



MERRF

MERRF kännetecknas av snabba kortvariga muskelryckningar (myoklonier), andra former av epilepsi samt svårigheter att samordna muskelrörelser. Sjukdomen är en mitokondriell sjukdom. Mitokondrierna är små enheter i cellerna som omvandlar energi till former som kroppens olika organ kan använda.

Den exakta förekomsten av MERRF är inte känd. Internationellt uppskattas förekomsten till knappt 1 per 100 000 personer. I Sverige känner man till omkring 70 personer med sjukdomen.

Symtom

MERRF står för den engelska förkortningen för myoklonisk epilepsi med ojämnt rödfärgade muskelfibrer.

Symtomen visar sig oftast tidigt i barndomen i form av myoklonier, ofta utlösta av blinkande ljus. Epilepsi i olika former förekommer hos de flesta, men sjukdomen påverkar även många andra funktioner i kroppen. En del barn får bara enstaka symtom och utvecklar aldrig sjukdomen i dess fullständiga form.

Personer med MERRF är ofta något kortare än förväntat. Muskelsvaghet och svårigheter att samordna muskelrörelser (ataxi) är vanligt, liksom påverkan på hjärtat.

Andra vanliga symtom är migrän, nedsatt funktion i perifera nerver (neuropati) och nedsättning av kognitiva funktioner. Många med sjukdomen har också fettknutor i huden (lipom) i nacken.

Hörseln är ofta nedsatt. Ibland är även synen påverkad, till följd av en pigmentinlagring i näthinnan (retinitis pigmentosa) eller en förtvinad synnerv (optikusatrofi).

Sjukdomen är fortskridande. Förloppet kan hos en del sträcka sig över flera årtionden, medan det hos andra kan vara snabbare och medföra kortare livslängd än förväntat.

Orsak

Hos nästan alla med MERRF är orsaken en mindre förändring (sekvensvariant) i mitokondriens eget DNA (mtDNA) som nedärvs med äggcellen från modern.

Behandling

Det finns ingen botande behandling, men åtskilligt kan göras för att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningar och ge god omvårdnad.

En del barn och ungdomar behöver tidiga habiliteringsinsatser som också innefattar insatser vid hörsel- och synnedsättning.

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

Epilepsi och hjärtsvikt behandlas med läkemedel. Vissa läkemedel som försämrar mitokondriernas funktion måste undvikas. För att förbättra funktionen kan olika vitaminer, koenzymmer och spårämnen prövas, men effekten av dessa är ännu ofullständigt påvisad.

Vuxna med MERRF behöver fortsatta 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, Rörelsehindrade Barn och Ungdomar
- Neuro
- Svenska Epilepsiförbundet
- 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 december 2021.