

Neyðuga brúgvín

JÓNLEIF JOHANNESSEN
lærari, Klaksvík



Fyrsti flokkur hefur fingið fleiri undirvísingartímar, og hóast lærarar inn í millum spæla eitt sindur, so er fyrsta skúlaárið ein ov stór broyting fyri børnini. Skúlakarmarnir kring fyrsta flokk eru skipaðir soleiðis, at mest fæst burtur úr við, at næmingurin situr í friði og lurtar fyri síðani at arbeiða eina løtu. Enn er tvílærarskipanin ov veik, og stovurnar ov trongar til at broyta hesa siðvenju. Tíverri síggja vit eisini, at nýggir skúlar byggja stovur, sum eru minni enn 60 fermetrar. Slíkt er stak óheppið. Prátíð gongur tíðum um skúlábúna næmingar, men alt ov sjáldan spyrja vit, hvør skúli er næmingabúgvín. Tað krevur veruliga stóra arbeiðsorku frá lærarum at

fáa 22 sjeý ára gomul børn at trívast í eini skúlastovu á 45 fermetrar. Tað ger ikki uppgávuna lættari, at skiftið frá barnagarði til fólkaskúlan er so ógvusligt.

Eitt lagaligari skifti
Barnið hefur brúk fyri einum lagaligari skifti enn tað hevur í dag. Eitt lagaligt skifti verður best framt við, at bæði námsfrøðingar og lærarar taka sær av teimum seks, sjeý ára gomlu í felag. Við einum slíkum samarbeiði kundi næmingurin sloppið at ment seg í tryggum mennandi kørmum, har hann kendi seg sæddan og samstundis fekk hóskaði fakliga avbjóðing. Allar misskiljingar um ov vánaligar lærurhættir, snæverskygna eygleiðingar, manglandi tíðarkarmar, manglandi fyriræking o. a. kundu lærarar og námsfrøðingar í felag mana í jørðina. Lærarar og náms-

frøðingar kundu givið næmingunum eitt trygt og fjølbroytt menningarstøði, sum javnan varð endurmett úr ymiskum sjónarhornum. Hetta átti at givið eina góða mynd av næminginum og tískil eisini eitt gott grundarstøði til komandi skúlaár at bygt á.

Ókeypis skúlaskylda
Fáa seks áragomul móguleikan at koma innum skúlagátt eigur hetta at verða gjørt sum ókeypis skúlaskylda. Fyrst tá kann servitanin, sum er um flokkin, veruliga leggja námsfrøðiligar og fakligar menningarætlanir fyri børnini, sum komandi skúlaár kunnu byggja víðari á. Hetta er eisini besti móguleikin fyri at fáa flokkin at virka sum ein veruligan part av skúlasipanini. Verður tað soleiðis at seks ára gomul koma í skúla eigur hetta sjálvsagt at verða uttan foreldragjald. Tað er ikki

rætt at krevja gjald frá foreldrunum fyri eitt kravt tilboð.

Tillaga undirvísing
Við at hava bæði námsfrøðingar og lærarar inni í stovuni, hevur barnið móguleikan at mennast á nærum øllum menningarstøðum. Hetta verður ein stór hjálp og kemur at gera at skipanin kann hjálpa og menna á røttum stað og til røttu tíð. Eisini kemur tillagaða undirvísingin at hjálpa lærarum og námsfrøðingum at finna móguligar trupulleikar og at seta, um neyðugt, serviðgerð í gongd alt fyri eitt.

Innihaldið
Lærusetningurin fyri tey seks, sjeý ára gomul eigur at at byggja á tað arbeiðið barnagarðurin ger, somuleiðis sum at hann eigur at fyriræika barnið at koma í fyrsta flokk. Væl má ansast eftir at vit ikki flyta málini fyri fyrsta

flokk eitt ár niður. Tá er einki vunnið. Niðanfyrri standandi punkt eiga, saman við øðrum, at fáa innivist í einum skúladegi fyri seks, sjeý ára gomul børn:

- Børnini eiga at mennast við upplivingum málsliga og fáa fóst hugtøk, so tey á henda hátt stimbrast at brúka málið fjølbroytt.
- Børnini eiga at læra at lurta, geva gætur og samstarva, so tey lætt koma upp í tað felagsarbeiðið, sum skúlararbeiðið er skipað í og soleiðis verða fyriræikað til skúlan.
- Børnini eiga at kunna økja hugtaksligu búningina við upplivingum, leiki, spæli og skapandi virksemini og á henda hátt mennast málsliga
- Børnini eiga at fáa eitt sterkt sjálvsvirðið og góðan hug at læra
- Børnini eiga at læra at samstarva

- Børnini eiga at fáa góðar lærustøður, so at tey innan tryggja karmar javnt og samt fáa avbjóðingar at kanna umheimin og kanna seg sjálvi
- Børnini eiga at fáa móguleika at undrast, at fáa greiði á og at gerast bilsin

Brúgvín má figgjast
Í trongum tíðum er tórført at fáa pening til nýhugsan, men ein iløga í børn okkara vil altíð verða skilagóð. Minnast skal tó til at innan fólkaskúlakarmarnar er ikki peningur tókur til at figgja enn eitt skúlaár. Har manglar í sum er. Skal dygdargóða brúgvín byggjast millum barnagarð og skúla má peningur fáast inn í skipanina aðrastaðni frá. Annars verður talan um eina bjarnatænastu.

Karnitintransportørdefekt Hos to færøske børn

Denne artikel kunne man læse i, Ugeskrift for Læger den, 6. december. 2004. Antaget den: 21. april 2004

Reservelæge: Elmar Ósá & Kursusreservelæge: Henrik Simonsen

Karnitintransportørdefekt (CTD) er en autosomt recessivt nedarvet fejl i karnitin stofskiftet, der kompromitterer betaoxidationen af langkædede fedtsyrer. Dette giver en latent energimangeltilstand som kan være dødelig. Vi beskriver den kliniske debut hos to færøske børn med CTD.

Sygehistorier

I: En 14 måneder gammel færøsk pige blev sløjt med opkastninger og anoreksi. I det følgende døgn havde egen læge mistanke om akut gastroenteritis og otitis media og satte patienten i behandling med pivampicillin. I løbet af nogle timer forværredes billedet dog med opkastninger og tiltagende sløvhed, og patienten blev akut indlagt. Hun blev tiltagende somnolent, hypoton og iltkrævende. Det tilkom generaliserende kramper. Blodglukosekoncentra-

tionen var umådelig lav. På minutter senere opstod der asystoli. Forsøg på genoplivning var forgæves.

Postmortelle mikrobiologiske og retskemiske undersøgelser viste normale forhold. En obduktion viste svære steatose af leveren. Urinen indeholdt dikarboxylsyrer. Der var en meget lav koncentration af karnitin i blodet. Acylkarnitinprofilen i afdødes phenylketonuria (PKU)-kort fra biobanken på Statens Serum Institut viste svær depletering af samtlige karnitinforbindelser. Urinen var homozygot for **N32S**-mutationen i **OCTN2**-genet.

II: En fire måneder gammel, tidligere rask færøsk pige blev akut indlagt på grund af opkastninger og nedsat væskeindtagelse igennem et døgn. Afføring var normal og temperaturen var på 38,0. Genobjektive undersøgelser viste, at hun var lettere dehydreret og havde hepatomegali. Patienten blev pludselig ukontaktbar med overfladisk respiration og bradykardi. Blodglukosekoncentrationen var på 1,6 mmol/l. Der blev givet glukose og karnitin intravenøst,

hvorved patienten rettede sig respiratorisk og cirkulatorisk. Karnitin gives rutinemæssigt ved symptomer på CTD på Færøerne, hvor sygdommen er hyppigt forekommende. Efter 12 timer var patienten tilbage til sin habitualtilstand. Peroral karnitinbehandling blev opretholdt.

Parakliniske undersøgelser viste normale elektrolytter og infektionsparametre. Hæmoglobin blev målt til 5,0 mmol/l, og leverfunktionsparametrene var påvirkede med alaninaminotransferase (ALAT) på 769 U/l, basiske fosfataser på 1.260 U/l og bilirubin på 73 mmol/l. Undersøgelser for viral hepatitis gav negative resultater. Der blev fundet adenovirusantigen i fæset men ingen patogene tarmbakterier. Urinen indeholdt dikarboxylsyrer, og under substitutionsbehandling blev der fundet stærkt forhøjet udskillelse af karnitin. Screening af barnets PKU-kort viste universelt depleteret acylkarnitinprofil. Patientens var homozygot for **N32S**-mutationen i **OCTN2**-genet.

Diskussion

Karnitin dannes ved

endogen biosyntese og indtages med kosten. Karnitin er nødvendig for transport af langkædede fedtsyrer over mitokondriemembranen. Ved svær karnitinmangel kompromitteres denne proces og dermed betaoksideringen. Fedtsyrer er vigtige energisubstrater for hjerte og skeletmuskulatur. CTD skyldes destruktive mutationer i **OCTN2**-genet som koder for plasmamembrantransportøren for karnitin. Karnitin kan derfor ikke reabsorberes i nyretubuli, og resultatet er tab af karnitin fra organismen. Den cellulære optagelse er endvidere kompromitteret, og cellernes indhold af karnitin bliver for lavt til at opretholde sufficient betaoxidation.

Symptomerne ved CTD, er resultatet af mangelfuld forbrænding af langkædede fedtsyrer. De akkumuleres og forårsager steatose i leveren. Energimangel giver encefalopati og myopati spændende fra hypotoni til svær kardiomyopati. Der kan klinisk skelnes mellem en tidligt debutterende form (1. måned-2 år), hvor hypoketotisk hypoglykæmi og encefalopati er dominerende symptomer (begge

sygehistorier) samt en senere debutterende form (1-7 år) med progredierende kardiomyopati og proksimal muskelsvaghed. Behandling af akut dekomensation hos patienter med CTD er glukoselilførsel, mens daglig behandling består af karnitin givet peroralt. I begge sygehistorier var der insufficient kaloriertilførsel og har formentlig udløst de metaboliske kriser. I den første sygehistorie blev der desuden givet pivampicillin til patienten. Pivalatdelen af pivampicillin udskilles overvejende som konjugat til karnitin. Den i forvejen lave mængde af karnitin i kroppen blev dermed yderligere reduceret, hvilket sandsynligvis drog til det fulminante forløb.

CTD synes at være hyppigt forekommende på Færøerne og bør være en differentialdiagnose hos alle færøske børn med uforklarlig hypoglykæmi, påvirket cerebral funktion, kardiomyopati/myopati eller leveraffektion. Udredningen indbefattet metabolisk screening af urinen, bestemmelse af plasmakarnitin og **OCTN2**-genotype. Neonatal screening for CTD kan foretages ved tandem-

massespektrometrisk måling af acylkarnitinprofilen på PKU-kort, hvilket for tiden afprøves i Danmark og på Færøerne.

Mine konklusioner

Er, at jeg prøver på, at danne mig et billede af to læger, der har brugt rigtig megen tid og kræfter på, at forske og skrive en artikel, som faktisk siger alt om den livstruende sygdom CTD, og som ville have gjort en umådelig stor forskel, hvis den var udgivet på Færøerne. Fordi, så ville den færøske befolkning have fået den mulighed i 2004, som de først fik i 2009, at alle færingar kunne få den samme undersøgelse for CTD. Hvad var så tanken bag denne artikel, som kun skulle berige andre læger og andre forskere, og ikke en hel nation, alle de 48.000, der bor på Færøerne?

Ser man bort fra, overdrivelsen af de mange fremmede ord, så er denne artikel absolut værd at læse, fordi den siger alt om den livstruende sygdom, Carnitin Transporter Defekt – CTD.

John Jensen,
Esbjerg den. 4.3.2010

