

Spedbarn med kongenitt myasteni

Hildegunn Norbakken Granslo (LIS), Nils Thomas Songstad og Claus Klingenberg, Seksjon for Nyfødt Intensiv/Barne og Ungdomsavdelingen, UNN-Tromsø
Maria Nebuchennykh, Klinisk nevrofysiologisk avdeling, UNN-Tromsø
Siri Briskemyr, Medisinsk genetisk avdeling, UNN-Tromsø

Pasienten er en gutt født til termin av ubeslektede foreldre. Det ble gjort keisersnitt på lokalsykehus på mors indikasjon. Umiddelbart etter fødsel blir gutten cyanotisk, med mye sliming fra luftveiene. Han får Apgar 6-8-8 og må støttes med CPAP på maske. Rtg thorax viser tette lunger og klokkeformet thorax. De første ukene har han flere episoder med dype apnoer etter sekretstagnasjon, der sekretet er påfallende seigt. Han må ernæres på nasogastrisk sonde pga store svelgproblemer. Gutten er hypoton med svak gråt, svake primitive reflekser, han viser lite spontane bevegelser i ekstremiteter og har dårlig kapasitet. Primær utredning for «floppy infant» er negativ, med normal MR cerebrum, CK og EEG undersøkelse, og negative undersøkelser med tanke på spinal muskeltropi, dystrofia myotonica, Prader-Willi syndrom og normal SNP-array.

Ved åtte ukers alder har pasienten behov for kontinuerlig respirasjonsstøtte i form av nasal CPAP eller høyluftstrømskanyle. Han er generelt hypoton og har problemer med å løfte over tyngdekraften. Ansiktet er myopatisk med symmetrisk ptose. Han gir imidlertid fin kontakt.

Det gjøres storskalasekvensering med tanke 328 gener assosiert med arvelig nevro-muskulær sykdom, og der påvises kombinert heterozygoti for c.481G>A p. (Asp161Asn) (fra mor) og c.821-2A>C (fra far) i *CHRND*-genet. *CHRND*-genet koder for delta-kjeden i acetylkolinreseptoren i motorisk endeplate, og de påviste sekvensvariantene er assosiert med kongenitt myasteni.

Ved repetitiv nervestimulering av n. medianus med 3Hz stimulering registreres et signifikant dekrement på 41% over m. abductor pollicis brevis. Ved 20 Hz stimulering gjenfinnes et dekrement på 44% samt lett inkrement på slutten av stimulering. EMG og nevrografi er ikke sikkert patologisk.

På bakgrunn av kliniske funn, genetisk utredning og nevrofysiologiske undersøkelser stilles diagnosen kongenitt myasteni og man velger å starte behandling med pyridostigmin (acetylkolinesterasehemmer) som umiddelbart fører til bedre kraft i ekstremitetene, mindre ptose og mer mimikk og bedre hodekontroll.

Foreldrene har gitt tillatelse til å presentere kasuistikken.