

Medicin/kosttilskud ved mitokondriesygdomme

Der er kun få mitokondriesygdomme med evidens for effekt af og absolut indikation for specifikt tilskud: MELAS, Primær Q10 mangel og basal ganglia disease/Leigh syndrom (se i kursiv nedenfor). For øvrige sygdomme er effekt af tilskud videnskabeligt udokumenteret. Tilskud i nedenstående doser anses for at være uden bivirkninger. Angivne doser er "well-day" og ikke akutte.

Tilskudsprodukt	Børn ("well-day")	Voksne ("well-day")	Særlige Indikationer, herunder akutte	Bemærkninger
Tiamin (B1)	0-3 år 150mg/d >3 år: 300 mg	300 mg	<i>Biotin responsiv basalganglie sygdom/Leigh Syndrom under udredning: Tiamin 10-40 mg/kg/d + Biotin 5-20 mg/kg/d</i>	1-3 daglige doser
Riboflavin (B2)	50-400 mg/d	50-400 mg/d	-	1-3 daglige doser
Niacin (B3)	10 mg/kg/d	10 mg/kg/d	-	1 daglig dosis
Biotin (B7)	5-10 mg/d	5-10 mg/d	<i>Biotin responsiv basalganglie sygdom/Leigh Syndrom under udredning: Tiamin 10-40 mg/kg/d + Biotin 5-20 mg/kg/d</i>	1 daglig dosis
Coenzym Q10 (som Ubiquinol)	5-10 mg/kg/døgn	50-600 mg	<i>Primær Q10 mangel: 5-10 mg/kg/døgn</i>	3 daglige doser
L-Kreatin	200-400 mg/kg/d	2-5 g dagligt	-	3-6 daglige doser
L-Karnitin	50-100 mg/kg	1 g x 3	Kun ved påvist mangel Øg til 200 mg/kg/d under akut sygdom	Frit karnitin > 20
Vitamin E	2 IU/kg	200 IU/d	-	1 daglig dosis
Arginin	100-300 mg/kg/d	-	<i>MELAS stroke: bolus 0,5 g/kg over 60 min og 0,5 g/kg/næste 22 timer + næste 3-5 dage</i>	P-arginin > 170
Citrullin	150 mg/kg	3 g/dag	<i>MELAS</i>	P-arginin > 170
Taurin	<15kg:3g; 15-24: 6g; 25-39kg:9g	> 40 kg: 12 g	<i>MELAS</i>	
Folininsyre (Leukovorin)	1,5-5 mg/kg	1,5-5 mg/kg	mtDNA depletion	
B-Complex 50	1 tablet daglig	1 tablet dagligt	-	50 mg af hver af følgende: Tiamin (B1), Riboflavin (B2), Niacin (B3), Pantotensyre (B5), Pyridoxin (B6), Biotin (B7), Vitamin (B12). 400 µg af folinsyre (B9)
Brug af medicin generelt, herunder anæstesimidler og antiepileptika		Se De Vries et al. JIMD 2020;43:800-818; https://doi.org/10.1002/jimd.12196 og https://www.mitopatients.org/mitodisease/list-of-medicines		

Ved mitokondriesygdomme kan følgende behandling overvejes

B-Complex 50+Ubiquinol+Vitamin E

For MELAS og basal ganglie sygdom/Leigh syndrom henvises til ovenstående tabel; generelt og for andre sjældnere diagnoser henvises til:

Barcelos I et al. Mitochondrial medicine therapies: rationale, evidence, and dosing guidelines. Curr Opin Pediatr 2020;32:707-718; DOI:10.1097/MOP.0000000000000954