

CTD í Føroyum

Vísindavøka 2011

Jan Rasmussen

Lækni og Ph.D. lesandi

- Lærði háskúlin í Keypmannahavn
- Landssjúkrahúsið
- Hjartalækni
- Ph.D. lesandi



Ílegusavnið
Genetic Biobank

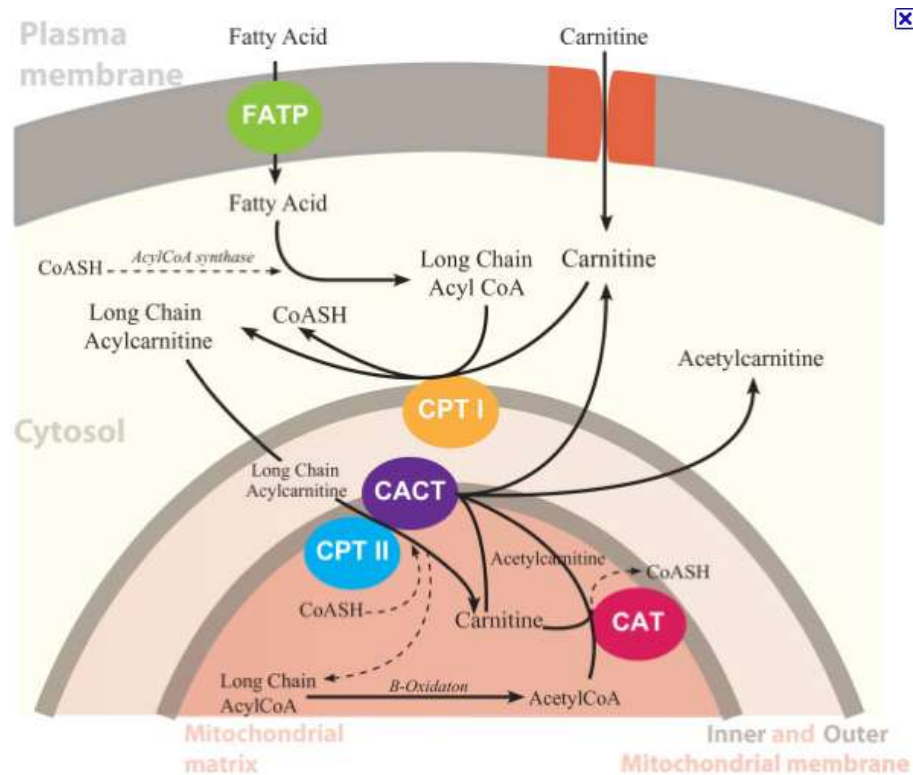


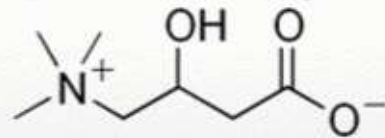
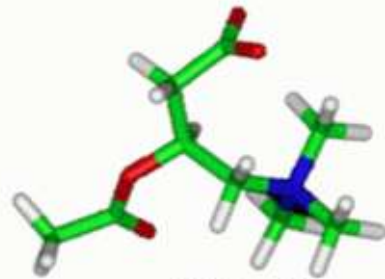
LANDSSJÚKRAHÚSIÐ

- Summarið 2009 ung kvinna doyr
- Onnur eru deyð
- Fólk stúra tað ókenda

- CTD
 - CARNITINE TRANSPORTER DEFICIENCY
- Høgan títtleika í Føroyum (1:300)
- Uml. 150 sjúklingar

- Arvaligur feilur í karnitin "transportaranum" OCTN2

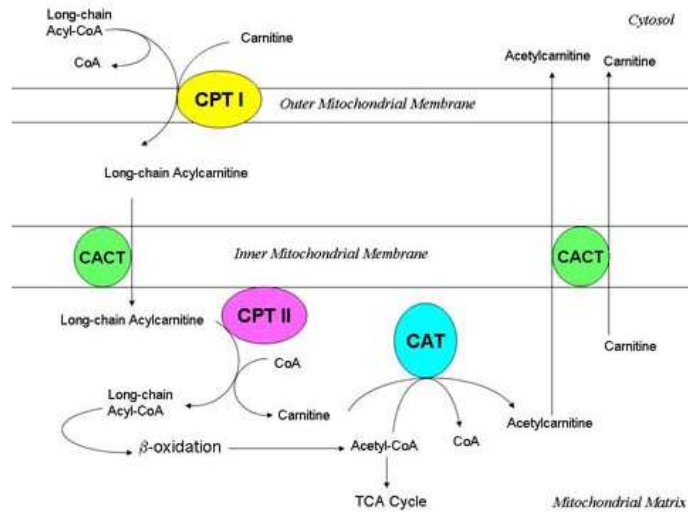




L-Carnitine

- Lágt innihald av karnitini í líkaminum
- Ávirkaða orkuframleiðslu í kyknum
- Árin á nervalagið
- Órógvaða hjartarútmu

The Mitochondrial Carnitine System



Abbreviations: CPT I, CPTI, carnitine-palmitoyl transferase I; CACT, carnitine:acylcarnitine translocase; CPTII, carnitine-palmitoyl transferase II; CAT, carnitine-acetyl transferase; CoA, coenzyme A.

Mitochondria Inner Structure

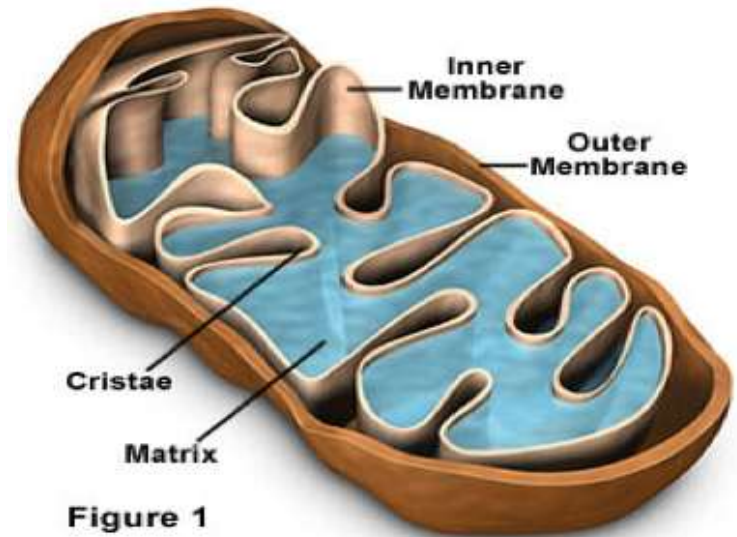


Figure 1

Verkætlan

- Greina úrslitini frá Hannover
- Greina sambandið millum ávísan heilivág og álvarslig sjúkutekin hjá CTD sjúklingum
- Framkomnar kyknukanningar
- Gera hjartakanningar
- Finna øll tey deyðu aftur til 1979