

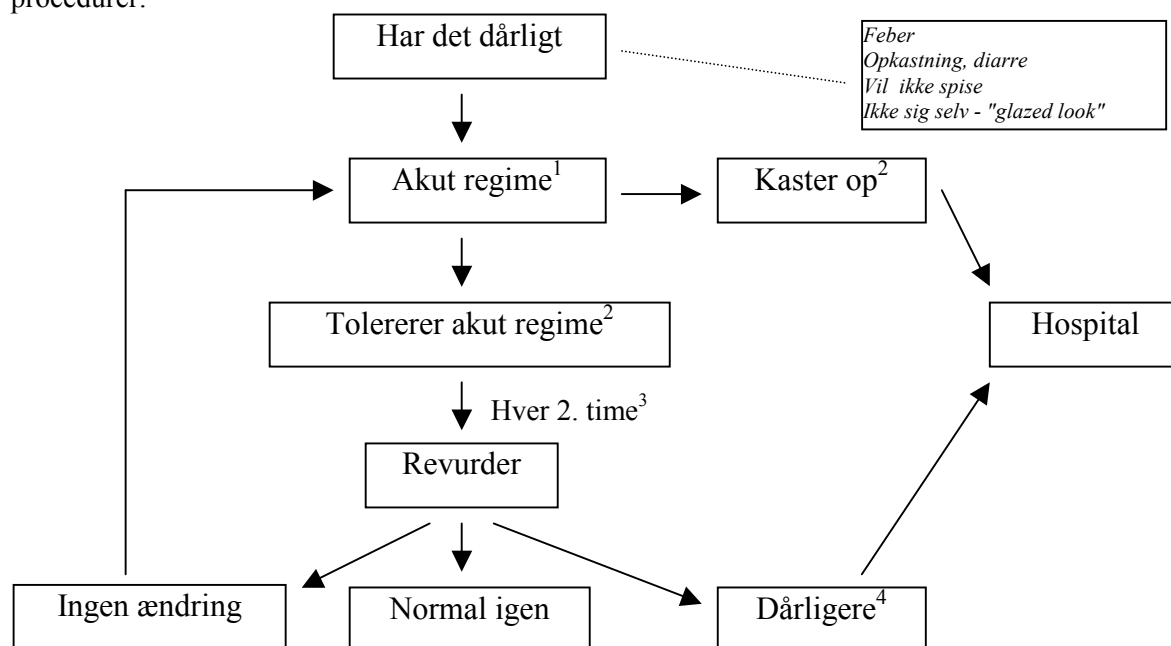
Vejledning for behandling af børn med karnitin transporter defekt (CTD) under interkurrent sygdom.

Baggrund

CTD er en arvelig metabolisk sygdom i forbrændingen af fedt. Karnitin transporterer lang-kædede fede syrer over mitokondriemembranen mhp forbrænding. En defekt i transporteren medfører defekt forbrænding af lang-kædede fede syrer, som er vor hovedenergikilde. De hyppigste manifestationer er hypoglykæmi, kardiomyopati og muskelsvaghed. På behandling med karnitin (100-200 mg/kg) er de fleste patienter raske og behøver ingen speciel diæt. Infektioner, opkastning og faste kan lede til svær sygdom med encefalopati, kardiomyopati, hypoglykæmi og risiko for pludselig død. Hypoglykæmi optræder oftest sent, hvorfor det er farligt at basere behandlingen på blod glukose målinger. Behandlingens mål er at korrigere fedtforbrændingen ved yderligere karnitintilskud og modvirke hypoglykæmi ved tilførsel af rigelig glukose, enteralt eller IV.

Behandling i hjemmet

Alle patienter er udstyret med individuel akut plan og instrueret i at følge følgende procedurer:



Noter:

1. Gives oralt, via næse-sonde eller PEG-sonde. Volumina og koncentrationer af den glukose holdige drik varierer med alder - hvert barn vil have sin egen instruks. Generelle retningslinier gives i tabellen. Glukose polymer kan være Maxijul, Polycal eller lignende. Barnets normale medicin fortsættes. Karnitin dosis fordobles.

Alder (år)	Glukose polymer koncentration (g/100ml)	Totalt dags volumen*
0-1	10	150-200 ml/kg
1-2	15	95 ml/kg
2-6	20	1200-1500 ml
6-10	20	1500-2000 ml
>10	25	2000 ml

*Volumen for drik givet hver anden time findes ved at dividere med 12.

2. Hvis forældrene er erfarne og trygge ved barnets tilstand, kan de gentage akut regime drikken efter 2 timer, men hvis det mislykkes eller barnet kaster op, må forældrene henvende sig på hospital.

3. Patienterne revurderes og gives akut regime drikken - hver anden time, dag og nat.

4. Ved forværring skal barnet indlægges AKUT, specielt hvis kontakten til barnet er dårlig.

Behandling på hospital

1. Børn med CTD bør have direkte adgang til en børnemodtagelse (BM). Barnet bør indlægges, såfremt forældrene er bekymret for det.
2. Find ud af hvorfor barnet kommer (kaster op, vil ikke spise etc.) og vurder hurtigt barnet. Afklar om barnet har tegn på kardiomyopati. Hvis problemet er, at barnet ikke vil spise eller en enkelt opkastning, og barnet ikke har tegn til encefalopati (normal kontakt, ikke sløv etc.), kan det gives oral glukose polymer (som ovenfor) og observeres i BM.
3. Hvis barnet er dårligt tages syre-base status, ammonium, glukose, elektrolytter og evt. andre prøver afhængig af situationen. Husk at prøverne i tidlige faser kan være normale, hvorfor behandlingen baserer sig på en klinisk vurdering. *Konferer så tidligt som muligt barnet med ekspert i pædiatrisk metabolisme og/eller kardiolog.*
4. De fleste børn vil kræve IV infusion af glukose, som opstartes hurtigst muligt i nedennævnte mængder. Start med lille bolus (1 ml/kg af 25% glukose eller 2.5 ml/kg af 10% glukose) og fortsæt med kontinuerlig infusion af 10% glukose IV.

Alder (år)	Vægt (kg)	Glukose mængde	IV infusion af 10% glukose
0-2		10 mg/kg/min	150 ml/kg/dag
2-6		8 mg/kg/min	120 ml/kg/dag
>6	<30	6 mg/kg/min	90 ml/kg/dag
>6	30-50	4.5 mg/kg/min	67 ml/kg/dag
>6	>50	3 mg/kg/min	45 ml/kg/dag

5. Medikamina: Generelt fortsættes den vanlige medicin

Karnitin , 200 mg/kg/dag (IV (som Nefrocarnitin) eller PO)
Zofran , 0.15 mg/kg hver 6.-8. time ved kvalme/opkastning
Acidose korrigeres med bikarbonat efter gængse principper
Hyperglykæmi: giv insulin 0.1-0.2 U/kg/dosis - reducer ikke i glukose infusionen

6. Monitorering er primært klinisk; check glukose, elektrolytter, ammonium og syre-base status hver 4. time, hvis barnet er stabilt; ellers tages blod glukose hver time og elektrolytter og syre-base status hver 6. time. Registrer neurologiske status. Ved mistanke om cerebralt ødem: reducer væskemængder og giv mere koncentrerede opløsninger centralt. Eventuel kardiomyopati bør respondere hurtigt på IV karnitin.
7. Barnet kan spise og drikke, når det har lyst og ikke kaster op. Når barnet med sikkerhed tolererer PO føde kan IV væske seponeres.

HJÆLP: I dagtid Allan Meldgaard Lund 35453887 eller 35451303 og udenfor dagtid pædiatrisk forvagt (35451358) eller bagvagt (35451350), som så vil kunne kontakte Allan Meldgaard Lund eller Flemming Skovby.