

157. Creatine transporter defect (SLC6A8)

Synoniemen:

CRTR deficiëntie

CRTR deficiency

Meest gebruikte naam:

Creatine transporter defect

Inleiding

Een defect in het creatine transport (creatine transporter deficiëntie) is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel, terwijl het mogelijk belangrijke product te weinig of soms helemaal niet meer gevormd wordt. Deze situatie kan tot min of meer ernstige klachten leiden. Dit noemen we een stofwisselingsziekte.

Creatine metabolisme

Creatine is een belangrijke hulpstof bij de energiestofwisseling. Het wordt gebruikt in de mitochondriën, de 'energiefabriekjes' die in elke lichaamscel zitten. Ongeveer de helft van de benodigde creatine krijgen we binnen via de voeding, de andere helft maakt het lichaam zelf uit andere grondstoffen.

Bij het produceren van creatine zijn twee verschillende enzymen betrokken. Creatine wordt door het bloed naar de cellen van het lichaam getransporteerd. Via een speciaal transporteiwit, wordt het vervolgens de cel binnengeloodst om daar gebruikt te worden.

Sinds het jaar 2000 is bekend dat defecten in dit mechanisme van productie en transport van creatine de oorzaak zijn van ziekten met ontwikkelingsachterstand als belangrijkste ziekteverschijnsel.

Het defecte of ontbrekende enzym

Bij patiënten met creatine transporter deficiëntie werkt de productie van creatine goed, maar is het transporteiwit dat de stof de cel in moet brengen, defect. Daardoor komt het creatine niet in de cellen terecht. Er is met name een tekort van creatine in de hersenen.

Zeldzaamheid

Creatine transporter deficiëntie is een zeer zeldzame ziekte, die rond 2005 beschreven is. Er zijn ca 30 patiënten gevonden in België, maar het is nog niet duidelijk hoe vaak de ziekte precies voorkomt.

Symptomen

Stoornissen in de creatine stofwisseling worden gekenmerkt door ontwikkelingsachterstand met met name ernstige spraaktaalachterstand. Verder kan epilepsie voorkomen en hebben veel patiënten bepaalde gedragskenmerken (druk, weinig concentratie, autistische kenmerken).

Diagnose

Een duidelijk kenmerk van alle stoornissen in het creatine metabolisme is dat de patiënten vrijwel geen creatine in hun hersenen hebben. Dit is aan te tonen met een scan van de hersenen waarbij dan ook een extra spectrum gemaakt moet worden (een zogenaamde Magnetische Resonantie Spectroscopie) . Doorgaans wordt de ziekte opgespoord middels laboratoriumonderzoek, waarbij creatine en de voorloper van creatine in urine kan worden bepaald door metabole laboratoria. Om de definitieve diagnose te stellen kan DNA onderzoek en /of enzymonderzoek in huidcellen gedaan worden. Inmiddels wordt de diagnose nu steeds vaker door DNA diagnostiek opgespoord, onder andere door de zeer in opkomst zijnde techniek – whole exoom sequencing.

Behandeling

Creatine transporter deficiëntie is, net als alle stofwisselingsziekten, niet te genezen. Helaas is er ook nog geen behandeling mogelijk om de symptomen van de ziekte te beperken of te voorkomen. Bij de andere stoornissen in het creatine metabolisme heeft een behandeling met creatine als supplement relatief goede resultaten opgeleverd (herstel tekort creatine in de hersenen), maar deze behandeling bleek niet te werken bij creatine transporter deficiëntie. Dit door het gemis van een transporter om creatine op te nemen. Geprobeerd is patiënten te behandelen met voorloper stoffen van creatine (arginine en glycine) waaruit de cellen zelf creatine kunnen maken. Helaas leidde dit ook niet tot een toename van het creatine in de hersenen.

De behandeling bestaat nu uit begeleiding van de ontwikkeling en behandeling van eventuele bijkomende problemen (zoals epilepsie).

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).