

Paraclinical examinations:

Blood analysis: see below. Only definite abnormality is pyruvate which repeatedly (5 times) has been between 1,5-4 times normal, autoantibodies against beta2 and M2. There is an abnormal CK before I stopped atorvastatin, and there is an increase in lactate during a physical test. There is a single subnormal IgM, and a brief elevation of CRP during a mild bout of diverticulosis.

High free carnitine was high supposedly because I was eating raw minced beef

There is a finding of multiple deletion of muscle mitochondrial DNA (this is a test only meant to detect deletions (double electrophoresis)), but this could be age related.

Other paraclinical examinations: See below:

Normal examinations include:

ECG, Echocardiography, coronary arteriography, CAT scan for thoracic aneurysm, CAT scan of thorax and abdomen, MR scan of CNS and spinal cord, EMG x 2 (one for an overview, one with regard to stiff man syndrome), Blood analysis for autoimmune diseases including myositis. Blood analysis for neurological disease, and neoplastic diseases, MR scan of lower extremity muscles, Genomic analysis for > 400 myopathy related genes, Muscle biopsy microscopy and electron microscopy, PET-CT (Enlarged axillary glands after COVID vaccination), respiratory chain enzymes, dexamethason suppression test, alfa-glucosidase. Aminoacid analysis for metabolic myopathy, and acylcarnitine analysis for metabolic myopathies. Finally, a whole genome sequencing on blood and muscle is normal. Forearm test (non-ischemic), Urine metabolic screening.

v Syrebase- og oxygenstatus
P(vB)-Laktat
B(vB)-Pyruvat
P(vB)-Kreatinin
vB-eGFR / 1,73m ² (CKD-EPI)
v Organmarkører
P-Troponin I (HS)
P-Kreatinkinase MB
P-Kreatinkinase
P-Myoglobin
Pt-Elektrokardiografi [EKG12]
P-Acylkarnitiner+Karnitin gruppe
P-Kolesterol
P-Kolesterol HDL
P-Kolesterol LDL
P-Triglycerid
P-Amylase, pancreastype
P-Laktatdehydrogenase [LDH]
P-Alanintransaminase [ALAT]
P-gamma-Glutamyltransferase
P-Ammonium
P-Bilirubin
P-Basisk fosfatase
v Endokrinologi
P(kB)-Glukose
P-3-Hydroxybutyrat
Hb(B)-Hæmoglobin A1c (IFCC)
P-Glukose, middel (fra HbA1c)
P(fPt)-Insulin
P(fPt)-Proinsulin C-peptid
P-Glutamatdecarboxylase(gad65)-Ab
P-Thyrotropin [TSH]
P-Thyroxin [T4]
P-Thyroxin frit [T4]
P-Prolaktin
P-Somatotropin [GH]
SD Score IGF-1
P-Insulinlignende vækstfaktor I
P-IGF-bindende protein 3

Analyse
P-Corticotropin(ACTH)
P-Kortisol
P-Renin
P-Aldosteron
P-Aldosteron/Renin
P-Parathyrin [PTH]
P-25-Hydroxy-Vitamin D(D3+D2)
P-25-Hydroxy-Vitamin D3
P-25-Hydroxy-Vitamin D2
P-FGF23
v Væske- og elektrolytbalance
P-Kalium
P-Natrium
P-Calcium
P-Calcium-ion frit (pH=7,4)
P-Magnesium
P-Albumin
P-Kreatinin
P-Karbamid
eGFR / 1,73m ² (CKD-EPI)
P(vB)-CO2 total
v Infektion og inflammation
P-C-reaktivt protein [CRP]
B-Sedimentationsreaktion
P-Immunglobulin A (g/l)
P-Immunglobulin E
P-Immunglobulin G
P-Immunglobulin M
P-Standard Test Syfills;(liste; screen)
P-Wassermann-Ab
P-Rapid plasma reagin-antistof
P-Borrelia burgdorferi-antistof
Hepatitis, akut (A,B,C)
P-Hepatitis A virus-IgM [HAV]
P-Hepatitis B virus s(Ag) [HBsAg]
P-Hepatitis C virus-Ab [HCV-Ab]
P-Human immunodefektvirus 1+2(antistof +ag); ar- b.k.(proc.) = ?
P-Toxoplasma gondii-antistof
v Leukocyt- og differentialtælling (maskinel)
B-Leukocytter

B-Neutrofilocytter (segmk,+stavk.)
B-Metamyelo.+Myelo.+Promyelocytter
B-Lymfocytter
B-Monocytter
B-Eosinofilocytter (mask.)
B-Basofilocytter
v Hæmatologi
B-Hæmoglobin
B-Erytrocytter
B-Erytrocytter (EVF)
Ercs(B)-Erythrocyt fordelingsbredde(RDW)
Erc(B)-Erythrocytvol. Middel [MCV]
Erc(B)-Hæmoglobin [MCHC]
Erc(B)-Hæmoglobinindhold [MCH]
B-Reticulocytter
B-Trombocytter
P-Jern
P-Transferrin
P-Ferritin
P-Vitamin B12
Pt-B12 mangel, (diagnostik)
P-Methylmalonat
P-Folat
P-Folat
P-Haptoglobin
P-M-komponent(0 1)
P-Kappa-kæde(Ig)(frit)
P-Lambda-kæde(Ig)(frit)
P-Kappa/Lambda-kæde(Ig) frit
v Blodbank og hæmostase
Irregulært erythrocytantistof
B-BAC-test
P-Koagulationsfaktor II+VII+X [INR]
P-Koag. overflade-induceret [APTT]
P-Fibrin D-Dimer
v Tumormarkører
P(fPt)-Gastrin
P-Aldolase
P-Prostata-specifikt antigen (PSA)
v Køns hormoner, graviditet og fødsel
P-Follitropin [FSH]
P-Lutropin [LH]
P-Testosteron
P-Sexuallhormonbindende globulin(SHBG)

P-ANA (mønster, imm.flu.) gruppe ANA,HEp-2
P-Bindeævsygdom-relateret-Ab[ANA]
P-DNA (dobbelstregen)-IgG
P-Sjægen syndrom [SSA]-Ab(IgG)
P-Sjægen syndrom [SSB]-Ab(IgG)
P-Poly-Dermatomyositis
P-CHD-4-IgG
P-EXOSC10-IgG [PM-Sc1100]
P-EXOSC9-IgG [PM-Sc175]
P-Glycyl-tRNA synthet.-IgG [EJ]
P-Histidin-tRNA-ligase[Jo1]-IgG
P-Isoleuc.-tRNA synthet.-IgG[OJ]
P-MDA-5-IgG
P-Mi2-alpha-IgG
P-Polymyositis(Ku)-IgG
P-Polymyositis(PL-7)-IgG
P-Polymyositis(SRP)-IgG
P-SAE1-IgG
P-TIF1-gamma-IgG
P-MORC3-IgG
P-Acetylcholinreceptor-IgG
P-52 kDa Ro protein-IgG
P-Amphiphysin-IgG
P-Paraneoplastisk syndrom-Ab gruppe
P-CDR2-IgG
P-DRP-5-IgG
P-Glutam.decarb.(gad65)-IgG
P-Neuroncellekerne Hu-IgG
P-NOVA1-IgG
P-Paraneoplastisk Tr-IgG
P-PNMA2-IgG
P-Recoverin-IgG
P-SOX-1-IgG
P-Titin-IgG
P-Zinc finger prot ZIC 4-IgG
P-Urat
P-Polymyositis(PL-12)-IgG
P-HMG-CoA reductase-IgG [HMGR]
v Sporstoffer og vitaminer
B-Vitamin B1
v Cerebrospinalvæske
Csv-Cerebrospinalvæske gruppe
Csv-Leukocytter
Csv-Leukocytter(mononukl.)
Csv-Leukocytter(polynukl.)

Analyse
Csv-Glukose
Csv-Protein
Csv-Erytrocytter
Csv-Proteintype gruppe
Csv/P-Immunglobulin G/Albumin-ratio
Csv/P-Albumin-ratio
Csv-Immunglobulin G
Csv-Albumin
P-Immunglobulin G(IgG)
P-Albumin (imm.)
Cns-Immunglobulin G gruppe
Csv-Immunglobulin-oligokloni
P-Immunglobulin-oligokloni
Csv-tau protein
Csv-Fosforlyset tau
Csv-Amyloid beta-protein
Csv-Autoimmun synaptisk encephal. grp
Csv-AMPA1-IgG
Csv-AMPA2-IgG
Csv-CASPR2-IgG
Csv-GABA-B receptor 1-IgG
Csv-Glutam.decarb.(gad65)-IgG
Csv-LG11-IgG
Csv-NMDAR1-IgG
Csv-Neurofilament light polypeptide
v Diverse analyser
P-Aminosyre gruppe
EDTA-blod (9 ml) til KGA
Div Metabolisk Laboratorium, RH
EDTA-blod 1 glas (3 ml)
v Andre analyser
Okkult cancer hjælpeanalyse (amb)

Odense Universitetshospital, Afdelingen For Klinisk Patologi (4202220)

Rekv. nr: 21ouh320256 Special Rutine

Rekvirent:
6620212
Aarhus Universitetshospital, Patologisk Institut

Patient:
030358-1545
Nielsen,Bendt, .
Strynøvænget 18
8381 Mundelstrup

Mat.nr. Beskrivelse af materiale/prøve
[01] 5 eponblokke modtaget fra Patologisk Institut Aarhus med nr.21auh67008

Diagnoser:
[01] T13000 Skeletmuskulatur
M01111 uspecifik reaktiv forandring

Konklusion:
[01] Foreligger en skeletmuskulatur med lette uspecifikke reaktive forandringer. De diskrete mitokondrier forandringer er næppe tilstrækkelig til alene at give mistanke om mitokondriel myopati. /hds
Undersøger: Henrik Daa Schrøder

Mikroskopi:
[01] Elektronmikroskopi af skeletmuskulatur viser denne med intakte basallamina cellemembraner på muskelfibrene. Der er fundet øget mængde glykogen eller fedt, men der ses enkelte mitokondrier der fremstår lidt større end de øvrige og med krystalloide cristae. Myofibrillerne ses stedvis Z-bånd streaming men der er herudover ikke fibrildisorganisation. Der er en del aktiverede kerner med nukleoler. Der er ikke fundet øget mængde sekundære lysosomer eller abnorme cytoplasmatiske strukturer. Interstitielt skønnes bindevævsmængden normal, og der er ikke fundet kapillær forandringer hverken mht. endotel eller basallamina forhold. /hds

Andre undersøgelser:

	Dato/Tid	Ansvarlig
Rekvireret:	21.04.2021 00:00	Rekv. læge:
Modtaget:	21.04.2021 08:12	
Gødkendt:	26.04.2021 00:00	

Electromicroscopy of muscles

Farvning til fibertypebestemmelse viser forekomst af type 1 og type 2 fibre med ligelig fordeling uden typerelateret gruppering. Farvning for oxidative enzymer er uden tegn på myofibrillær disorganisering. I cox / succinat dehydrogenase farvning findes 4 cox-negative fibre.

I CD56 immunfarvning findes ingen skadede fibre, og i makrofagmarkøren CD68 er der ikke øget makrofagforekomst. CD3 og CD8 immunfarvninger er uden lymfocytinfiltration.

HLA- ABC farvning fremtræder normal.

Mikroskoperet af: Line Bille Madsen/LIN den: 26.04.2021 kl: 16:58

Godkendt af: Line Bille Madsen den: 26.04.2021 kl: 16:58

http://10.83.72.142/scripts/cgiip.exe/WService=patoprod11/streamRAW.r?parms=0x00000000121df01& - Internet Explorer - [In...
InPrivate http://10.83.72.142/scripts/cgiip.exe/WService=patoprod11/streamRAW.r?parms=0x00000000121df01&FilFK=62393032613663612d31393533

Materiale:
01: Venstre musculus deltoideus
02: NeuroMuskelParaffin

Diagnoser:
01 - 02: Skeletmuskulatur
normalt væv
biopsi

Konklusion:
Muskelbiopsi som lysmikroskopisk fremtræder nærmest normalt og kun med marginalt flere cox-negative fibre end man ville forvente. Der er ikke tegn på inflammatorisk myopati.
Der er suppleret med elektronmikroskopisk undersøgelse (mikroskopi nr. 21ouh320256), og der er sendt muskelvæv til Metabolisk Laboratorium på Rigshospitalet.

Mikroskopi:
01-02: Snit af muskelbiopsi viser ganske let varierende fiberdiameter men helt overvejende normalt dimensionerede fibre og enkelte kun antydte atrofiske. Der er ingen nekroser eller basofile regenererende fibre. Interstitielt er cellulariteten normal, og der er ikke øget bindevævsforekomst.
Trichrom farvning viser ingen ragged red fibres, stave eller vakuoler. I triglycerid farvning er fedtforekomsten normal.

Lillekrævet den 26.04.2021 kl. 17:02 Side 1 Mere

den og er blevet åbnet som skrivebeskyttet for at forhindre ændringer.

KLINISKE OPLYSNINGER

63-årig mand henvist for stiff man syndrom.

Hæmatologisk kollega som fra efteråret 2020 udviklede smerter og udtrætning i musklerne. Har gennemgået et omfattende udredningsprogram med bl.a. EMG med repetitiv stimulation og nerveledningsundersøgelse fra 09. marts, hvor man fandt normale forhold. Der er nu fundet marginalt forhøjet GAD65, og man ønsker undersøgelse for stiff man syndrom. Pga. forværring af symptomerne siden sidste undersøgelse ønskes tillige ny undersøgelse for myopati.

Ved klinisk undersøgelse findes normal trofik og kraft. Normale og egale dybe reflekser. Normale forhold sensorisk.

ELEKTROFYSIOLOGISK INDTRYK

Detaljer vedr. undersøgelsesresultater kan rekvireres via Neurofysiologisk Klinik, AUH, hvis de ikke fremgår af denne rapport.

Patienten er informeret om, at undersøgelse med nåle indebærer en mindre risiko for infektion, blødning og meget sjældent nerveskade.

Ved EMG af højre m. vastus medialis og tibialis anterior fandtes normale forhold.

Ved samtidig registrering fra højre m. tibialis anterior og højre m. gastrocnemius caput laterale fandtes formentlig normalt mønster uden ko-kontraktion af agonister og antagonister.

KONKLUSION

Den elektrofysiologiske undersøgelse viste normale forhold uden tegn på myopati eller stiff man syndrom.

Patienten er informeret om ovenstående.

mostee / Birger Johnsen

Elektromyografi: Motoriske enhedspotentialer

Muskel	Antal	Middelvarighed			Middelamplitude	Polyfasci
		Allt	Simple	Normal område		
	n	ms	ms	ms	μ V	%
Højre vastus med	20	12,4	12,4	9,9 - 14,9	410	0
Højre Tibialis anterior	20	15,2	15,2	12,0 - 18,0	405	0,0

Elektromyografi: Fund og fortolkning

Spontan aktivitet	Voluntær aktivitet MUP	Voluntær aktivitet IP
-------------------	------------------------	-----------------------



Beskrivelse:

Beskrivelse:

Dato: 02-07-2021

PET/CT-skanning med 270,2 MBq F-18-FDG

Diagnostisk CT-skanning med Iomeron 350 mg/ml i.v.

Undersøgelsesårsag:

63-årig mand med længerevarende neurologiske symptomer inkl. myalgier. Ingen oplagt forklaring herpå. Der er mistanke om paraneoplastisk syndrom og derfor udbedt PET/CT.

PET-skanning fra vertex cranii til midt på femur:

Der foreligger ikke tidligere PET-skanninger til sammenligning.

Der er ikke patologisk aktivitet i cerebrum eller på halsen. I ve. aksil ses multiple forstørrede og ikke-forstørrede lymfeknuder med kraftigt øget aktivitet. Der er upåfaldende forhold i lungeparenkymet. Infradiafragmalt ses homogen aktivitet i lever og milt og ikke patologisk aktivitet i gastrointestinalkanalen. Der ses kraftigt øget aktivitet sv.t. interspinale ligamenter på niveau L3/L4 og L4/L5. Tillige kraftig aktivitet omkring senetilhæftninger ved hø. hoftaled.

Diagnostisk CT-skanning af thorax, abdomen og pelvis:

Sammenlignet med CT-skanning 11.02.2021 er tilkommet let forstørrelse af nogle, i øvrigt upåfaldende, lymfeknuder i ve. aksil. I øvrigt upåfaldende forhold i thorax. Enkelte små cyster i leveren uden ændring. Ingen abdominal organpatologi i øvrigt, lymfeknudeforstørrelse eller ascites. Komplet regression af tidligere reaktive forandringer omkring colon sigmoideum. Multiple divertikler som tidligere.

Konklusion:

1. Ingen malignitetssuspekter forandringer.
2. Diskrete inflammatoriske forandringer med kraftig FDG-optagelse omkring interspinale lumbale ligamenter og ved senetilhæftninger i hø. hofte-region.
3. Sequelae til vaccination i form af kraftig FDG-optagelse i lidt forstørrede lymfeknuder i ve. aksil.

[MR-skanning af columna lumbalis](#) - udført 25.03.21 15:52
[MR-skanning af columna thoracalis](#) - udført 25.03.21 15:52

Billeddiagnostisk enhed:

Røntgen og Skanning - AUH, 66.20.50.0

Indikation:

Udbeder MR-CNS fast track pakkeforløb grundet 1. og 2. neuronspåvirkning, obs. motorneuron sygdom. Der findes livlige reflekser i OE og UE og særligt ve. sidigt.

Er der spinalstenose?

Højde 178 cm, vægt 69 kg. Har kardiell stent, men ingen som skal anføres under metal.

Beskrivelse:

Beskrivelse:

Der er enkelte små, uspecifikke WM-læsioner i cerebrum, hvilket ikke er usædvanligt for alderen. Der er muligvis diffusionsrestriktion svarende til en punktat WM-læsion mesialt i venstre frontallap, som derfor kan repræsentere en relativ frisk iskæmisk læsion, men fundet er usikkert, da læsionen er meget lille. I øvrigt upåfaldende forhold i hjerneparenkymet uden tegn på tumor eller blødning. Ventrikelsystem og sulcustegning er alderssvarende. Der er ingen væske i bihuler eller mastoider.

Medulla spinalis og conus medullaris har normalt signal. Der er lette degenerative forandringer cervikalt og torakalt uden stenoser. Lumbalt med discusdegeneration L5/S1, der medfører let afsmalning af rodkanalerne, værst på venstre side.

Konklusion:

Obs. lille iskæmisk læsion i cerebrum, se tekst.

Lette degenerative forandringer i columna.

Beskrivelse:

Beskrivelse:

CT thorax, abdomen og bækken udført efter indgift af 115 ml Iomeron 350 mg I/ml.
Sammenholdt med CT-skanning fra den 23. 12. 2019 Horsens sygehus

Thorax: Ingen patologisk forstørrede lymfeknuder i aksillerne, mediastinum og lungehili.

Der ses diskret subsegmentær atelektase posterobasalt bilateralt. I øvrigt ingen tilkomne forandringer i lungeparenkymet. Ingen pleuravæske eller perikardiel ansamling.

Infradiafragmalt: Leveren ses uændret med små lavattenuerende forandringer, som formentlig repræsenterer cyster eller hæmangiomer. Ingen tilkomne forandringer i de øvre abdominalorganer. Venstre binyre ses uændret diskret hyperplastisk specielt medalt ben, men ikke nogle sikre fokale forandringer. Ingen dilatation af de intra- eller ekstrahepatisk galdegange. Ingen patologisk forstørrede lymfeknuder infradiafragmalt. Colon sigmoideum ses nyttilkommet vægfortykket over et stykke på ca. 3 cm og man har indtryk af et påvirkede divertikel på dette niveau, obs. divertikulit eller følger efter divertikulit alternativt tumor. Ingen abscedering eller fri luft. I øvrigt normalt dimensionerede tarme. Ingen fri væske.

Skelettet: Der ses ankolysering i det sternale led, obs. følger efter artrit. I øvrigt ses der åbenstående SI-led. Der ses kun diskret discusdegeneration L5/S1. I øvrigt ingen CT-mæssige metastasesuspekterede forandringer. Uændret lille subkutan forandring dorsalt ud for L2/L3 på højre side.

Konklusion:

Nytilkommet vægfortykket colon sigmoideum med divertikler, obs. divertikulit - se venligst tekst.

Ankolysering i det sternale led, følger efter artrit?

I øvrigt uændrede forhold.

[Rekvisition](#)[Svar](#)[Historik](#)**Undersøgelse(r):**

[CT-skanning af thorax](#) - udført 02.02.21 15:27

Indikation:

Genindlagt efter 10 dage. Begge indlæggelse med bryst smerter ikke forklaret ved iskæmisk hjertesygdom. Normal troponin og uforandret KAG. tiltagende hæshed samt tør hoste den seneste uge. Udskrevet med bryst smerter, som har været konstante end til i dag, hvor de er taget til.

Beskrivelse:**Beskrivelse:**

Foreløbig beskrivelse kl. 18.10: Der er ingen væsentlige akutte forandringer. Ingen hvirvelsammenfald. Endelig beskrivelse følger.

Foreløbig beskrivelse er godkendt af: Tina Bødker Madsen, Afdelingslæge

Endelig beskrivelse kl. 21.30:

Skanningen udført efter 85 ml intravenøs kontrast. Sammenholdt med CT-skanning 23.12.2019.

Torakalt ses ingen infektiøse infiltrater, pleura- eller perikardievæske. Strøgformet atelektase basalt på højre side. Ingen synlige centrale eller perifere lungeembolier, med forbehold for venøs fase. Aorta med normal kaliber uden tegn på dissektion. Ingen åbenlyse forandringer i øsofagus. Medskannede del af øvre abdomen viser let lavattenuerende lever uden fokale forandringer, obs steatose. Ellers upåfaldende forhold. Ossøst ses ingen akutte forandringer som hvirvelsammenfald eller costafrakturer.

Konklusion:

Ingen akutte forandringer.

Obs steatosis hepatis

Endelig beskrivelse er godkendt af: Tina Bødker Madsen, Afdelingslæge

Signeret af:

Tina Bødker Madsen, Afdelingslæge

Billeddiagnostisk enhed:

Røntgen og Skanning - AUH, 66.20.50.0

snurren i tådderne efter længere tid løb, hvilket ikke er noget nytikommet.

Objektivt er der ingen synlige fascikulationer. Der er ingen hæshed. Ingen sikker muskelatrofi. Fuldgode kræfter ved hovedløft, hoveddrejning, skulderløft og såvel proksimalt som distalt i OE og UE. Kan komme på tæer og hæle og fra hugsiddende stilling uden brug af arme. De dybe senereflekser livlige, egale og med normale refleksogene zoner. Negativ Hoffmann. Ingen fodklonus. Der er normal sensibilitet for stik og berøring og bevaret vibrationssans på fingerpulpa og på tåniveau. Rombergs test er negativ.

ELEKTROFYSIOLOGISK INDTRYK

Undersøgelsesresultater fremgår af vedlagte skema.

Ved undersøgelse af n. suralis bilateralt fandtes normale sensoriske ledningsforhold.

Ved undersøgelse af n. tibialis bilateralt samt n. peroneus bilateralt fandtes normale motoriske ledningsforhold.

Ved undersøgelse af højre n. ulnaris fandtes normale sensoriske og motoriske ledningsforhold.

Ved undersøgelse af højre m. biceps brachii inkl. måling af peak ratio fandtes normale forhold.

Ved undersøgelse af venstre m. biceps brachii samt højre m. vastus medialis fandtes normale forhold.

Ved repetitiv nervestimulation af højre m. abductor digiti minimi samt højre m. trapezius fandtes normale forhold.

KONKLUSION

Den elektrofysiologiske undersøgelse viste normale forhold sv.t. de undersøgte muskler og nerver. Således blev der ikke fundet tegn på motorneuron sygdom, ligesom der ikke blev tegn på forstyrrelser i den neuromuskulære overgang. Der blev ikke fundet tegn på myopati eller på polyneuropati.



Rigshospitalet

Nielsen, Bendt 030358-1545
Rekvissionsnummer: 21RKG007118

<i>CO/(C16+C18)</i>	720	126-842	
<i>(C16+C18:1)/C2</i>	0,01	0,01-0,06	
<i>Fri/Total</i>	87	65-87	%

Fortolkning: Forhøjet koncentration af fri karnitin i plasma. Normale koncentrationer af målte acylkarnitiner.

Metode: UPLC-MSMS. * Værdien ligger uden for referenceintervallet.

Konklusion:

Forhøjet koncentration af fri karnitin i plasma, får henviste karnitinsupplementering? Kliniske oplysninger udbedes (overlæge Allan Lund kan evt. kontaktes herom på telefon 35452793 eller 35451303). Der ses normale/upåfaldende koncentrationer af målte acylkarnitiner og målte aminosyrer i plasma.

Godkendt af: Mette Christensen d. 30/03/2021

Vedr.: Nielsen, Bendt 030358-1545

Formål med undersøgelsen: Diagnostisk undersøgelse

Indikation: Mitokondriedefekt

Prøvemateriale : Muskelvæv

Prøvedato: 08/04/2021 00:00

Reference: 21-8864

Resultat:

Analyse

PCR analyse af mtDNA

Multiple mtDNA deletioner påvist*

Konklusion:

Henviste er under mistanke for en mitokondriesygdom. Måling af respirationskæde enzymkomplekserne i muskel har vist normal aktivitet. Nogle patienter kan udvise normal enzymaktivitet men alligevel have strukturelle forandringer i deres mtDNA.

PCR analyse dækkende hele mitokondrie-genomet på DNA isoleret fra ovenstående muskelbiopsi viste entydig tilstedeværelse af multiple mtDNA deletioner.

Entydige multiple mtDNA deletioner er ofte associeret med en primær mitokondriesygdom, og associerer til mutationer i nukleære gener. Dog kan det hos ældre være vanskeligt at skelne mellem patologisk betingede multiple mtDNA deletioner og benigne multiple mtDNA deletioner der kan opstå som et resultat af alm. aldring (Fayet et al Neuromuscular Disorders 2002). Ved førstnævnte ses hyppigt CPEO. Multiple mtDNA deletioner kan endvidere ses sekundært til andre muskulære sygdomme.

Vedr.: Nielsen, Bendt 030358-1545

Formål med undersøgelsen: Diagnostisk undersøgelse

Klinisk info: Udtrætbarhed med fluktuerende pareser og normal CK.

Prøvemateriale : Muskelvæv

Prøvedato: 25/02/2021 00:00

Resultat:

RESPIRATIONSKÆDE-ENZYMER

	<i>Resultat</i>	<i>Reference</i>	<i>Enhed</i>
<i>Kompleks I (NADH-CoQ reductase)</i>	85	25-164	mU/mg protein
<i>Kompleks II (succinat-CoQ reductase)</i>	65	39-171	mU/mg protein
<i>Kompleks II+III (succinat-cyt. c reductase, SCR)</i>	113	33-216	mU/mg protein
<i>Kompleks III (CoQ-cytochrom c reductase)</i>	189	117-794	mU/mg protein
<i>Kompleks IV (cytochrom c oxidase)</i>	487	286-1852	mU/mg protein
<i>Citratsyntase (CS, kontrolenzym)</i>	185	127-477	mU/mg protein
<i>Kompleks I/CS</i>	0,46	0,19-0,54	mU/mU
<i>Kompleks II/CS</i>	0,35	0,24-0,50	mU/mU
<i>SCR/CS</i>	0,61	0,19-0,72	mU/mU
<i>Kompleks III/CS</i>	1,02	0,72-2,14	mU/mU
<i>Kompleks IV/CS</i>	2,6	2,2-5,0	mU/mU
<i>Kompleks I/II</i>	1,32	0,45-1,33	mU/mU
<i>SCR/II</i>	1,75*	0,48-1,71	mU/mU
<i>Kompleks III/II</i>	2,9	1,6-5,8	mU/mU
<i>Kompleks IV/II</i>	7,5	7,3-13,6	mU/mU

Konklusion:

Normale aktiviteter af de målte respirationskæde-enzymet i muskel. Der vil blive undersøgt for deletioner i mtDNA (svar følger).

DNA-analyse, Myopati/muskelsygdom, genpanel

Patient	030358-1545 Bendt Nielsen	
Prøvenr.	01518-21 DNA	
Prøve udtaget	16-03-2021	
Prøvemateriale	EDTA-blod	Modtaget 16-03-2021
Ekstern prøveID		

Kliniske oplysninger/indikation

obs metabolisk myopati. Udtrætnings symptomer, svært påvirket, med nedsat gangfunktion. EMG + CK normal.

Metode

DNA fra patienten er targeteret med Twist Comprehensive Exome + Custom Panel, MOMA_AddOn_v1.1 (((RET TIL _v1.2 NÅR N375 tages i brug))) hos Fælles NGS enhed, AUH og sekventeret med NovaSeq (Illumina). Middel sekventeringsdybde 102X. For 99% af den targeterede region var sekventeringsdybden >20x. Dataanalyse er udført med NGS core datapipeline og Varseq. Referencegenom: hg19. Genliste: Muskelpanel_KGAAUH_v1 (se www.auh.dk/om-auh/afdelinger/klinisk-genetisk-afdeling).

Resultat

Der er ikke påvist varianter, der kan forklare patientens stigmata.

Konklusion

Normalt resultat.

Der er ved gennemgang af data ikke påvist varianter, der kan forklare patientens stigmata.

Et normalt resultat udelukker ikke genetiske årsager til patientens fænotype. Sygdommen kan skyldes varianter (fx større deletioner/duplikationer, repeatekspansioner), som ikke detekteres med den anvendte screeningsmetode.

