

91. Carnitine deficiëntie ECI

Meest gebruikte naam

Carnitine deficiëntie

Inleiding

Met carnitine deficiëntie wordt eigenlijk carnitine transporter deficiëntie bedoeld. Dat 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. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Vetzuuroxidatiestoornissen

Carnitine transporter 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

Je lichaam heeft energie nodig voor alles wat je doet: voor 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 uit de voeten kunnen. Die stof heet ATP en wordt gemaakt in de energiecentrales van je cellen: de mitochondriën. De energiecentrales worden allereerst gevoed met suikers (koolhydraten) uit het bloed. Als die opraken, worden de voorraden in de spieren aangesproken. Pas daarna schakelen de mitochondriën over op de verbranding van vetten. Vetten zijn in feite de energievoorraad voor noodgevallen. Al die verschillende vormen van energieproductie worden geregeld door specifieke enzymen.

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: de vetten moeten allereerst het mitochondrion binnenkomen en daarna moeten ze afgebroken worden. Bij die laatste stap wordt ATP (= energie) 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 de vetzuren nodig hebben om het mitochondrion binnen te komen. Verschillende enzymen koppelen de vetzuren aan carnitine en ontkoppelen ze binnen het mitochondrion zijn gearriveerd.

Het daadwerkelijke afbreken van de vetzuren in het mitochondrion gebeurt ook weer in verschillende stappen. De vetzuren komen als langketenvetzuur binnen en worden afhankelijk van die ketenlengte afgebroken door verschillende ketenlengte-specifieke

enzymen.

Met al deze enzymen kan iets mis zijn (ze ontbreken of werken niet goed). Het gevolg is een vetzuuroxidatiestoornis. Patiënten met een vetzuuroxidatiestoornis kunnen te maken krijgen met ernstige energietekorten, waardoor de hersenen of andere organen beschadigd kunnen raken. Ook kunnen tussenproducten in de vetafbraak zich ophopen in het lichaam, bijvoorbeeld als vetdruppeltjes.

Het defecte of ontbrekende enzym

Bij een defect aan het carnitine transport, ontbreekt een eiwit dat carnitine of carnitine met daaraan gekoppeld het te transporteren vetzuur: het acyl-carnitine in de cel kan brengen, bijvoorbeeld het eiwit OCTN 2 of het enzym carnitine/acylcarnitine translocase. Als er geen carnitine in de cel is, missen de vetzuren een gids om het mitochondrion binnen te komen. Het gevolg is dat ze niet kunnen worden afgebroken om energie te produceren.

Zeldzaamheid

Een defect in het carnitine transport werd voor het eerst beschreven in 1988. De meeste kinderen met een carnitine transporter deficiëntie bleken het eiwit OCTN-2 te missen. Het is onbekend hoeveel patiënten er zijn met een defect in het carnitine transport.

Ziektebeschrijving

Kijk voor een volledige ziektebeschrijving bij [OCTN 2 deficiëntie](#) of bij [carnitine/acylcarnitine deficiëntie](#).