



MELAS

MELAS kännetecknas av strokeliknande anfall och hjärnskada med epilepsi och/eller demens. Sjukdomen är en av flera mitokondriella sjukdomar. Mitokondrierna är små enheter i cellerna, som fungerar som cellernas kraftverk och ser till att olika organ i kroppen får lagom mycket energi.

Den exakta förekomsten av MELAS är inte känd. Internationellt uppskattas förekomsten till cirka 1–2 per 100 000 personer, vilket skulle motsvara ungefär 100–150 personer i Sverige.

Symtom

MELAS står för den engelska förkortningen för mitokondriell hjärn- och muskelsjukdom med ökad mängd mjölksyra i blodet och strokeliknande episoder. Sjukdomen är fortskridande, går i skov och påverkar nervsystemet och muskulaturen.

Hos fler än hälften visar sig de första symtomen mellan fem och 15 års ålder, och före 40 års ålder har näst intill alla med sjukdomen symtom.

Karaktäristiska första symtom hos barn är attacker av svår migränliknande huvudvärk med kräkningar. Ibland förekommer epileptiska anfall som följs av medvetslöshet eller neurologiska symtom. Dessa symtom är i allmänhet övergående, men kan ibland kvarstå. Det första symtomet kan också bero på en plötslig hjärninfarkt.

Personer med MELAS är ofta något kortare än förväntat. De blir muskelsvaga efter kraftig muskelansträngning.

Hörselnedsättning är vanligt, liksom symtom som balanssvårigheter, nedsatt styrka i ögonmuskulaturen och nedsatt kognitiv förmåga.

Andra symtom är försämrat mörkerseende, diabetes, nedsatt funktion i perifera nerver, muskelkramper, förtjockning av hjärtväggen, nedsatt hormonproduktion i könskörtlarna samt rubbningar i tarmarnas rörelser.

Orsak

MELAS beror i de flesta fall på en förändring i mitokondriens eget DNA (mtDNA), och sjukdomen har då nedärvts via äggcellen från modern.

Behandling

MELAS går inte att bota. Insatserna inriktas på att lindra symtomen, motverka medicinska komplikationer och ge stöd.

Personer med MELAS utreds och följs upp av ett team med specialister inom olika områden där habilitering ingår.

Att upprätthålla rörelseförmågan är särskilt viktigt för personer med MELAS. Ofta återkommande lågintensiv konditionsträning uppmuntras men hårdträning som ökar mängden mjölksyra i blodet bör undvikas.

Kraftigt förhöjd mjölksyranivå behandlas temporärt med dikloracetat. L-arginin ges vid strokeliknande episoder, och därefter förebyggande. Hjärtpåverkan, epilepsi och diabetes behandlas med läkemedel. Vissa läkemedel som försämrar mitokondriernas funktion måste undvikas. För att förbättra funktionen kan olika vitaminer, koenzymer och spårämnen prövas, men effekten av dessa är ännu ofullständigt påvisad.

Vuxna med MELAS behöver medicinska och habiliterande insatser, liksom psykologiskt stöd.

Resurser

Centrum för utredning av mitokondriella sjukdomar finns vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Hörselskadades Riksförbund (HRF)
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare:

socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad november 2021.



ÅGRENSKA