

## **92. Carnitinepalmitoyltransferase 1 (CPT1)-deficiëntie**

### **Synoniemen:**

Carnitinepalmitoyltransferase 1-deficiëntie

CPT1-deficiëntie

Meest gebruikte naam

Carnitinepalmitoyltransferase 1 (CPT1)

### **Inleiding**

CPT1-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*

CPT1-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 en 2. daarna in het mitochondrion worden afgebroken. 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.

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 er een vetzuuroxidatiestoornis.

#### *Het defecte of ontbrekende enzym*

Bij CPT1-deficiëntie ontbreekt het enzym dat lange vetzuurketens aan carnitine bindt. CPT1 is nodig om de vetzuren in het mitochondrion te brengen. Als dat niet lukt, kunnen de vetzuren ook niet worden afgebroken om energie te produceren.

#### *Zeldzaamheid*

CPT1-deficiëntie is een erg zeldzame stofwisselingsziekte. Er zijn maar een paar patiënten bekend in België. Het is een ziekte die in sommige andere landen wel vaak voorkomt, vooral bij de Inuit in Canada en Groenland.

#### **Symptomen**

De ernst van de ziekte kan per patiënt verschillen. Er zijn kinderen die al snel na de geboorte klachten hebben van suf worden en slecht drinken, lage bloedsuikers, spierafbraak en soms hartproblemen. Maar er zijn ook patiënten die helemaal geen klachten hebben.

Bij andere vetzuuroxidatiestoornissen worden spierklachten beschreven, maar dat geldt niet voor CPT1-deficiëntie.

#### **Diagnose**

De diagnose kan worden gesteld door de werking van het enzym 'carnitine palmitoyl transferase 1' (CPT1) te meten in cellen van de patiënt. Daarvoor wordt meestal een stukje huid afgenomen.

In 2015 is door de minister van volksgezondheid afgesproken dat baby's op CPT1-deficiëntie gescreend mogen worden met de hielprikscreening. Waarschijnlijk gaat dat in 2018 beginnen.

In het bloed dat bij de hielprik wordt afgenomen wordt gekeken of er stapeling is van acylcarnitines. Als de waarden afwijkend zijn, zal de baby worden doorverwezen naar een kinderarts metabole ziekten die dan verder onderzoek zal aanvragen in bloed en huidcellen om te onderzoeken of de baby echt CPT1-deficiëntie heeft of niet.

Als er CPT1-deficiëntie is vastgesteld, wordt meestal ook onderzocht welke fout in het DNA de oorzaak is dat het CPT1-enzym niet goed werkt.

#### **Behandeling**

CPT1-deficiëntie is niet te genezen, maar wel te behandelen met een 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.

Meestal kan worden volstaan met een voedingsadvies bij ziekte, wat gericht is op voorkomen van te lang niet eten en zorgen voor voldoende vochtinname. Daarbij kan eventueel gebruik worden gemaakt van extra inname van koolhydraten in de vorm van dextrine maltose.

### **Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).