

## Primär karnitinbrist

Primär karnitinbrist är en medfödd sjukdom som innebär att kroppen har nedsatt förmåga att använda fett som energikälla. Det kan leda till energibrist med symtom från musklerna, hjärtat, levern och nervsystemet. Tidig diagnos och förebyggande behandling gör det möjligt att motverka symtomen, och de flesta med sjukdomen har då en mycket god prognos.

Primär karnitinbrist, även kallat CUD (Carnitine uptake defect), är en ärftlig ämnesomsättningsjukdom som sedan 2010 ingår i den allmänna screeningen av nyfödda (PKU-provet). Under perioden 2010–2019 har 13 barn i Sverige diagnostiserats via screeningen, vilket motsvarar ungefär ett barn per 100 000 födda.

I dag (2020) känner man till omkring 25 personer i landet med diagnosen. Sannolikt finns det också ett antal personer födda innan screeningen infördes som inte har några eller endast milda symtom och som därför inte har fått någon diagnos.

### SYM TOM

Symtomen och deras svårighetsgrad varierar stort mellan personer med primär karnitinbrist.

Tre olika huvudformer av sjukdomen finns beskrivna. Den infantila formen förekommer i ungefär hälften av fallen. Symtomen märks inom något år efter födseln i form av upprepade episoder av trötthet, medvetandesänkning och kramper. Andra symtom är påverkan på levern, kräkningar och muskelsvaghet. Barn med den infantila formen kan senare utveckla symtom från hjärt- och skelett-muskulatur.

Ungefär lika vanlig är barndomsformen som brukar ge symtom från hjärtat i form av hjärtsvikt och utvidgade hjärtrum i åldern 2–5 år. Låg muskelspänning och muskelsvaghet är andra symtom som förekommer i barn-domsformen.

Vuxenformen av primär karnitinbrist ger få eller inga symtom.

### ORSAK

Primär karnitinbrist orsakas av en förändring i en gen. Förändringen leder till brist på karnitin som gör att kroppen inte kan bryta ner och använda fett som energikälla på vanligt sätt.

### BEHANDLING

Det finns ingen behandling som botar sjukdomen. Alla med primär karnitinbrist bör ha regelbunden kontakt med ett specialistteam för medfödda metabola sjukdomar. Behandlingen utgörs främst av daglig tillförsel av karnitin och förebyggande insatser för att undvika utlösande faktorer. Viktigast är att undvika långa perioder utan näringsintag. Kosten kan också behöva anpassas i samråd med dietist så att den innehåller mer kolhydrater och en mindre mängd fett än vanligt.

Akut energibrist kan hävas med söt dryck. Personer med sjukdomen som är medvetlösa behandlas med glukoslösning direkt i blodet och ges samtidigt karnitin.

Personer med primär karnitinbrist bör alltid bära med sig detaljerad information om vilken behandling som behövs vid akuta tillstånd samt kontaktuppgifter till behandlande läkare.

### RESURSER

Specialistteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling, finns vid flera av universitetssjukhusen

Vid universitetssjukhusen finns också Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

### SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser från samhället. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under *Samhällets stödinsatser*.

### INTRESSEORGANISATIONER

- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

### LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Primär karnitinbrist (CUD) i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare: [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen. E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad november 2020.