

Voedingsadvies voor volwassenen met een Carnitine Palmitoyl Transferase (CPT)-II-deficiëntie

Ziektebeeld

Lange keten vetzuren kunnen het mitochondrion in worden getransporteerd door het carnitine palmitoyltransferase systeem, dat bestaat uit twee enzymen, het CPT-I voor de buitenste en het CPT-II voor de binnenste membraan. Bij een CPT-II-deficiëntie kunnen de lange keten acylcarnitines niet efficiënt worden omgezet naar acyl-CoAs. Er ontstaat een energie-depletie in de spiercel bij langdurige inspanning en vasten omdat lange keten vetzuren dan de belangrijkste energievorm zijn voor de spieren. Het gevolg is rhabdomyolyse (afbraak van spierweefsel met uitscheiding van spierhemoglobine in de urine).

Er zijn drie vormen van (CPT)-II-deficiëntie bekend. De neonatale vorm is fataal. De infantiele vorm betreft een zeer ernstig ziektebeeld. De adulte vorm is vooral myopathisch en wordt gezien bij jongeren en jonge volwassenen. De klinische presentatie hangt af van de rest-activiteit van het CPT-II-enzym: hoe minder activiteit, hoe ernstiger de energie-depletie.

Complicaties adulte vorm

Rhabdomyolyse kan levensbedreigend worden door drie soorten complicaties: acute tubulus necrose door verstopping van de tubuli van de nieren ten gevolge van de afbraak van spiercellen; ademhalingsinsufficiëntie door zwakte van de ademhalingsspieren en hartritmestoornissen.

Interventies

De adulte vorm reageert vooral op beperking van langdurig fysieke inspanning en verder op het vermijden van kou, koorts, vasten, emotionele stress, anesthesie, medicatie (zoals diazepam, ibuprofen en valproaat) en vermijden van een lage koolhydraat- of hoge vet-inname.

Achtergrond voedingsinterventies

Voedingsinterventies zijn gericht op het zorgen voor voldoende glucose om te voorkomen dat lipolyse van het vetweefsel optreedt. Een voeding rijk aan koolhydraten is belangrijk om een ernstige glycogeendepletie te voorkomen. Door polysacchariden te gebruiken treedt minder snel een effect op van vasten (bijvoorbeeld gedurende de nacht).

Onderzoek met een glucose-infuus leidde tot een verbetering van de inspanningstolerantie. Met een oraal ingenomen glucose-oplossing kon dit effect echter niet bereikt worden door de lagere beschikbaarheid van glucose en hogere insulinespiegels die de spierglycogenolyse remmen.

Een ander onderzoek met afwisselend een vetrijk dieet en met een koolhydraatrijk dieet leidde tot de conclusie dat de inspanningstolerantie met een koolhydraatrijke voeding verbetert. De milde hyperinsulinemie in rust leek bij beide diëten geen effect op de spierglycogenolyse te hebben, aangezien de insulinespiegels tijdens inspanning vergelijkbaar waren.

Veelbelovend zijn recente studies met anaplerotische dieettherapie (het probleem omzeilend) met triheptanoin, bestaande uit oneven keten triglycerides, heptanoaat (C7), tot 30-35 % van de dagelijkse energiebehoefte, waarbij de prestatieduur verbeterde. Dit product is echter (nog) niet verkrijgbaar, behalve in onderzoekssetting.

Uitwerking voedingsinterventies

1. De totale hoeveelheid vet in de voeding dient te worden beperkt. Dit zal leiden tot een sterke reductie van lange en zeer lange keten vetzuren.
2. Maak binnen het vetbeperkte dieet gebruik van middellange keten vetzuren (MCT). De oxidatie van deze vetzuren verloopt onafhankelijk van CPT-II, waardoor opname en afbraak van deze vetzuren probleemloos verloopt.
3. Let op voldoende inname van de essentiële vetzuren linolzuur en linoleenzuur en vitamines A, D, E en K.
4. Mogelijk kan carnitine suppletie nodig zijn. Bij de infantiele vorm en ernstige deficiëntie bij de adulte vorm worden verlaagde carnitinespiegels beschreven. Het is zinvol om te bepalen of er sprake is van verlaagde spiegels bij de adulte vorm.
5. Maak gebruik van een koolhydraatrijke voeding. Koolhydraten worden in het lichaam afgebroken tot glucose en vormen de meest toegankelijke energievorm voor de mens. Pas wanneer het lichaam te weinig aanbod heeft aan koolhydraten en/of na langdurige inspanning (> 30 minuten) gaat het lichaam over op vetverbranding. Dat wil zeggen dat het lichaamsvet wordt aangesproken en afgebroken. Deze afbraak kan tot metabole problemen leiden. Probeer door koolhydraatrijk te eten de vetverbranding uit te stellen dan wel te voorkomen.
6. Zie toe op een zeer regelmatig voedingspatroon, sla geen maaltijden over en voorkom perioden van langdurig niet of onvoldoende eten en drinken. Ook dit advies is gericht op het continu aanbieden van koolhydraten aan het lichaam, de koolhydraatverbranding voorrang te geven boven de vetverbranding. Gebruik daarom 6-9 kleine maaltijden verdeeld over de dag. Gebruik een late

avondmaaltijd met langzaamwerkende koolhydraten en indien nodig 's nachts een koolhydraatrijke drank.

7. Zorg voor stabilisatie van het (gewenste) lichaamsgewicht. Voorkom verlies aan lichaamsgewicht en vaak voor sterke toename van het gewicht.

Er dient gestreefd te worden naar een isocalorische voeding. Onvoldoende inname van voeding resulteert in het aanspreken van vetreserves. Opgeslagen vet bestaat net als voedingsvet grotendeels uit lange keten vetzuren. Afbraak van deze vetzuren kan mogelijk tot ongewenste metabole problemen leiden. Gewichtsverlies dient daarom te worden voorkomen. Een te grote inname van energie kan op termijn resulteren in een ongewenste gewichtstoename.

8. Bij ziekte, braken of diarree kan de inname van voeding in het gedrang komen. Probeer toch voldoende en regelmatige inname van (vloeibare) koolhydraten te gebruiken zoals limonade van siroop, frisdrank, waterijs, fruit, fruit op sap en thee met suiker.

9. Neem contact op met de arts wanneer voldoende inname aan koolhydraten in het gedrang komt. Neem bij vragen over voeding contact op met de diëtist.

Literatuur

Bonnefont J-P, Djouadi F, Prip-Buus C, et al. Carnitine palmitoyltransferases 1 and 2 : biochemical, molecular and medical aspects. Mol Aspects Med 2004; 25: 495-520.

Longo N, San Filippo CA, Pasquali M. Disorders of carnitine transport and the carnitine cycle. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006; 142C(2): 77-85.

Ørngreen MC, Olsen DB, Vissing J. Exercise tolerance in carnitine palmitoyltransferase II deficiency with IV and oral glucose. Neurology 2002; 59: 1046-51.

Ørngreen MC, Ejstrup R, Vissing J. Effect of diet on exercise tolerance in carnitine palmitoyltransferase II deficiency. Neurology 2003; 61: 559-61.

Roe CR, Mochel F. Anaplerotic diet therapy in inherited metabolic disease: therapeutic potential. J Inher Metab Dis 2006; 29: 332-40.

Roe CR, Yang BZ, Brunengraber H et al. Carnitine palmitoyltransferase II deficiency: successful anaplerotic therapy. Neurology 2008; 71 (4): 260-64.

Uzel B, Altıparmak MR, Ataman R et al. Acute renal failure due to carnitine palmitoyltransferase II deficiency. Neth J Med 2003; 61 (12): 417-20.

Vorgerd M. Therapeutic options in other metabolic myopathies. Neurotherapeutics 2008; 5: 579-82.

(Haverkort L, diëtist AMC-UvA, voedingsadvies voor dhr. X bij CPT-II-deficiëntie, 2001)