

KARNITIN TRANSPORTER DEFEKT (CTD)

Ætiologi: Autosomal recessivt arvelig defekt i karnitin transportøren OCTN2. Defekt OCTN2 medfører mangel på karnitin i plasma, skelet- og hjertemuskel. Da karnitin er nødvendig for transporten af langkædede fedtsyrer over mitokondriemembranen, hæmmes fedtsyreoxidationen.

Incidens: Ca. 1:100.000 nyfødte. Sygdommen er hyppig på Færøerne, hvor prævalensen er 1:250.

Klinik uden neonatal screening: Børn med defekten er raske ved fødslen, men debuterer mellem 3 måneder og 3 år med hypoketotisk hypoglykæmi, hypotoni, kardiomyopati og evt. stofskiftekrise med koma og død. Pludselig uventet død oftest efter arytmi er beskrevet. Overlevende udvikler psykomotorisk retardering og muskelproblemer. Nogle er asymptomatiske, men kan når som helst udvikle symptomer, specielt kardiomyopati og arytmier.

Klinik med neonatal screening: Neonatal screening medfører, at behandling kan iværksættes før symptomdebut, og sådant behandlede børn vokser og udvikler sig normalt.

Behandling: Langtidsbehandling består i tilskud af karnitin i 3-4 daglige doser. Når barnet ikke har det godt, fx ved infektioner, skal det dertil have store mængder glukose og dosis af karnitin fordobles

Forløb efter fund af barn, der er screen-positivt for karnitin transporter defekt

- Center for Medfødte Stofskiftesygdomme (CIMD) på Rigshospitalet kontakter lokale børneafdeling.
- Lokale børneafdeling indkalder familien til opfølgende prøver:
 - På barnet tages: P-acylkarnitiner: 1 ml EDTA-plasma, U-organiske syrer: 10 ml spoturin og DNA: 1 ml EDTA-fuldblod
 - På mater tages: P-acylkarnitiner: 1 ml EDTA-plasma og DNA: 1 ml EDTA fuldblod
 - Prøverne skal fremsendes som **hastepróver** til CIMD, RH 4061. **Prøverne opbevares/fremsendes frosne** ^{note}
- Håndtering af upåvirket barn er som ved normalt barn, dog max fastetid 3 timer. Er der tvivl om barnets tilstand eller er barnet sygt, konfereres barnet med CIMD ved Allan M Lund, Sabine Grønberg eller Mette Ørngreen, og der opstartes udredning og behandling som angivet i akut behandlingsvejledning for karnitin transporter defekt (se LINK nedenfor). På Færøerne opstartes umiddelbart karnitin tilskud (100 mg/kg/dag PO), indtil diagnosen er afklaret.
- Diagnosen stilles ved påvisning af lavt frit karnitin i plasma uden tilstedeværelse af abnorme P-acylkarnitiner/U-organiske syrer, som kan forklare den lave karnitin, samt ved mutationsanalyse. CIMD udfærdiger samlet svar til lokale børneafdeling med kopi til SSI. CIMD svarer skriftligt om falsk positive, mens svar afgives både mundtligt og skriftligt om sandt positive.
 - Kan diagnosen ikke bekræftes, informerer lokale børneafdeling familien om at barnet er rask.
 - Bekræftes diagnosen, informerer lokale børneafdeling snarest familien. Behandling opstartes i samråd med CIMD. CIMD indkalder familien akut eller efter højst 2 uger alt efter barnets klinik. Efterfølgende kontrol foregår i samarbejde mellem CIMD og lokale børneafdeling.

Information til forældre: Medfødt fejl i transporten af karnitin over kroppens membraner. Herved opstår mangel på karnitin, som reducerer forbrændingen af fedt og dermed dannelsen af energi. Ubehandlet ses lavt blodsukker, hjerte- og muskelproblemer og evt. død. Behandlingen er livslang og består i dagligt tilskud af karnitin. Behandlingen muliggør normal vækst og udvikling.

OMIM-Link: 212140

Akut behandlingsvejledning: <https://www.rigshospitalet.dk/afdelinger-og-klinikker/julianemarie/boerne-unge-klinikken/center-for-sjaeldne-sygdomme/CMS/klinisk-og-diagnostisk-behandling/Sider/default.aspx>

^{Note}) I de tilfælde hvor prøven med sikkerhed er CIMD i hænde maks. 12 timer efter prøvetagning (og indenfor CIMD's åbningstid) kan prøven opbevares/sendes på køl.