

Karnitin transportara trot – Carnitine Transporter Deficiency (CTD)

1. Hvat er karnitin og hvaðani kemur tað?

Stórar nøgdir eru at finna í kjøti. Mannakroppurin kann eisini gera karnitin, serliga livurin. Karnitin er sostatt ikki at rokna sum eitt vitamin.

2. Hvat brúka vit karnitin til?

Karnitin er neyðugt til tess at flyta langar fitisýrur inn í mitochondriarnar. Tá ið fastað verður, og øll kolhydratir (og glykogen = stívilsí, sum er goymsluhátturinn hjá kolhydratum) longu eru brúkt, fara kyknurnar, serliga vøddakyknurnar, at niðurbróta fitisýrur í staðin til tess at gera orku. Hetta verður gjørt í einum serligum parti av kyknuni, vit rópa mitochondriarnar. Ein dupultur membranur er uttanum mitochondriarnar. Tær langu fitisýrurnar sleppa bert ígjøgnum hesar membranir, tá ið tær eru bundnar at karnitini. Tí steðgar orkuframleiðslan, um ikki nóg mikið er til av karnitini. Karnitin hevur eisini aðrar leiklutir, serliga í evnisskiftinum í mitochondriunum. Eisini eru tað aðrar sjúkur umframt CTD, sum kunnu hava við sær lágt karnitin í blóðinum.

3. Hvat er ein karnitin transportari?

Til tess at fremja sín leiklut, má nøgdin av karnitini í kyknunum vera rættiliga høg. Fyri at koma upp á hesa nøgd, er neyðugt við einum aktivum flutningi av karnitini úr blóðinum inn í kyknurnar. Hetta er uppgávan hjá einum serligum karnitin transportara, sum er eitt eggjahvítaevni, sum situr í kyknmembraninum. Hetta sama proteini hevur eisini til uppgávu at fáa tað karnitini, sum lekur úr blóðinum út í landið, inn aftur í blóðrenslid. Um tað er eitt brek við hesum karnitin transportara, sum verður arvaður eftir sonevndari víkjandi arvagongd (autosomalari recessivari), missa vit í stóran mun karnitin gjøgnum nýruni. Soleiðis kemur kroppurin í karnitin trot.

4. Klinisk tekin upp á CTD.

Tá ið fasta verður, fellur blóðsukurið. Evnisskiftið í heilanum verður ávirkað, og heilakyknur hovna og verða skaddar. Pacemakerakyknur í hjartanum tykjast eisini at vera viðkvæmar fyri afturvendandi tilburðum við lítlari orku. Tað feitt, sum ikki kann verða brúkt í mitochondriunum, verður goymt í livur, vøddum og hjarta. Bráðdeyði hjá smábørnum, óvit, krampar, vánaligur trivnaður, linir vøddar, seinka rørslumenning, afturvendandi infektiónir, blóðmangul, ilt í búkinum og leyst lív eru millum sjúkueyðkennini. Smábørn kunnu gerast óklár, um tað er so langt millum máltíðirnar sum einar 4-6 tímar. Hjá eldri børnum kunnu 8-10 tímar vera millum máltíðirnar, alt eftir orku og tørvinum, sum verður øktur, tá ið tey hava fepur ella eru likamsvirkin.

Sjálvt tá ið tey fáa nóg mikið at eta og fáa karnitin ískoyti, er orkuframleiðslan í vøddunum tálmað. Tí verður áhaldnið minni og væntast kann veikleiki eftir bert eitt sindur av likamsvirkni. Áhaldnistoleransan vil vera ymisk hjá teimum einstøku og viðhvørt eisini ymisk hjá sama persóni, alt eftir hvussu nógv karnitin og kolhydrat er tøkt í kyknunum.

Gevið gætur: Sjúkan kann vísa seg millum 1 og 7 ára aldur við tekin til hjartabrek (veikt hjarta). Í ungdómsárunum vísir sjúkan seg ofta við deydiligum rútmuólagi í hjartanum og við vøddaveikleika ella vøddapínu.

5. Viðgerð av CTD.

Tað eru trýggjar lættar meginreglur fyri viðgerðini:

A) Støðug og reglulig inntøka av karnitini 3-4 ferðir um dagin.

B) Ansa eftir

- ikki at fasta ov leingi
- at fáa regluliga inntøku av kolhydratum
- at best er at eta kolhydratir, sum upptakast (lavt glykemisk indeks!)
- at eta eyka protein fyri at javna tað aftur, sum verður niðurbrotið til at gera glukosu, tá ið fastað verður
- at minka um inntøkuna av langum fitisýrum.

C) Ansa eftir ov strævnum likamsvirkni.

Við hesum átøkum ber til at sleppa undan, at støðan versnar, og framtíðarútlitini eru góð. Menningin av andsevnunum vil vera normal, meðan rørslumenningin kann verða nakað seinkað.

Ulrike Steuerwald, e-mail: usteuwald@web.de. February 2006 (endurskoðað í august 2009)