



Carnitinedeficiëntie

Wat is carnitinedeficiëntie?

Carnitine is een verbinding die bij stofwisselingsprocessen in het menselijk lichaam een belangrijke rol speelt.

Carnitinedeficiëntie, een tekort aan carnitine, is een aandoening die in verschillende vormen bij de mens voorkomt.

We beperken ons hier tot die vormen waarbij er (ook) een tekort aan carnitine in de spier is. Daarbij maken we een onderscheid tussen een tekort als oorzaak van de ziekte (primaire carnitinedeficiëntie) en een tekort aan carnitine als gevolg van een andere aandoening (secundaire carnitinedeficiëntie).

Het tekort aan carnitine kan zich op verschillende plaatsen voordoen:

- alleen in de spieren. Patiënten hebben last van spierzwakte die in de loop van de jaren erger wordt;
- in de spieren en andere weefsels. Bij deze vorm is spierzwakte slechts een bijverschijnsel. Er kunnen andere problemen optreden die het gevolg zijn van een verminderde leverfunctie zoals een 'energiecrisis', problemen in de functie van de hersenen of ophoping van giftige stoffen;
- in verschillende weefsels met als belangrijkste klacht hartlijden. Bij patiënten met deze vorm overheerst een ernstig hartlijden dat leidt tot overlijden indien geen carnitine toegediend wordt.

Carnitinedeficiëntie is een zeer zeldzame aandoening die zich bij minder dan één op de miljoen mensen voordoet.

Oorzaak

Carnitine speelt onder andere een rol bij het transport van vetzuren in de mitochondriën, de energiefabriekjes van de spiercel.

Als er te weinig carnitine is, is er een stoornis in het transport te verwachten. In de primaire vorm is er een genetische stoornis in het carnitinetransport.

Carnitinedeficiëntie is een autosomaal recessief erfelijke ziekte. Dat betekent dat beide ouders drager van de ziekte zijn terwijl ze niet zelf aan de ziekte lijden. Ieder kind van deze ouders heeft 25% kans om de ziekte te ontwikkelen.

Secundaire carnitinedeficiëntie kent vele oorzaken, bijvoorbeeld ziekten waarbij carnitine gebonden wordt aan een organisch zuur en via de nieren wordt uitgescheiden.

Verschijnselen

Bij de beschrijving van de verschijnselen maken we een onderscheid tussen de vorm waarbij het tekort aan carnitine alleen in de spieren voorkomt (myopathische vorm) en de vorm waarbij het zich ook in andere organen voordoet (systemische vorm).

Carnitinedeficiëntie alleen in de spieren komt zeer zelden voor. De eerste verschijnselen van spierzwakte kunnen optreden in de vroege kinderjaren. Het is een algemene spierzwakte waarbij de proximale spiergroepen (dicht bij de romp) sterker aangedaan zijn dan de distale spiergroepen (verder van de romp af). Ook de gelaatspiers kunnen aangetast zijn.

Ook bij carnitinedeficiëntie met een tekort in meer weefsels doen de eerste symptomen zich vaak al voor in de kindertijd. Door een verminderde functie van de lever kunnen zich onder andere problemen in de hersenen voordoen. De lever is vergroot. Patiënten zijn misselijk, geven over en hebben een verlaagd bewustzijn waarbij ze in coma kunnen raken.

Naast deze ernstige klachten komt spierzwakte voor. De spierzwakte kan zowel voor als na de leverproblemen optreden. De prognose bij deze vorm is slecht.

Bij de secundaire vormen kunnen in principe dezelfde klachten ontstaan als bij de primaire vorm. Dit is afhankelijk van de mate van het tekort, hoewel dit over het algemeen niet zo ernstig is als bij de primaire vormen.

Diagnose

Het vermoeden van deze aandoening ontstaat als de hiervoor beschreven verschijnselen zich voordoen. Zekerheid kan worden verkregen door bloedonderzoek. Daarmee kan worden vastgesteld of er sprake is van een sterk verminderd carnitinegehalte.

Soms is het nodig om de hoeveelheid carnitine in weefsel te bepalen. Met een elektronenmicroscop kunnen de karakteristieke vetophopingen in de celstructuren worden waargenomen.

Behandeling

Centraal in de behandeling van alle vormen staat het toedienen van carnitine om zo het tekort en de gevolgen daarvan te ondervangen.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden via de website.

Deze tekst is gecontroleerd door prof.dr. J.A.M. Smeitink, kinderarts metabole ziekten.

Ko26-0620

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten. Elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer Ko26