

# Orientering til praktiserende læger om CTD blandt færinger bosat i Danmark

## (1) Baggrund for orienteringen

CTD (Carnitin Transporter Defekt) er en recessivt arvelig sygdom, der i nogle tilfælde kan findes hos tilsyneladende raske personer med færøsk baggrund. På baggrund af to nylige tilfælde af pludselig uventet død på Færøerne, er der åbnet for, at borgere der kan blive screenet for sygdommen, hvilket op mod en tredjedel af de på øerne bosiddende inden for kort tid har benyttet sig af. De foreløbige erfaringer indikerer, at sygdommens hyppighed har været væsentligt underestimeret.

Da ganske mange færinger er bosiddende i Danmark, kan en praktiserende læge i den kommende tid komme ud for, at nogle af disse personer (familier) vil henvende sig med ønske om at få afklaret, om de har uerkendt CTD.

På ovenstående baggrund og efter anmodning fra de færøske myndigheder har Sundhedsstyrelsen fundet, at der er et behov for at henlede de praktiserende lægers opmærksomhed på den særlige risiko for uerkendt CTD blandt tilsyneladende raske personer med færøsk afstamning.

## (2) Kort om CTD

Ved Carnitin Transporter Defekt (CTD) hæmmes cellernes energiproduktion fra fedt (beta-oxidationen af fedtsyrer)

Hos personer med CTD, som spiser og drikker normalt, kan kroppen skaffe sig den fornødne energi ved forbrænding af især sukker og andre kulhydrater. Men hvor en person pga. f.eks. opkastninger ikke kan indtage føde, risikerer den pågældende at komme i energiunderskud, fordi cellerne ikke er i stand til at skifte over til fedtsyreforbrænding. De potentielt mest sårbare organer i en sådan situation vil være de mest energiforbrugende, dvs. hjerne, muskler, og hjerte. Børn med sygdommen vil være særligt udsatte ved interkurrent sygdom der ledsages af opkastninger og/eller manglende fødeindtagelse, fx omgangssyge. Hos voksne kendes eksempler på et mere snigende forløb med især påvirkning af hjertemuskulaturen. I det lille færøske samfund, hvor sygdommens natur først blev kendt i 1995, er der over en kortere årrække set flere dødsfald.

Behandlingen er enkel, nemlig tilførsel af carnitin i så stor mængde, at blodets koncentration af frit carnitin normaliseres. Hvis børn med CTD tager carnitin regelmæssigt, synes de at udvikle sig fuldstændigt normalt og uden større risiko end andre børn for at blive syge.

Hos patienter med CTD bør pivampicillin (Pondocillin), pivmecillinam (selexid) samt epilepsimidlet Valproat undgås, idet disse kan reducere kroppens indhold af carnitin. Indtil

afklaring af CTD status hos en person af færøsk afstamning har fundet sted bør lægen ved valg af antibiotika være opmærksom på, at pivampicillin (Pondocillin) uden videre kan erstattes af amoxicillin, samt at pivmecillinam (selexid) kan erstattes af sulfametizol 1 gr x 2 i tre dage (ukomplicerede urinvejsinfektioner), eller ciprofloxacin 500 mg x 2 (komplicerede urinvejsinfektioner) justeret efter dyrkningsresultater i overensstemmelse med sædvanlig praksis.

### **(3) Undersøgelse for CTD**

Asymptomatiske personer kan tilbydes undersøgelse for frit carnitin (blodprøve). Det er ikke nødvendigt at møde fastende til undersøgelsen. Prøvetagningen er simpel, men det er vigtigt at prøven indsendes som tørblodprøve, dvs. at blodspot afsættes forskriftsmæssigt på særligt indrettet filterpapir, som lægen (eller det af lægen anvendte laboratorium) rekvirerer fra:

Sekretariatet,  
Klinisk Biokemisk og Immunologisk afdeling  
Statens Serum Institut  
Artillerivej 5 2300 København S.  
Tlf: 3268 3362

Prøven indsendes til Klinisk Biokemisk afdeling på ovenstående adresse. Resultat af screeningsundersøgelsen sendes herfra til rekvirerende læge, og ved *screeningspositivt* fund orienteres umiddelbart Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet. Denne afdeling tager kontakt til rekvirerende læge og forklarer hvorledes den diagnostiske opfølgning sker, herunder om fornyet blodprøve evt. er påkrævet. Såfremt diagnosen CTD bekræftes ved mutationsanalyserne på Rigshospitalet (konfirmatorisk fund) vejleder Klinisk Genetisk Afdeling desuden lægen om carnitin-behandlingens iværksættelse idet den kliniske opfølgning herefter bør finde sted i Klinisk Genetisk Afdelings regi.

Alle undersøgte bør informeres om, at et negativt fund ved selve screeningen ikke udelukker, at vedkommende evt. kunne være rask bærer af en enkelt genmutation (heterozygoti). Undersøgelsens *formål* er således alene at påvise eller udelukke sygdommen CTD.

### **(4) Hvem behøver ikke ny undersøgelse?**

Med mindre særlige forhold (fx symptomer) indicerer andet, kan følgende oplysninger være nyttige ved lægens overvejelse af indikation for blodprøvetagning hos en person af færøsk afstamning, som ønsker spørgsmålet om uerkendt CTD afklaret:

Enhver person som er født *før* udgangen af 1985 er som udgangspunkt *ikke* screenet, og ønsket afklaring forudsætter derfor ny blodprøvetagning jf. ovenstående. I relation til alle øvrige kan følgende oplyses:

1) Den *rutinemæssigt* tilbudte blodprøve fra nyfødte har siden 2. februar 2009 automatisk omfattet undersøgelse for CTD, dvs. disse børn må som udgangspunkt antages allerede at være blevet screenet. Forældrene bør dog, såfremt de er i tvivl om "hælbloodprøven" faktisk blev taget, rette henvendelse til fødestedet. Hvis der herefter fortsat er tvivl, skal barnet betragtes som ikke-screenet.

2) I 6-års perioden 1. april 2003 - 1. februar 2009 blev der givet et "udvidet" tilbud til alle forældre (herunder også fødende på Færøerne) om, at blodprøven fra deres nyfødte barn (den rutinemæssige

”PKU-prøve”) også kunne blive undersøgt for en række medfødte stofskiftesygdomme *herunder CTD*. Langt de fleste forældre – men ikke alle – tog imod dette tilbud, og som udgangspunkt er barnet derfor sandsynligvis allerede screenet for CTD. Såfremt forældrene er i tvivl herom, kan de rette henvendelse til fødestedet. Hvis der herefter fortsat er tvivl, skal barnet betragtes som ikke-screenet.

3) Personer, som er født *efter* 31.december 1985 men *før* 1. april 2003, *med fødested på Færøerne og af en mor med færøsk personnummer*, er omfattet af en igangværende retrospektiv undersøgelse for CTD med anvendelse af de på Statens Serum Institut opbevarede PKU-blodprøvekort, som blev taget ved barnets fødsel. Den retrospektive undersøgelse, som går fra yngre mod ældre årgange, forventes afsluttet i indeværende halvår.

## **(5) Hvor kan færinger få yderligere information om CTD?**

Et righoldigt færøksproget informationsmateriale er tilgængeligt på det færøske landsstyres hjemmeside [www.hmr.fo](http://www.hmr.fo).

## **(6) Hvor kan lægen få yderligere information om CTD?**

Dansksproget oplysning om sygdommen kan findes på Statens Serum Instituts hjemmeside vedrørende blodprøver for nyfødte <http://www.ssi.dk/sw60486.asp>. Endvidere vil der på ovenstående link til [www.hmr.fo](http://www.hmr.fo) også kunne findes dansksproget informationsmateriale.

Ved særligt behov herfor kan der rettes henvendelse til Sundhedsstyrelsen fortrinsvis ved benyttelse a e-post til [sst@sst.dk](mailto:sst@sst.dk). Sundhedsstyrelsens telefonnummer er 7222 7400.

Sundhedsstyrelsen, den 5. marts 2010.

Else Smith

/ Peter Saugmann-Jensen