

## **91A. OCTN 2 deficiëntie**

### **Synoniemen:**

Organic cation transporter (deficiency)  
OCTN2  
Systemische carnitine deficiëntie  
Carnitine uptake defect  
Carnitinetransporterdeficiëntie  
OCTN2-deficiëntie  
Meest gebruikte naam

Organic cation transporter (OCTN2)

### **Inleiding**

OCTN2-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*

OCTN2-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 lichaam 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 worden omgezet in een energievorm waar de lichaamscellen mee kunnen werken. Die stof heet ATP en wordt gemaakt in de energiecentrales van de 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 en
2. daarna 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. OCTN2 brengt carnitine van het bloed de cel in. In de cel koppelen verschillende enzymen de vetzuren aan carnitine en ontkoppelen ze weer als ze op hun plaats zijn.

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 OCTN2-deficiëntie ontbreekt het enzym dat carnitine vanuit het bloed de cel in brengt. Als dat niet lukt, kunnen de vetzuren ook niet worden afgebroken om energie te produceren.

#### *Zeldzaamheid*

OCTN2-deficiëntie is een zeldzame stofwisselingsziekte. Het is niet geweten hoeveel patiënten er zijn in België.

#### **Symptomen**

Met behandeling treden er in principe geen klachten meer op. Zonder behandeling treden er op jonge leeftijd vooral symptomen op die het gevolg zijn van een te lage bloedsuiker. Een lage bloedsuiker kan bij alle vetzuuroxidatiestoornissen voorkomen als er lange tijd niet gegeten wordt. Het lichaam moet dan de vetvoorraden gebruiken voor energie. Dat kan bijvoorbeeld gebeuren als een baby geen nachstvoeding meer krijgt, of door braken bij een infectie. Patiënten worden dan suf en kunnen aanvallen krijgen die op epilepsie lijken en uiteindelijk in een coma raken. Meestal zijn er dan ook verstoorde leverfuncties en afwijkingen in zowel de skeletspieren als de hartspier. Onbehandeld hebben volwassen patiënten met OCTN2-deficiëntie met name hartklachten. Dat kan variëren van een te groot hart tot ritmestoornissen. Spierzwakte wordt vooral gezien in combinatie met andere symptomen.

#### **Diagnose**

Als een lage carnitinespiegel in het bloed wordt gevonden, kan de diagnose OCTN2-deficiëntie gesteld worden via DNA-onderzoek. Er wordt dan gekeken of er een mutatie (= fout) in het gen zit dat de code bevat voor OCTN2. Meestal wordt het DNA uit bloedcellen gehaald, maar dit kan ook uit een huidbiopt. DNA-onderzoek duurt vaak 3 tot 4 maanden.

#### **Behandeling**

OCTN2-deficiëntie is niet te genezen. Wel kan carnitine als behandeling worden gegeven om de symptomen te voorkomen. Zonder behandeling met carnitine kan na een ontsporing met een hypoglykemie een ontwikkelingsachterstand of epilepsie ontstaan. De behandeling met carnitine kan dan al ontstane schade niet verhelpen, maar voorkomt wel verdere verergering.

Bij sommige vetzuuroxidatiestoornissen kan de ziekte worden behandeld met een vetarm dieet met dieetpreparaten als aanvulling. Patiënten met OCTN2-deficiëntie

hoeven geen dieet te volgen; de behandeling bestaat alleen uit het dagelijks gebruiken van carnitine.

**Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).