



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Extra onderzoek na de hielprikuitslag

Carnitine transporter deficiëntie (OCTN2-deficiëntie)

Waarom krijg u deze informatie?

Uw kind heeft de hielprik gehad. Uit het bloedonderzoek is gebleken dat de hoeveelheid carnitine bij de bloedafname te laag was. Mogelijk komt dit door de ziekte carnitine transporter deficiëntie. Dit wordt ook wel OCTN2-deficiëntie genoemd. Uw huisarts verwijst uw kind daarom naar een kinderarts voor metabole ziekten in een Universitair Medisch Centrum (UMC). Hier krijgt uw kind vervolgonderzoek.

Wat gebeurt er bij het vervolgonderzoek?

De kinderarts voor metabole ziekten vraagt hoe het gaat en onderzoekt uw kind. Er wordt bloed afgenomen bij uw kind en wat urine opgevangen. Hiermee kan onderzocht worden of uw kind een te lage hoeveelheid carnitine heeft door de ziekte OCTN2-deficiëntie of door een andere oorzaak.

Een andere oorzaak van een te lage hoeveelheid carnitine bij uw kind kan zijn dat de biologische moeder weinig carnitine in haar bloed heeft. Daardoor heeft het kind kort na de geboorte ook weinig carnitine. Maar het kind heeft dan **niet** de ziekte OCTN2-deficiëntie. De hoeveelheid carnitine bij uw kind zal in dat geval vanzelf weer normaal worden.

Blijkt dat uw kind een lage hoeveelheid carnitine heeft door de ziekte OCTN2-deficiëntie? Dan zal de kinderarts met u bespreken of uw kind behandeling nodig heeft of niet.

Wat is OCTN2-deficiëntie?

OCTN2-deficiëntie is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Stofwisselingsziekte is een ander woord voor metabole ziekte. Met “stofwisseling” wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld.

De oorzaak van OCTN2-deficiëntie is dat de zogenoemde transporter van carnitine (OCTN2) niet goed functioneert. Daardoor is de hoeveelheid carnitine in het lichaam te laag.

Carnitine is nodig om energie te maken uit vetzuren. Dit gebeurt in de mitochondriën, de energiecentrales van de cel. OCTN2-deficiëntie leidt dan tot een energiegebrek in de hartspiercellen, spiercellen en levercellen. Hierdoor kunnen gezondheidsproblemen ontstaan.

De ernst van OCTN2-deficiëntie verschilt sterk per persoon. De milde vorm van de ziekte hoeft niet te worden behandeld. De ernstige vorm kan ernstige gezondheidsklachten veroorzaken, wanneer er geen behandeling wordt gestart.

De behandeling van OCTN2-deficiëntie

OCTN2-deficiëntie is een goed te behandelen ziekte. De behandeling bestaat uit het levenslang elke dag innemen van carnitine. Bij baby's gebeurt dit in de vorm van een drank. Later kan dit ook in de vorm van pillen.

Als er op tijd wordt begonnen met het innemen van carnitine dan is de levensverwachting van het kind normaal. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

Hoe vaak komt OCTN2-deficiëntie voor?

De ernstige vorm van OCTN2-deficiëntie is zeer zeldzaam. Ongeveer 1 keer in de drie jaar wordt een kind met ernstige OCTN2-deficiëntie geboren. De milde vorm, die niet behandeld hoeft te worden, komt veel vaker voor.

Erfelijkheid

OCTN2-deficiëntie is erfelijk. Heeft een kind OCTN2-deficiëntie? Dan betekent dit dat beide ouders ‘drager’ zijn van deze ziekte.

Meer informatie over deze manier van overerving staat op de website van het Erfocentrum:
www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief.

Registratie van de gegevens van uw kind in NEORAH

De hieprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in NEORAH. Dit is een informatie-systeem. De registratie in NEORAH is belangrijk voor de kwaliteit van de hieprikscreening.

Meer informatie vindt u op www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah.

Wilt u meer informatie?

- Uw kind wordt onderzocht door een kinderarts voor metabole ziekten. U kunt uw vragen altijd aan hem of haar stellen.
- Ook kunt u informatie vinden op de [pagina over OCTN2-deficiëntie](#) op de website van de patiëntenvereniging VKS (Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten). De VKS kan ook zorgen voor contact met lotgenoten. Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl of bel 038 – 420 17 64.

Dit is een uitgave van:

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl
www.pns.nl/hiepriks

september 2026

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale hieprikscreening (ANS) Metabole Ziekten van de NVK en de werkgroep voorlichting en deskundigheidsbevordering van de neonatale hieprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

De zorg voor morgen begint vandaag