



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

CPT₁: Carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1

Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

Waarom krijgt u deze informatie?

U krijgt deze informatie omdat bij uw kind in de hielprik een afwijkende uitslag voor CPT₁ is gevonden. Het is nog niet zeker of uw kind deze ziekte ook heeft. Daarvoor is eerst extra onderzoek nodig in een academisch ziekenhuis.

Wat is CPT₁?

CPT₁ (carnitine palmitoyltransferase deficiëntie type 1) is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. CPT₁ is een goed te behandelen ziekte. Met een aangepaste voeding is de levensverwachting normaal. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

Wat is stofwisseling?

Met stofwisseling wordt de aanmaak en afbraak van voedingsstoffen bedoeld. Ons lichaam heeft energie en bouwstoffen nodig om te functioneren en te groeien. Onze dagelijkse voeding wordt eerst in het maag-darmstelsel kleiner gemaakt (verteerd). Daarna komt het voedsel vanuit de darmen in de bloedbaan. Vanuit de bloedbaan bereiken de voedingsstoffen de lichaamscellen. In de cellen worden de voedingsstoffen verder afgebroken en verwerkt tot energie en bouwstoffen. Zo worden eiwitten in de cellen omgezet in aminozuren. Koolhydraten, zoals suiker en zetmeel, worden omgezet in glucose. En vetten worden omgezet in vetzuren.

Enzymen spelen bij de omzetting van voeding in bouwstoffen een grote rol. Enzymen zorgen ervoor dat de voedingsstoffen worden afgebroken tot kleinere deeltjes.

Wat is een stofwisselingsziekte?

Soms gaat er iets niet goed in de aanmaak en de afbraak van stoffen in het lichaam. Dan heeft een kind een stofwisselingsziekte.

Wat gaat bij CPT₁ niet goed?

Bij CPT₁ verloopt de afbraak van vetzuren niet goed. Dit komt doordat het enzym carnitine palmitoyltransferase 1 niet goed werkt. Hierdoor kunnen vetzuren niet op de juiste plek in de cel komen, waar de afbraak kan plaatsvinden. Te weinig afbraak van vetzuren kan leiden tot een gebrek aan energie, als het lichaam juist energie nodig heeft. Bijvoorbeeld bij vasten, koorts of sporten. Op die momenten kan het bloedsuikergehalte te laag worden. Dit kan leiden tot ernstige klachten.

Een kind met CPT₁ lijkt vaak gezond. Maar bij vasten, koorts of sporten kan het kind suf en slap worden en in coma raken, door een te laag bloedsuikergehalte. Een te laag bloedsuikergehalte wordt een hypoglykemie genoemd. Soms is een kind al ziek op het moment van de hielprik. Maar er zijn ook kinderen die helemaal geen klachten hebben.

De behandeling van CPT1

CPT1 is niet te genezen, maar wel te behandelen.

De behandeling is een dieet. Dit dieet kan klachten en problemen voorkomen.

Op jonge leeftijd kan het nodig zijn uw kind ook 's nachts voeding te geven.

Als een kind met CPT1 niet goed eet of drinkt, bijvoorbeeld bij een verkoudheid, kan dat gevaarlijk zijn, omdat dan een hypoglykemie kan ontstaan. Daarom zijn er bij ziekte vaak extra dieetaanpassingen nodig. Het kan ook nodig zijn dat het kind dan wordt opgenomen in het ziekenhuis en een infuus krijgt.

Het advies is het dieet het hele leven te blijven volgen.

Uw arts en diëtist zullen u hierbij begeleiden.

Hoe vaak komt CPT1 voor?

CPT1 is zeer zeldzaam. De ziekte komt in Nederland voor bij ongeveer 1 op de 900.000 kinderen. Dat betekent dat er elke 5 jaar gemiddeld 1 kind met CPT1 geboren wordt.

CPT1 is erfelijk

Als een kind CPT1 heeft, dan zijn beide ouders drager van deze ziekte. Draggers van CPT1 hebben de ziekte niet.

Wat betekent drager zijn?

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud. Ze krijgen één kopie van de vader en één kopie van de moeder.

Iemand die van zijn ouders één kopie krijgt die niet goed is, wordt drager genoemd. Draggers zijn niet ziek.

Soms krijgt een kind twee kopieën die beide niet goed zijn. Eén kopie van vader en één kopie van moeder. Dat is mogelijk als beide ouders drager zijn. Het kind heeft dan de ziekte.

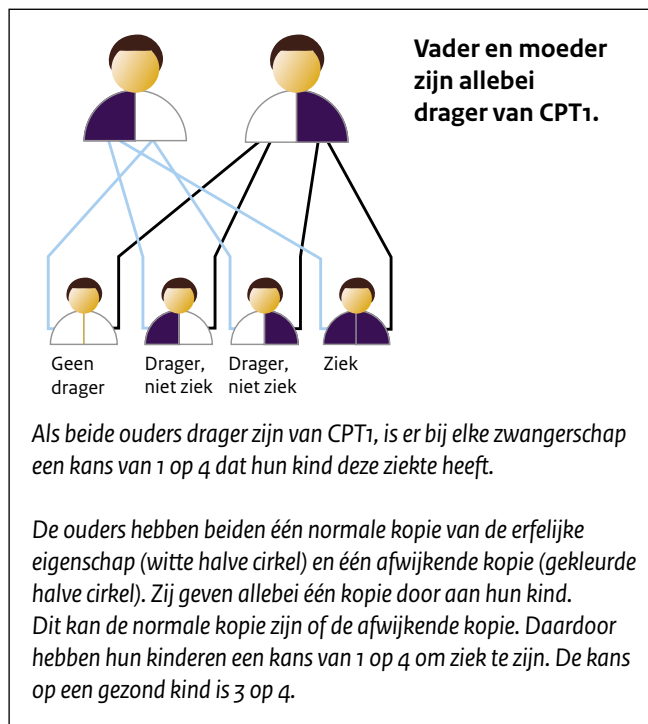
De kans op een kind met CPT1

Als uit het extra onderzoek komt dat uw kind CPT1 heeft, dan bent u allebei drager.

U heeft dan bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat uw kind CPT1 heeft. Uitleg hierover vindt u onder het plaatje over drager zijn.

Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan.

Een arts kan u hierover meer informatie en erfelijkheidsadvies geven. Dit kan bij de afdeling klinische genetica van een universitair medisch centrum (UMC). U kunt uw arts om een verwijsbrief vragen.



Wilt u meer informatie?

Als uw kind CPT1 heeft, zult u een paar keer per jaar een afspraak hebben met een arts voor stofwisselingsziekten. De afspraken zijn in een universitair medisch centrum (UMC). U kunt al uw vragen aan deze arts stellen. U kunt ook terecht bij de VSK: vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten. Zij geven uitleg en kunnen zorgen voor contact met lotgenoten. Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

Als een kind voor vervolgonderzoek naar de kinderarts wordt doorgestuurd, dan komen de resultaten van de hiepriek en van het vervolgonderzoek in het informatiesysteem NEORAH (Neonatale Registratie Afwijkende Hieprikscreening). Zie hiervoor het informatieblad 'Registratie in NEORAH'. Meer informatie over de registratie van gegevens van uw kind kunt u ook vinden op de website: www.rivm.nl/hiepriek/privacy.

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/hiepriek

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie Metabole Ziekten en met leden van 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, september 2019