtidig. Mens nogle måske udelukkende har sukkersyge og migræne, er andre måske mentalt retarderede eller har hjertefejl. Endelig er der også tilfælde, der er så alvorlige, at barnet dør umiddelbart efter fødslen.

Mitokondriesygdomme kan angribe samtlige organer inklusiv muskulaturen, synet, hjernen, hjerte, hørelse, nyrer, lever osv., og er derfor stærkt invaliderende, selv om man i nogle tilfælde ikke umiddelbart kan se det på personen.

Der behøver ikke at være fælles sygdomsforløb selv for den samme diagnose. Forløbet kan spænde fra en alt for tidlig død i 0 til 5 års alderen til et liv af normal længde, men med et progredierende (fremadskridende) handicap alt efter antallet af ødelagte mitokondrier. Nogle mitokondriesygdomme opdages straks ved fødslen, mens andre først kommer til udtryk senere i livet. Et tegn på sygdommen kan være en øget slaphed ved fødslen. Et andet tegn kan være kombinationen af nedsat hørelse og sukkersyge.

Nogle af syndromerne har et efterhånden kendt sygdomsbillede og har fået et eget navn, mens andre syndromer er mere uspecifikke og inddeles efter, hvor fejlen er placeret.

● Forekomst og arvegang

Man antager, at der i alt fødes et barn med en mitokondriesygdom for hver 10.000 fødsler. Hvor stor en andel af dem, der skyldes mutationer i mitokondriet selv, er usikkert. Man må desuden gå ud fra, at der findes en række personer, der ikke får diagnosen, bl.a. fordi deres symptomer er så ubetydelige, at de ikke giver anledning til en diagnostisk udredning. Og endelig må man gå ud fra, at der er en række spædbørn, der er blevet så alvorligt ramt, at de dør få år efter fødslen.

Langt de fleste personer med et mitokondrielt syndrom har fået det spontant/sporadisk, og sandsynligheden for at give det videre til næste generation er i disse tilfælde næsten lig med nul. Men i nogle få tilfælde kan man dog fastslå, at syndromet har vist sig i flere generationer i en familie, og at der derfor er tale om en arvelig form. I de få tilfælde, hvor man kan tale om arvelighed, kan man ikke angive nogen entydig arvegang.

Nogle mitokondriesygdomme er så karakteristiske, at det ikke skulle være et problem at stille en diagnose. Men selvom diagnosen kan stilles ud fra det kliniske billede, er en genetisk udredning alligevel vigtig. Dermed kan man fastslå, om det skulle dreje sig om en arvelig form eller en spontant opstået form, og om genetisk rådgivning er relevant.

Når man mistænker, at en person har en mitokondriel DNA defekt, påbegyndes en række undersøgelser, der skal hjælpe med at stille den endelige diagnose. Det er vigtigt, at man ikke stopper rækken af undersøgelser, selvom de første undersøgelser måske ikke viser nogle tegn på et mitokondrielt syndrom. Der er så mange undtagelser og individuelle udtryk inden for gruppen, at diagnosen måske udelukkende skal sættes på baggrund af en enkelt undersøgelse.

● Behandling og kontrol

Der er endnu ingen effektiv og helbredende behandling af mitokondriesygdomme. Eventuelle bivirkninger behandles individuelt. Fx kan nedsynkning af øjenlåget (ptose) afhjælpes ved operation, og ligeledes skal eventuel epilepsi eller sukkersyge (diabetes) selvfølgelig behandles.

Motion i moderate mængder har vist sig at være godt for personer med en mitokondriesygdom, da energiomsætningen i musklerne forbedres og musklernes styrke øges. Af samme årsager kan fysioterapeutisk behandling, som fx cykeltræning, bassintræning/svømning og ridning, være til stor gavn. Kosttilskud af forskellige vitaminer og mineraler kan muligvis afhjælpe nogle symptomer. Men der er endnu ingen undersøgelser, der entydigt beviser, at disse kosttilskud har nogen effekt. Rygning og infektioner bør så vidt muligt undgås, da det kan forværre tilstanden.

Ægdonation kan være aktuelt for de familier, hvor syndromerne optræder i en arvelig form.

● Mere information – kontakt

Mitokondrie-foreningen
i Danmark
www.mitokondrie.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

Til grund for denne vejledning ligger cand. comm. Annette Sängers udførlige rapport om de enkelte mitokondriesygdomme fra juli måned 2001, som kan ses i sin fulde udstrækning på www.csh.dk under Sjældne diagnoser – Mitokondriesygdomme. I rapporten findes der henvisninger til uddybende materiale.