

KARNITIINI PALMITOÜÜLTRANSFERAAS I DEFITSIIT

ORPHA: 156 OMIM 255120

Esinemissagedus: <1 / 1 000 000

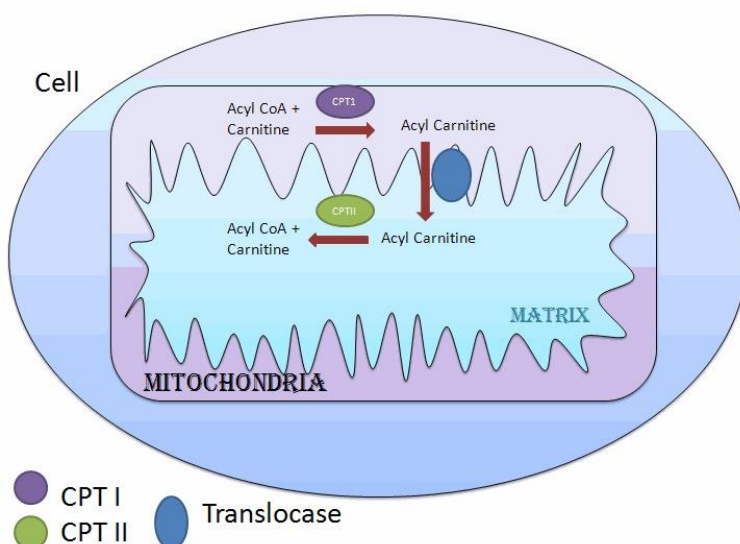
Ülevaade

Karnitiini palmitoüültransferaas I (CPT1A) puudulikkus on haruldane ainevahetushäire, mille korral keha ei suuda pika ahelaga rasvhappeid energia saamiseks piisavalt kasutada. Probleemid tekivad tavaliselt palaviku, oksendamise või muu haiguse foonil, kui keha energiavajadus järsult suureneb.

Sümptomitest esinevad madal veresuhkru tase ilma ketokehade, uimasus, segasus, krambihood ja mõnikord maksa talitlushäire. Vahepealsetel perioodidel tunnevad lapsed ja täiskasvanud end tavaliselt hästi ning üldine areng on normipärane, kui varasemad rasked haigusepisoodid pole põhjustanud ajukahjustust.

Tekkepõhjused

CPT1A puudulikkus tekib geenimuutuste tõttu, mis mõjutavad ensüümi (karnitiini palmitoüültransferaas), mis aitab pika ahelaga rasvhappeid mitokondritesse viia, et nad saaksid energiat toota. Mitokondrid on justkui keha väikesed energia tootmise jaamad. Antud protsess muutub eriti oluliseks paastu, haiguste ja muude suurenenud energiavajaduse perioodide ajal. Kui ensüüm karnitiini palmitoüültransferaas ei tööta hästi, ei pääse rasvhapped mitokondritesse. Selle tulemusel ei toodeta piisavalt energiat ja veresuhkru tase võib kiiresti langeda. Samal ajal võivad rasvhapped koguneda rakkudes ning kahjustada eeskätt maksa ja neere.



Joonis 1. Karnitiini palmitoüültransferaas I defitsiidi (CPT1A defitsiidi) korral on häiritud ensüüm karnitiini palmitoüültransferaas I (CPT1A), mis asub mitokondri välismembraanil ja on vajalik pika ahelaga rasvhapete transportimiseks mitokondritesse, kus toimub nende oksüdatsioon ja energia tootmine. Kui karnitiini palmitoüültransferaas I aktiivsus on häiritud, ei saa pika ahelaga rasvhapped siseneda mitokondritesse ega osaleda beetaoksüdatsioonis. See põhjustab energia tootmise häireid, eriti paastumise ajal, ning viib hüpoglükeemia ja hüpoketootilise seisundini. MedlinePlus, 2025

Kliiniline pilt

CPT1A puudulikkus avaldub tavaliselt varases lapseas, enamasti imiku- või väikelapseas, sageli esimese kahe eluaasta jooksul. Sümptomid võivad ilmned juba vastsündinul, eriti kui esineb paastuperioode või haigusepisoodide, mis suurendavad energiavajadust. Haiguse avaldumine võib olla seotud ka ebapiisava toitmisega imikueas, näiteks kui rinnaga toitmise ei kata imiku energiavajadust. Sümptomid võivad avalduda vastsündinueast kuni täiskasvanueani. Mõned inimesed võivad olla täiesti sümptomitevabad.

Peamised sümptomid on:

- 1) **Veresuhkru langus:** madal veresuhkur võib tekkida paastu, haiguste või muude stressiolukordade ajal. Vastsündinutel võib see algselt sarnaneda normaalsele sünnijärgsele veresuhkru kõikumisele, kuid kestva või raskema languse korral tuleks kahtlustada *CPT1A* puudulikkust.
- 2) **Maksasümptomid:** paastu või haiguse ajal võivad tekkida maksa talitlushäirest tingitud probleemid, näiteks oksendamine, väsimus, segasus, maksapuudulikkus ja isegi kooma. Laboratoorselt võib esineda maksaensüümide ja ammooniumi kõrget taset. Harvadel juhtudel võib tekkida pikaajaline maksakahjustus.
- 3) **Neuroloogilised sümptomid:** madal veresuhkru tase võib põhjustada krambihoogude teket. Vahel võivad esineda nii füüsilise kui vaimse arengu kõrvalekalded sh kõnearengu hilistumine. Seda eriti juhul, kui varem on esinenud raske metaboolne dekompenatsioon. Kui raskekujulist haigusepisoodi pole esinenud, siis pole areng mõjutatud.
- 4) **Neerude probleemid:** haigusepisoodi ajal võib mõnel inimesel esineda neerutuubulaarne atsidoos (vere liighapelisus), mis põhjustab metaboolset atsidoosi ja uriini hapelisuse tõusu.
- 5) **Südame- ja lihassümptomid:** tavaliselt südame ja lihaste poolt kaebusi ei esine, kuid harvadel juhtudel võib esineda lihasvalu, kreatiinkininaasi tõusu ja kardiomiopaatiat (südamepuudulikkust). Õige toitumise ja ravi korral need probleemid tavaliselt kaovad.

Kui haigus saab varakult diagnoositud ning alustatakse sobivate toitumisalaste nõuannetega ja ollakse teadlikud, kuidas haiguste või muu energiavajaduse suurenemise perioodidel käituda, saab enamikku rasketest haigusepisoodidest ära hoida. Seeläbi hoitakse ära ka võimalikud haigusest tingitud sümptomid ja tüsistused.

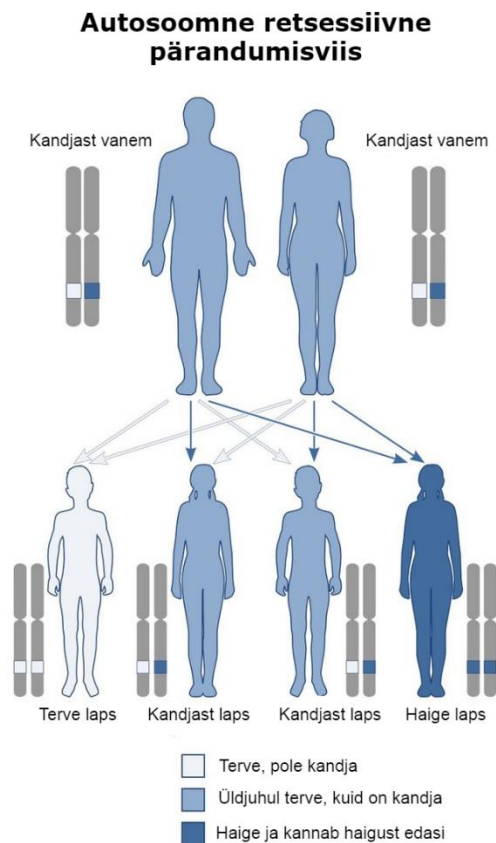
Pärandumine

Haigus pärandub autosoom-retsessiivselt. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Retsessiivne tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunu mõlemad geenialleelid kannavad muutust.

Sellisel juhul haigestunud isiku kumbki vanem kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on terve ja seega vanematel haigus ei avaldu. Neid nimetatakse haiguse kandjateks (joonis 2).

CPT1A puudulikkusega isik pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele:

- kui partner kannab samuti ühes alleelis haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on 50%;
- kui partner on samuti homosügoot, siis kordusrisk on 100%;
- kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on väga madal - võrreldav tavapopulatsiooni riskiga.



Joonis 2. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

patsienti silmas pidades, lapse/pere toimetuleku jälgimist ja lapse arengu ning kaalu-
kasvukõverate hindamist.

Prognosis

Adekvaatse ravi korral on patsientide prognoos hea. Regulaarne toitumine ja energiadefitsiidi vältimine aitavad ennetada haigusepisooide ja seeläbi tagada hea elukvaliteedi.

Kasutatud kirjandus

OMIM
<https://www.omim.org/>
 OrphaNet
<https://www.orpha.net>

Carnitine Palmitoyltransferase 1A Deficiency
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1527/>
 MedlinePlus
<https://medlineplus.gov/genetics/gene/cpt1a/#conditions>
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/carnitine-palmitoyltransferase-i-deficiency/>