

Kunning um CTD (Carnitin Transporter Defekt)

Hetta tilfarið er ætlað sum upplýsing bæði til CTD- sjúklingar, avvarðandi og aðrar áhugaðar borgarar.

Vit hava í hesum kunningarskrivi roynt at lýsa núverandi vitanina um CTD, væl vitandi, at tað framhaldandi eru fleiri aspektir av sjúkuni, sum enn ikki eru kend, og sum vísindaligar kanningar í framtíðini vónandi fara at kunna svara.

Ætlanin er at leggja hetta tilfarið út á heimasíðuna www.hmr.fo, sum so verður dagförd, so hvørt nýggj vitan ella broytingar verða við tí praktisku handfaringini av sjúkuni

16. september 2009

- Allan Meldgaard Lund, yvirlækni, Klinisk genetisk afdeling, Rigshospitalet
- Ulrike Steuerwald, barnalækni, Deildin fyri Arbeids- og Almannaheilsu/Screening-Labor Hannover
- Fróði Joensen, yvirlækni, barnadeildin, Medisinski Depilin, Landssjúkrahúsið, Tórshavn
- Bjarni á Steig, leiðandi yvirlækni, Medisinski Depilin, Landssjúkrahúsið, Tórshavn

HVAT ER CTD?

CTD stendur fyri Carnitin Transporter Defekt og er ein sjúka við niðursettum evnum at framleiða orku av feittforbrenning, eisini kallað beta-oxidation av fitisýrum, sum er tann týðningarmesta keldan til orku hjá kroppinum.

Normala feittforbrenningin er bundin at einum høgum innihaldi av carnitini í kroppskyknunum. Carnitinið í kroppinum stavar frá føði (serliga kjøt inniheldur nógv carnitin) og verður eisini framleitt av sjálvum kroppinum.

Fyri at tryggja eitt høgt støði av carnitini í kyknunum, hava nógvar av kroppskyknunum carnitin transportarar í kyknuveggjunum. Hjá persónum við CTD virka hesar pumpur næstan ikki, við tí úrsliti, at innihaldið av carnitini í kyknunum verður ov lágt, og harvið kunnu kyknurnar ikki forbrenna feitt. Hetta kann føra til orkutrot, og í øðrum lagi til blokadu av feittforbrenning, umframt aðra órógv í kyknufunktiónum.

Hjá persónum við CTD, sum eta og drekka vanligt, kann kroppurin sjálvur skaffa sær ta neyðugu orkuna við at forbrenna serliga sukur og onnur kolhydratir, men um hesir persónar vegna t.d. spýggju ikki kunnu taka føði til sín, koma hesi skjótt í orkutrot, av tí at teirra kyknur ikki eru førar fyri at skifta yvir til fitisýruforbrenning, sum hjá frískum persónum. Hetta hevur við sær, at serliga tey gøgnini, sum brúka mest orku, fáa stórar trupulleikar við at dekkja orkutørvin; hetta vil í praksis merkja heilin og vøddarnir, íroknað hjartað.

Tað hevur víst seg, at børn við CTD í sambandi við umfarssjúkur við spýgging, ógvuliga skjótt kunnu koma í lívshóttandi orkutrot, og í hesum førunum er tað ógvuliga umráðandi, at tey skjótt kunnu fáa tilført carnitin og sukur beinleiðis í blóðbanan við droppi, til tey aftur eru før fyri at halda upp á føði og vætu.

Sjúkan kann eisini við tíðini spakuliga ávirka tær kyknurnar í hjartanum, sum framleiða teir elektrisku impulsirnar, sum fáa hjartað at sláa. Hetta kann hava við sær bráðligan deyða orsakað av hjartaflimran.

HVÍ FÁA NØKUR CTD?

CTD er ein arvilig ílegusjúka við sokallaðum autosomal recissivum arvaeginleikum, t.v.s. at man skal hava arvað 2 ílegur við ílegubreki(eitt frá hvørjum av foreldrunum), fyri at blíva sjúkur.

Í øðrum londum er sjúkan sera sjáldsom, meðan hon í Føroyum er lutfalsliga vanligari: mett verður, at 1 út av hvørjum 1300 føroyingum hevur CTD-sjúku.

Ein partur av orsökini til hetta er óivað, at føroyingar hava livað so avbyrgdir, at tað rættuliga ofta kemur fyri, at tvey føroysk foreldur hava felags forfedrar fá ættarlið aftur og harvið oftari bæði eru berarar av somu CTD-ílegu.

Hóast CTD altíð hevur verið í Føroyum, var tað ikki fyrr enn í 1995, at man bleiv varugur við sjúkuna.

SJÚKUEYÐKENNI

Sjúkan hevur ikki verið kend so leingi hjá okkum, og aðra staðni er hon, sum nevnt, so sjáldsom, at man heldur ikki har hevur tær stóru royndirnar. Tí eru tað enn fleiri viðurskifti viðvíkjandi sjúkuni, sum eru ógreið og krevja nærri vísindaligar kanningar. Fyri nøkur av børnunum við CTD hevur sjúkan víst seg við vánaligum trivnaði, afturvendandi infektiónum og niðursettum vøddaspenningum, og í øðrum førum er sjúkan fullkomiliga uttan sjúkuveyðkenni.

Tað vísir seg nú at vera greitt, at CTD í Føroyum kann vera álvarsligt upp á 2 mátar:

- 1) Fleiri við CTD blíva sjúk sum smábørn, har tey í sambandi við umfarssjúkur ella aðrar infektiónir fyrst verða sløv og síðani fella í óvit við lágum blóðsukuri, og um viðgerðin við carnitin og glukosu ikki verður sett í verk alt fyri eitt, kunnu børnini doyggja.
- 2) Hjá øðrum CTD-sjúklingum vísir sjúkan seg at koma meira sníkjandi serliga við ávirkan á hjartavøddan, sum í nøkrum førum kann føra til brádligan deyða.

HVUSSU VERÐUR KANNAÐ FYRI CTD?

Tað finnast 3 ymiskir hættir:

- 1) máta innihaldið av carnitini í blóðinum. Tað, man í veruleikanum helst ynskir at vita, er, hvat støðið av carnitini er inni í kyknunum, men tá hetta ikki tekniskt ber til at máta, brúkar man ístaðin innihaldið í blóðinum. Tað finnast fleiri mátar til áseting av carnitini í blóðinum og eru tí eisini nógv ymisk tøl fyri, hvat tað normala støði er. Skal man tolka eitt talvirði, er tað tí avgerandi, at man kennir normalvirðini fyri ta aktuella analysuna, sí vegleiðandi tøl niðanfyri.
- 2) ílegukanningar. Í Føroyum er CTD oftast orsakað av einum íleguvarianti nevndur N32S, men tað finnast eisini 2 aðrir íleguvariantar í Føroyum, har tann eini enn ikki er kendur og tí heldur ikki kann ávísast við ílegukanning. Tí verður ílegukanningin sum screening ikki brúkt, tí vandi er fyri at yvirsíggja CTD- sjúklingar, sum hava ein ókendan variant.
- 3) máting av aktiviteti av carnitintransportørum á dyrkaðum húðkyknum. Hetta er ein ógvuliga langrøkin og dýr kanning, sum bert kemur upp á tal í fáum útvaldum førum, har man hevur ein sterkan ilgruna um diagnosuna og ikki kann staðfesta hana á annan hátt.

VIÐGERÐ

Viðgerðin er einføld og snýr seg um at tilføra organismuni carnitin í so stórum mongdum, at innihaldið av carnitini í blóðinum normaliserast. Harvið verður roknað við, at tað "flýtur" so nógv carnitin inni í kyknunum, at feittfórbrenningin kann verða, sum hjá frískum persónum.

Um börn við CTD taka carnitin regluliga, vísa tey seg at mennast fullkomiliga normalt og eru ikki í størri vanda enn onnur börn fyri at blíva sjúk.

Týdningarmikið er at vita, at carnitin verður útskilt skjótt aftur, tí kunnu persónar við CTD, um teir spýggja ella á annan hátt halda uppat at taka carnitin, eftir stutta tíð hava trot á carnitini. Í slíkum støðum kann verða neyðugt at innleggja sjúklingin til intravenøsa carnitinviðgerð, til viðkomandi aftur kann taka carnitin.

Afturat viðgerðini er tað vert at vita, at ávís sløg av heilivági minka um innihaldið av carnitini í kroppinum og eiga harvið ikki at verða givin sjúklingum við CTD. Tað snýr seg serliga um tvey sløg av heilivági: pivampicillin (antibiotikum, íroknað pondocillin) og valproat (epilepsiheilivágur), sum ikki eiga at verða givin sjúklingum við CTD.

CTD-sjúklingar kunnu eisini í ávísan mun økja teirra carnitinupptøku við at eta ofta og við at eta mat, sum inniheldur carnitin, so sum reytt kjöt, sum hevur ógvuliga høgt innihald av carnitini .

FYRIBYRGING

Allir nýføðingar í Føroyum hava síðani 2003 fingið bjóða eina sokallaða víðkaða screening, har man umframt sjúkurnar fenyktonuri og hypotheose hevur kanna fyri eina mongd av øðrum sjúkum, millum annað fyri CTD. Hendan gongdin, sum ein verkætlan, og bert um foreldrini til eitt nýfött barn hava sagt ja til screeningina, er barnið blivið screenað. Frá februar 2009 er hendan víðkaða kanningin gjørd sum rutina hjá øllum nýføddum børnum.

Hóast viðbrekin, er tann víðkaða screeningin ikki 100 % álitandi, so har sjúkuveyðkennini eru klárt sambærilig við CTD, kann umhugsast at endurtaka kanningin.

FAQ

Um barn mítt er føtt millum 2003 og februar 2009, kann eg so fáa upplýst, um tað er kannað fyri CTD?

Svar: minnst tú teg vera spurðan, um tú/tit ynsktu eina víðkaða PKU-roynd, kanst tú rokna við, at royndin er tikin, og um tú einki hevur frætt, var alt sum tað átti. Um tú ikki minnst at vera spurð, kann úrslitið heintast frá Seruminstituttinum við at uppgeva bæði navn og føðingardag hjá barninum og navn og føðingardag hjá mammuni.

Kann man hava sjúkuveyðkenni, sum berari av CTD?

Svar: sjálvt um berarar hava niðursett carnitin transporter virkni og tí lægri carnitin innihald í blóðinum enn tey, sum ikki eru berarar, er tað ongantíð ávíst at hava nakran týdning. Hjá berarum av CTD kennir man ikki til dømir av álvarsomum sjúkum ella deyða, sum kann setast í samband við CTD. Man hevur umhugsað, hvørt tað er øktur vandi fyri hjartasjúkum og øktum abort títteleika hjá berarum, men hetta er ongantíð ávíst. Ætlanir eru um vísindaligar kanningar fyri at avklárað hetta.

Skulu berara viðgerast við carnitini?

Svar: Tað er higartil ongantíð ávíst nakað gagnligt úrslit av carnitin tilskoti til berarar, sostatt verður tað gjøgnumgangandi ikki viðmælt at geva carnitin til berarar.

Eiga CTD-berarar, sum eru við barn at taka carnitiniskoyti?

Svar: Nei, tí sjálvt um tað er kent, at CTD-berarar, sum eru við barn, hava lægri blóð-carnitin enn tær annars hava, tá tær ikki eru við barn, er tað ikki ávíst, at hetta hevur nakran týdning hvørki fyri móður ella fostur.

Kann mann hava lágt blóð- carnitin av øðrum sjúkum enn CTD?

Svar: Ja, og tvær at hesum sjúkunum eru rættuliga vanligar í Føroyum. Tann eina kallast HCS brek og er ein støða, sum krevur viðgerð við einum evni, sum nevnist biotin, og hin sjúkan nevnist 3-MCC brek, sum áður hevur verið viðgjørd við carnitin, men tað verður alment ikki mett neyðugt við carnitiniskoyti til persónar uttan sjúkuveyðkenni upp á sjúkuna.

Ber til at gera ílegukanning fyri CTD?

Svar: Ja, men við tí fyrivarni, at man enn ikki kennir allar mutatióinirnar. Av hesi orsök er ílegukanningin enn ikki vælegnað til screeningskanningar, tá hon ikki finnur øll við CTD, men bara tey, sum hava sjúkuna við tí kendu mutatióinini N32S

Hvat er eitt normalt carnitininnihald í blóðinum?

Svar: trupul spurningur, tí tað finnast so mong ymisk laboratoriiir og máti hættir við hvør sínum normaløki. Í niðanfyristandandi talvu síggjast tey í Føroyum vanligu mátaðu tøl:

	normalinnihald	møguligir CTD-berara	møgulig CTD-sjúk
Frítt carnitin máta á Metabolisk Laboratorium, Rigshospitalet	24-64 $\mu\text{mol/l}$	10-24 $\mu\text{mol/l}$	<10 $\mu\text{mol/l}$
Derivatiserað carnitin í turrrblóði, Hannover	>28 $\mu\text{mol/l}$	<28 $\mu\text{mol/l}$	
Frítt carnitin í turrrblóði, Hannover (ikke derivatiserað)	>12 $\mu\text{mol/l}$	5-12 $\mu\text{mol/l}$	<5 $\mu\text{mol/l}$

Hvussu kann eg verða kannað fyri CTD?

Svar: er tú fødd/føddur áðrenn 1985 av foreldrum, har bæði eru nær í familju við ein persón, sum hevur CTD, kanst tú umvegis egnan lækna fáa tikið eina ókeypis blóðroynd til áseting av fríum carnitini í turrrblóði. Nær í familju merkir í hesum sambandi foreldur, systkin, systkinabørn ella trímenningar til ein persón, sum hevur CTD.

Allir aðrir færoyingar kunnu fáa gjørt somu kanning fyri eitt ómaksgjald á 100 kr., sum skal gjaldast í sambandi við blóðroyndartøkuna. Hetta tilboð er tó ikki stovnst sett í lötuni. Nærri verður at frætta á www.hmr.fo í næstum.

Tað eru ítøkiligar ætlanir um at færoyingar, sum eru fœddir aftan á 1985 fara at fáa teirra carnitin- innihald kannað við útgangsstøði í tí blóðroyndini, sum varð tikin sum halprøvi ("PKU-prøvin") nakrar dagar eftir fœðing. Hesar blóðroyndirnar eru atkomiligr á Serum Instituttinum og fara at verða væntandi kannaðar fyri carnitin í nærmastu framtíð. Tá og um hetta verður íverksett verður kunnað um tað á www.hmr.fo

Av tí at talan er um sama máti hátt, sum við víðkaða screening, er CTD-screeningin ikki 100% álítandi. Sostatt kann man umhugsað at endurtaka blóðroyndina, um man hevur sjúkueyðkenni, ið eru sambærilig við CTD.

Er neyðugt at fasta, áðrenn man fær tikið eina blóðroynd til carnitinmáting?

Svar: Nei, tað er ikki neyðugt at fasta til blóðroyndina.

Fái eg svar, tá úrslitið av kanningini fyriliggur?

Svar: Nei, bert í teimum fœrum, har virðið er lágt, verður persónurin kontaktaður av vakthavandi lækna á Landssjúkrahúsinum fyri at avtala at fáa gjørt víðkaða kanning fyri at klárleggja, um talan er um CTD ella ikki. Tá royndirnar eru tiknar, verður persónurin settur í viðgerð við carnitini, til úrslitið av kanningini fyriliggur.

Hvussu kann eg verða kannað/kannaður, um eg eri færoyingur og búgvi uttanfyri Færoyar?

Svar: um tú ert fœdd/fœddur áðrenn 1985 og hevur foreldur, ið bæði eru færoyingar og er nær í familju við persón við CTD-sjúku, kann tú gjøgnum egnan lækna í viðkomandi landi biðja um at fáa tikið blóðroynd til máting av frínum carnitini í turrblóði. Nær í familju merkir í hesum sambandi foreldur, systkin, systkinabørn ella trímenningar til ein persón, sum hevur CTD. Færoyingar, ið eru fœddir eftir 1985 av mammu við færoyskum p-tali fáa væntandi teirra carnitin-innihald kannað við útgangsstøði í halprøvanum (PKU-prøvanum), ið bleiv tikin fáar dagar eftir fœðing. Hesar blóðroyndirnar eru á Serum instituttinum og verða kannaðar fyri carnitin í næstum. Fylg við gongdini á www.hmr.fo