KARNITIIN-ATSÜÜLKARNITIIN TRANSLOKAASI DEFITSIIT

ORPHA: 159 OMIM #212138
Esinemissagedus < 1 : 1 000 000

Ülevaade

Karnitiin-atsüülkarnitiin translokaasi defitsiit (CACT defitsiit; ingl. k *Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency*) on haruldane pärilik ainevahetushaigus, mis kuulub rasvhapete oksüdatsiooni häirete hulka. Haigus mõjutab organismi võimet kasutada pika ahelaga rasvhappeid energia tootmiseks, eriti paastumise, infektsioonide või muu füüsilise stressi ajal. Haigus avaldub enamasti vastsündinueas ning võib kulgeda eluohtlikult.

Tekkepõhjused

CACT defitsiidi põhjuseks on haigusseoselised muutused *SLC25A20* geenis, mis kodeerib karnitiin-atsüülkarnitiin translokaasi valku. See valk osaleb pika ahelaga rasvhapete transpordis mitokondrisse, kus toimub nende lagundamine energia tootmiseks. CACT defitsiidi korral ei suuda organism kasutada pika ahelaga rasvhappeid energiaallikana ning tekivad energiapuudus ja toksiliste metaboliitide kuhjumine.

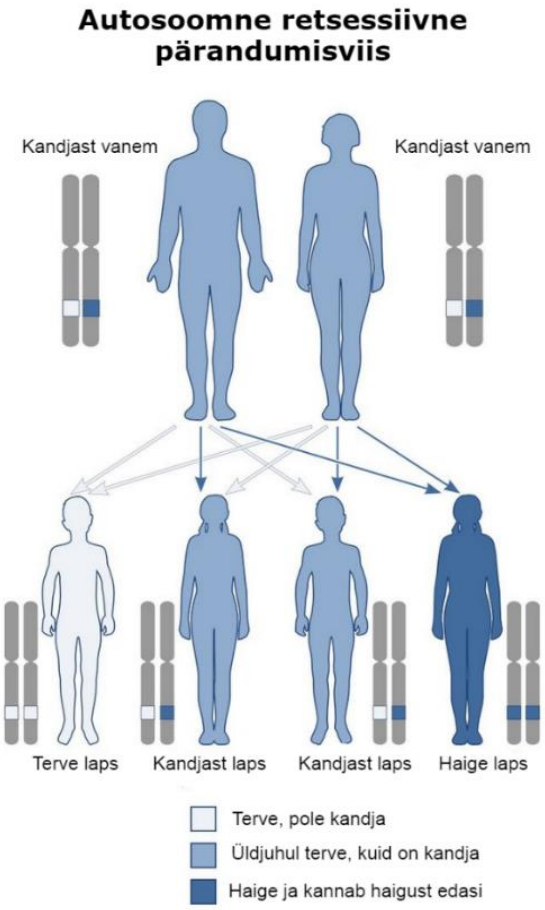
Kliiniline pilt

Haigus avaldub tavaliselt esimestel elupäevadel või -nädalatel. Iseloomulikud sümptomid on hüpoketootiline hüpoglükeemia (madal veresuhkur koos madalate ketokehade tasemega), oksendamine, loidus, lihasnõrkus, hüpotoonia (madal lihastoonus), maksakahjustus, südame rütmihäired ja kardiomüopaatia (südamepuudulikkus). Võivad esineda krambihood, hingamispuudulikkus ja hüperammoneemia (ammooniumi kõrge väärtus veres). Raskematel juhtudel võib haigus põhjustada äkksurma vastsündinueas.

Pärandumine

Meil on kõiki geene kahes koopias – ühe koopia pärime oma emalt ja teise geenikoopia oma isalt. CACT defitsiit pärandub autosoom-retsessiivselt (vt joonis 1). See tähendab, et haigus avaldub juhul, kui inimesel on haigusseoseline muutus mõlemas *SLC25A20* geeni koopias. Sellisel juhul kannab patsiendi kumbki vanem ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on muutuseta ja vanematel seega haigus ei avaldu. Ühes alleelis esineva muutusega isikuid nimetatakse haiguse kandjateks. Kui mõlemad vanemad on haiguse kandjad, siis on nende igal järglasel:

- 25% tõenäosus pärida mõlemalt vanemalt haiguseoselise muutusega geenikoopia ning haigestuda;
- 50% tõenäosus pärida ühelt vanemalt haigusseoseline muutus ja olla haiguse kandja, kuid kliiniliselt sümptomiteta;
- 25% tõenäosus mitte pärida haigusseoselist muutust.



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Karnitiin-atsüülkarnitiin translokaasi defitsiit kuulub Eestis vastsündinueas sõeltestitavate haiguste hulka. Sõeltestil mõõdetakse palmitoüül- ja oleüülkarnitiini taset täisverest.

Ravi eesmärk on vältida ainevahetuskriiside teket ning tagada organismi piisav energiaga varustatus. Oluline on vältida paastumist, hoida toidukorrad sagedastena, eelistada süsivesikuterikast toitu ning piirata pika ahelaga rasvhapete tarbimist. Vajadusel lisatakse toidule keskmise ahelaga rasvhappeid (MCT).

Kriisi korral on oluline pöörduda kiirelt haiglasse, kus saab intravenoosselt glükoosi manustada ja rakendada sümptomaatilist ravi.

Regulaarne jälgimine ainevahetushaiguse spetsialisti poolt aitab vähendada tüsistuste riski.

Prognoos

Prognoos sõltub haiguse raskusastmest ja ravi alustamise kiirusest. Vastsündinueas avalduv vorm on sageli raske ning võib lõppeda surmaga. Seetõttu ongi oluline varajane (sümptomite avaldumise eelne) diagnoosimine ja ravi, sest nii paraneb patsientide elulemus ja väheneb neuroloogiliste ning südameprobleemidega seotud tüsistuste riski.

Kasutatud kirjandus

Carnitine-Acylcarnitine translocase deficiency; CACTD. OMIM. https://omim.org/entry/212138

Morales Corado J.A., *et al.*, Carnitine-Acylcarnitine Translocase Deficiency. GeneReviews. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK582032/

SA TÜK Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik - Vastsündinute sõeluuring https://www.kliinikum.ee/geneetika/patsiendile/vastsundinute-soeluuring/tuvastatavad-haigused/