



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu

Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Carnitine Transporter (OCTN₂) Deficiëntie

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek van dit bloed in een laboratorium blijkt dat uw kind misschien carnitine transporter deficiëntie heeft.

Wij noemen dit ook wel OCTN₂ deficiëntie. Op deze ziekte wordt niet gescreend. Maar door de manier van testen kan een tekort aan carnitine aan het licht komen. Uw arts zal u hierover uitleg geven. Extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC) is nodig om te bepalen of uw kind een carnitine tekort heeft door de ziekte carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie of om een andere reden.

Ook kan blijken dat uw kind gezond is, maar dat u, de moeder, een tekort aan carnitine heeft. Hierdoor heeft uw kind tijdens de zwangerschap weinig carnitine op kunnen nemen via de moederkoek (placenta). In dat geval zal uw arts u in overleg verwijzen voor verder onderzoek.

Wat is carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie?

Carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Het lichaam verbrandt vetten om energie uit vrij te maken. De afbraak van vetten in het lichaam gebeurt in stappen. Voor elke stap is een ander eiwit (enzym) nodig. Bij carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie

verloopt de afbraak van de lange keten vetten niet goed door een tekort aan 'vrij carnitine'. Dit leidt tot een tekort aan 'brandstof' wanneer het lichaam dat juist nodig heeft, zoals bij slecht eten, koorts of bij sporten. Het bloed-suikergehalte kan dan te laag worden.

Een kind met carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie lijkt gezond. Meestal ontstaan na een aantal maanden of jaren klachten van de lever en de spieren. Met name de hartspier kan aangedaan zijn. Een milde vorm van carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie komt ook voor. Klachten van spierpijn en zwakte kunnen dan later ontstaan.

Met medicatie (carnitine) zijn de klachten te voorkomen. Carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie hoeft geen klachten te geven. Er zijn mensen die nooit hebben gemerkt dat zij carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie hebben. Uw arts zal daarom vragen ook de moeder en uw andere kinderen, indien die er zijn, te mogen onderzoeken op carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie.

Carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie is een goed te behandelen ziekte. De levensverwachting is normaal. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie voor?

De ernstige vorm van carnitine transporter (OCTN₂) deficiëntie is zeldzaam. Het is nog niet bekend hoeveel mensen de milde vorm hebben.

Behandeling van carnitine transporter

(OCTN2) deficiëntie

Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie is goed te behandelen met medicatie. Het tekort aan 'vrij carnitine' wordt tegengegaan door het slikken van extra carnitine (drank of pil).

Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie is erfelijk

Carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie is een autosomaal recessieve aandoening. Dit betekent dat als een kind carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

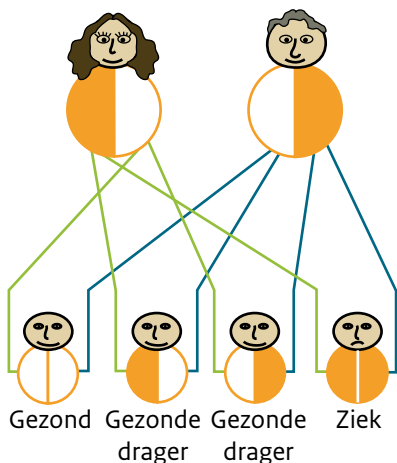
Dragerschap

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd.

Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Draggers van carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader en één van moeder dan heeft het kind carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie. Beide ouders zijn drager van carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie.

Vader en moeder zijn allebei drager van OCTN2 deficiëntie.
Ze kunnen een kind krijgen met OCTN2 deficiëntie.

Vader en moeder zijn allebei drager



U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:
bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

www.rivm.nl/hieiprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Omdat u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met carnitine transporter (OCTN2) deficiëntie. De kans, dat een volgend kind de aandoening niet heeft, is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind zou willen krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt hier meer uitleg en advies over krijgen bij een Klinisch Genetisch Centrum. Deze centra zijn verbonden aan alle UMC's. U kunt uw arts om een afspraak vragen.

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u bij de vereniging voor Volwassenen, kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor uitleg en contact met lotgenoten. Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl/vks of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de uitslag van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO. Deze registratie betreft de uitslagen van de hieiprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-DVP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website: www.rivm.nl/hieiprik/privacy.

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de commissie deskundigheidsbevordering PNHS. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, maart 2015