



Verzamelen van gegevens over primaire carnitinedeficiëntie

Maarten Tanis

Diagnosewerkgroep Congenitale en metabole spierziekten, 17 mei 2022

Nederlandse auteurs werpen licht op de vaak verschillende symptomen en tekenen van deze metabole spierziekte. In bepaalde landen worden pasgeborenen op deze symptomen gescreend.

Nederlandse auteurs hebben een literatuuroverzicht gepubliceerd over de vaak verschillende symptomen en tekenen die verband houden met primaire carnitinedeficiëntie (PCD). Deze metabole spierziekte (stofwisselingsziekte) werd in 1973 ontdekt. In bepaalde landen worden pasgeborenen op deze ziekte gescreend. Carnitine is een verbinding die een belangrijke rol speelt bij de stofwisseling in het menselijk lichaam, met name bij de energiehuishouding van de cellen. Sinds PCD in 1973 voor het eerst beschreven is, heeft men een breed spectrum van tekenen en symptomen aan de ziekte toegeschreven. Door de vooruitgang in testmethodes en -procedures wordt de diagnose nu vaker gevonden, bijvoorbeeld doordat PCD is toegevoegd aan screeningsprogramma's voor pasgeborenen (NBS) in een aantal landen. Hierdoor zijn ook moeders van gescreende pasgeborenen met de ziekte ontdekt, bij wie de ziekte anders tot uiting kan komen dan bij patiënten die de diagnose kregen omdat zij er last van hadden. Om het spectrum van tekenen en symptomen bij PCD-patiënten op te helderen, voerden de onderzoekers een gestructureerd literatuuronderzoek uit. Zij hebben van geval tot geval de klinische kenmerken, diagnostische gegevens en wijze van patiëntidentificatie geregistreerd. Tekenen en symptomen werden gecategoriseerd op orgaanbetrokkenheid.

In totaal werden 166 artikelen onderzocht, met gegevens van 757 individuele patiënten. De uitkomsten staan hieronder.

- In bijna 20% van de gevallen was de diagnose alleen gebaseerd op een biochemische diagnose (lage carnitineconcentratie). Deze diagnoses werden beschouwd als niet geheel betrouwbaar, omdat de huidige norm is dat de diagnose bevestigd moet worden met DNA-onderzoek en biochemische functionele testen.
- De overige personen hadden een diagnose op basis van genetische en/of functionele testresultaten. In deze (621) gevallen kwamen cardiale (hart-gerelateerde) symptomen het meest voor (23,8%), voornamelijk cardiomyopathie (hartspierziekte).
- Neurologische (7,1%), lever- (8,4%) en metabole (9,2%) symptomen kwamen voornamelijk voor in de vroege kindertijd. Bij zestien van de 194 volwassen patiënten begonnen de symptomen tijdens de volwassen leeftijd. Van deze groep hadden zes patiënten (3,1%) een ernstig voorval zonder voorafgaand symptoom, vijf hart-gerelateerde voorvallen en één coma.

De onderzoekers concluderen dat symptomen bij PCD zich voornamelijk ontwikkelen in de vroege kindertijd. De meeste pasgeborenen en moeders van pasgeborenen, die gedetecteerd werden via screening van pasgeborenen, blijven asymptomatisch. Hoewel zelden, treden ernstige complicaties op in beide groepen.

Bronnen

- [Institute of Myology, Research highlights/2022/03/03 – A compilation of data on primary carnitine deficiencies.](#)
- [Clinical characteristics of primary carnitine deficiency: A structured review using a case-by-case approach. Crefcoeur LL, Visser G, Ferdinandusse S, et al. J Inherit Metab Dis. 2022 Jan 8.](#)

Dit artikel is gecontroleerd door onze medisch adviseur drs. Maaïke de Vries.