KARNITIINI TRANSPORTERI DEFITSIIT

ORPHA: 158 OMIM #212140

Esinemissagedus Euroopas 1 : 20 000-70 000

Ülevaade

Karnitiini transporteri defitsiit (ingl. k *systemic primary carnitine deficiency*) on haruldane metaboolne häire, mille korral keha ei suuda rasvadest energiat toota. Kasutamata jäänud rasv ladestub maksas, lihastes ja südames. Iseloomulikud sümptomid on varajase tekkega kardiomüopaatia (südamepuudulikkus), lihasnõrkus, krambihood ja kooma.

Tekkepõhjused

Karnitiini transporteri defitsiidi tekkepõhjuseks on muutused geenis *SLC22A5* (5q31.1), mis viib OCTN2 valgu mitte toimimise või puudumiseni. OCTN2 valk on vajalik selleks, et karnitiin saaks neerudes tagasi imenduda ning oleks võimalik karnitiini transportida rakkudesse ehk karnitiini transporteri defitsiit viib karnitiini puuduseni rakus. Kui rakus pole piisavalt karnitiini, siis ei saa rakud rasvadest toota energiat. Edasi kasutab keha energia saamiseks ära glükoosi varud, mille tulemusel tekib hüpoglükeemia (madal veresuhkur). Kasutumata jäänud rasv ladestub maksas, südames ja skeletilihastes.

Kliiniline pilt

Karnitiini transporteri defitsiit avaldub enamasti 3 kuu kuni 2 aasta vanuses.

Imikutel esineb hüpoketootiline hüpoglükeemia (madal veresuhkur koos madalate ketokehade tasemega), imiku toitmine ei õnnestu. Edasi tekib juba letargia ehk haiguslik loidus ja hepatomegaalia ehk maksa suurenemine. Sümptomite vallandajaks võib olla näiteks viirusinfektsioon. Vereanalüüsides esineb tavaliselt kõrge ammooniumi väärtus ja tõusnud on maksa transaminaasid (ALAT, ASAT). Mõnel imikul võib esineda ka lihasfunktsiooni häireid.

Lapseeas tekkivad sümptomid väljenduvad tavaliselt süveneva lihashüpotoonia (madala lihastoonusena) ja kardiomüopaatiana. Vahel on täheldatud ka aneemiat.

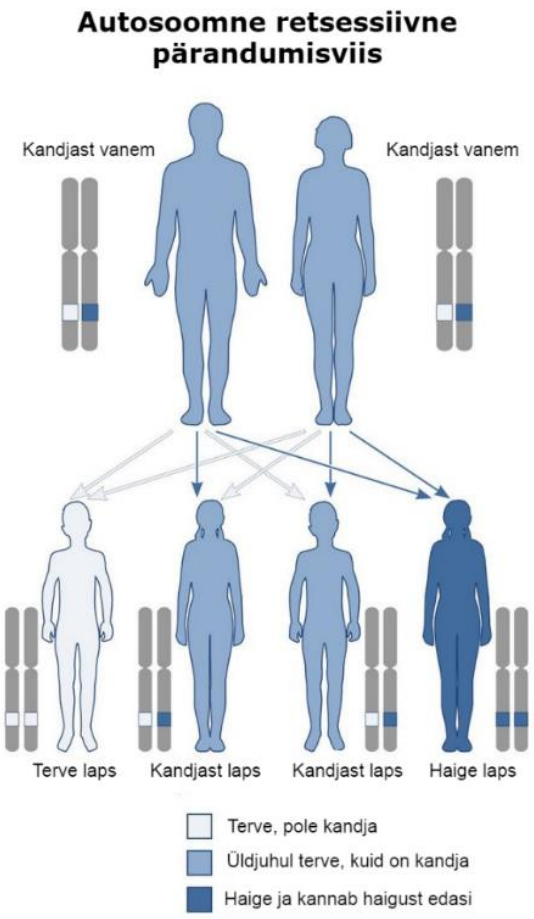
Täiskasvanutel esineb pigem leebem sümptomaatika, mõni isik võib olla ka asümptomaatiline. Enamasti on sümptomiteks väsimus ja vähehenud koormustaluvus, kuid on kirjeldatud ka dilatatiivset kardiomüopaatiat, südame rütmihäireid ning kardiaalset äkksurma. Sümptomid võivad süveneda raseduse ajal.

Pärandumine

Karnitiini transporteri defitsiit on autosoom-retsessiivselt päranduv haigus (vt joonis 1). Muutus on tekkinud autosoomses kromosoomis ehk see võib päranduda mõlemalt vanemalt ja mõlemast soost lapsel on sama suur tõenäosus haigestumiseks. Haigestumiseks on vajalik pärida mõlemalt vanemalt haigusseoselise muutusega geenikoopia – tõenäosus selleks on 25%.

Autosoom-retsessiivselt päranduva haigusega isiku enda järeltulija on samuti haige järgmiste tõenäosustega:

- kui tema partner kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust (ehk on haiguse kandja), siis kordusrisk on 50%;
- kui tema partneril on samuti haigusseoseline muutus mõlemas geenikoopias, siis kordusrisk on 100%;
- kui partner ei kanna haigusseoselist muutust, siis on risk väga madal ehk võrreldav tavapopulatsiooni riskiga ehk <1%. Küll aga on sel juhul järeltulija 100% juhul haiguse kandja.



Joonis 1.. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud Wikimedia Commons

Jälgimine ja ravi

Karnitiini transporteri defitsiit kuulub Eestis vastsündinueas sõeltestitavate haiguste hulka. Sõeltestil mõõdetakse vaba karnitiini taset täisverest.

Põhiline ravimeetod on L-karnitiini eluaegne manustamine. Ravi on efektiivne, kui seda on alustatud varakult, enne organkahjustuse teket. Hüpoglükeemia teket on oluline vältida - selleks on vajalik regulaarne söömine ja täisväärtuslik toit. Tõsisema hüpoglükeemia episoodi korral on vajalik haiglas veenisiseselt glükoosi manustamine. Kardiomüopaatia esinemise korral on vajalik regulaarselt käia kardioloogi juures kontrollis.

Prognoos

Püsiva ja regulaarse ravi ja jälgimise korral on prognoos hea.

Kasutatud kirjandus

Systemic primary carnitine deficiency. Orphanet.
https://www.orpha.net/en/disease/detail/158?name=158&mode=orpha

NORD https://rarediseases.org/rare-diseases/systemic-primary-carnitine-deficiency/