

188. Carnitine / acylcarnitine translocase deficiëntie

Synoniemen:

Carnitine translocase deficiëntie
Carnitine/acylcarnitine translocase deficiëntie
CACT deficiëntie / deficiency

Meest gebruikte naam

Carnitine / acylcarnitine translocase

Inleiding

CACT deficiëntie is een stofwisselingsziekte. Stofwisselingsziekten zijn erfelijke aandoeningen van de stofwisseling. Stofwisseling is het proces in de cellen van ons lichaam waarbij voedingsstoffen zoals eiwitten, vetten en suikers (koolhydraten) worden afgebroken en omgezet, of worden verwerkt tot bouwstoffen die het lichaam nodig heeft. We hebben deze bouwstoffen nodig voor de opbouw van weefsels, zoals bijvoorbeeld spieren.

Voor het omzetten van de ene stof in de andere gebruikt de stofwisseling enzymen. Enzymen zijn speciale eiwitten die ons lichaam zelf maakt. Er zijn veel verschillende enzymen betrokken bij de stofwisseling. Elk enzym heeft een eigen taak en helpt bij het omzetten van een stof.

Enzymen doen hun werk in verschillende onderdelen in onze lichaamscellen. Zo vind je enzymen in de lysosomen, peroxisomen en mitochondriën. Dit zijn allemaal onderdelen van onze lichaamscellen die elk hun eigen taak hebben bij de stofwisseling.

Vetzuuroxidatiestoornissen

CACT deficiëntie is een zogenoemde 'vetzuuroxidatiestoornis', een stoornis in de verbranding van vetten uit het voedsel en uit de vetvoorraden in het lichaam. De vetverbranding is een proces waarbij in veel kleine stapjes de vetten worden afgebroken en omgezet in energie.

Mitochondriën

Ons lichaam heeft energie nodig voor alles wat het doet, zoals bewegen, denken en het laten kloppen van je hart. Die energie haalt het uit eten, of uit opgeslagen voorraden in spieren en vet. Maar de koolhydraten, vetten en eiwitten die we eten en opslaan, kunnen niet direct gebruikt worden. Ze moeten eerst omgezet worden in een energievorm waar de lichaamscellen mee kunnen werken. Die stof heet ATP en wordt gemaakt in de energiecentrales van je cellen: de mitochondriën.

Vetzuuroxidatie

De verbranding van vetten in de mitochondriën wordt 'vetzuuroxidatie' genoemd (oxideren is in feite een moeilijk woord voor verbranden). Om energie uit vetten te kunnen halen, zijn er in de mitochondriën twee stappen nodig:

1. de vetten moeten het mitochondrion binnenkomen
2. daarna moeten ze in het mitochondrion afgebroken worden.

Bij die laatste stap wordt ATP gemaakt.
Voor beide stappen zijn meerdere enzymen nodig.

In de eerste stap is carnitine een belangrijke stof. Carnitine kan worden beschouwd als een soort gids die vetzuren nodig hebben om het mitochondrion binnen te komen. Verschillende enzymen koppelen de vetzuren aan carnitine en ontkoppelen ze weer als ze op hun plaats zijn.

Bij de tweede stap, het echte afbreken (verbranden) van de vetzuren in het mitochondrion, gebeurt ook weer in verschillende stappen. Omdat niet alle vetten gelijk zijn, zijn er binnen het mitochondrion verschillende enzymen voor het afbreken van korte, middellange of lange vetzuurketens. Met al deze enzymen kan iets mis zijn. Als een van die enzymen niet goed werkt ontstaat een vetzuuroxidatiestoornis.

Het defecte of ontbrekende enzym

Bij CACT ontbreekt het enzym dat lange vetzuurketens van de buitenkant van het mitochondrion naar de binnenkant van het mitochondrion brengt. Als dat niet lukt kunnen de vetzuren ook niet worden afgebroken om energie te produceren.

Zeldzaamheid

CACT is een erg zeldzame stofwisselingsziekte er zijn op dit moment bijna geen patiënten bekend met deze aandoening in België.

Symptomen

De ernst van de ziekte kan per patiënt verschillen maar vaak zijn kinderen met deze aandoening al snel na de geboorte erg ziek. Zij kunnen klachten hebben van suf worden en slecht drinken, lage bloedsuikers, lever problemen en vaak ook hartproblemen. Maar er zijn ook patiënten die bijna helemaal geen klachten hebben.

Diagnose

De diagnose kan worden gesteld door de werking van het enzym "carnitine translocase" (CACT) te meten in cellen van de patiënt. Daarvoor wordt meestal een stukje huid afgenomen om daar het onderzoek in te verrichten.

In 2015 is door de minister van volksgezondheid afgesproken dat baby's op CACT deficiëntie gescreend mogen worden met de hielprik screening. Waarschijnlijk gaat dat in 2018 beginnen. In het bloed wat bij de hielprik wordt afgenomen wordt dan gekeken of er stapeling is van acylcarnitines. Als de waardes afwijkend zijn zal de baby worden doorverwezen naar een kinderarts metabole ziekten die dan snel verder onderzoek zal aanvragen in bloed en huidcellen om te onderzoeken of de baby CACT heeft of niet.

Als er CACT enzym deficiëntie is vast gesteld, dan wordt meestal daarna ook nog onderzocht welke fout in het DNA de oorzaak is dat het CACT enzym niet goed werkt.

Behandeling

CACT deficiëntie is niet te genezen, maar wel te behandelen met een streng dieet. Patiënten die niet zoveel last hebben van hun aandoening gebruiken een vrijwel normale voeding, terwijl iemand die veel last heeft een aangepast dieet zal moeten volgen om klachten zo veel mogelijk te voorkomen.

Bij erg zieke patiënten met hart en of leverklachten worden soms ook speciale dieetproducten of medicijnen gegeven. Ondanks die behandeling overlijden sommige kinderen toch al op jonge leeftijd.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).