



Landslægeembedet

Vejledning vedrørende CTD (Carnitin Transporter Defekt)
blandt færinger bosat i Grønland.

Den 1. juli 2010

Baggrund

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 på Færøerne kan blive screenet for sygdommen. De foreløbige erfaringer indikerer, at sygdommens hyppighed på Færøerne er relativ høj (1 ud af 1000), mens den er ekstremt sjælden i andre lande.

Da ganske mange færinger er bosiddende i Grønland, kan sundhedsdistrikterne 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.

Landslægeembedet finder der er belæg for også at tilbyde færinger (person med to færøske forældre) bosat i Grønland en mulighed for undersøgelse for CTD, og har truffet aftale med Sundhedsledelsen her om.

Landslægeembedet ønsker tillige at henlede sundhedsdistrikternes opmærksomhed på den særlige risiko for uerkendt CTD blandt tilsyneladende raske personer med færøsk afstamning.

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 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 (komplerede urinvejsinfektioner) justeret efter dyrkningsresultater i overensstemmelse med sædvanlig praksis.

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 kan rekvireres fra:

Sekretariatet
Klinisk Biokemisk og Immunologisk afdeling
Statens Serum Institut
Artillerivej 5 2300 København S.
Tlf: +299 3268 3362

Der kan også anvendes et almindeligt PKU-kort (både til børn og voksne) hvor man overstreger "Barnets CPR" og i stedet skriver CTD.

Prøven indsendes til Klinisk Biokemisk afdeling på ovenstående adresse.

Resultat af screeningsundersøgelsen fremsendes til rekvirerende sundhedsdistrikt, og ved *screeningspositivt* fund orienteres umiddelbart Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet. Denne afdeling tager kontakt til sundhedsdistriktet 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 sundhedsdistriktet om carnitin-behandlingens iværksættelse idet den kliniske opfølgning herefter bør finde sted i samarbejde med Klinisk Genetisk Afdeling.

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.

Hvem behøver ikke ny undersøgelse?

Med mindre særlige forhold (fx symptomer) indicerer andet, kan følgende oplysninger være nyttige ved 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 (PKU) 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 i Grønland, Færøerne og Danmark 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.

Hvor kan færinger få yderligere information om CTD?

Et righoldigt færøksproget informationsmateriale er tilgængeligt på det færøske landsstyres hjemmeside www.hmr.fo.


Hvor kan sundhedsdistrikterne 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 også kunne findes dansksproget informationsmateriale.

Ved særligt behov kan der rettes henvendelse til Landslægeembedet på:
e-mail: nun@nanoq.gl eller
telefonnummer: +299 345192.

Landslægeembedet den 1. juli 2010



Flemming Kleist Stenz
Landslæge

