



## Carnitintransporterdefekt (primärer Carnitinmangel)

**Stand:** 20.09.2024

<b>Klinik:</b>	hypoketotische Hypoglykämie im Säuglingsalter, Kardiomyopathie, Arrhythmien bis zum Herzversagen, Muskelschwäche, Fatigue bei Erwachsenen, oft asymptomatisch
<b>Biochemisch:</b>	Carnitin (Serum): freies/Gesamt-Carnitin (sehr erniedrigt, 5-10 % unter der Norm) Acylcarnitine: alle Acylcarnitine (-) Urin: erniedrigte fraktionierte tubuläre Rückresorption des freien Carnitins (normal > 98 %) Organische Säuren (Urin): keine/ wenige Dicarbonsäuren
<b>Hinweis:</b>	selten 1:20.000 - 1:70:000 in Europa und den USA, 1:40.000 in Japan, 1:1.300 - 1:720 auf den Färöer-Inseln
<b>Bestätigung:</b>	Gen: SLC22A5
<b>Prognose:</b>	sehr gute Prognose bei oraler Carnitin Supplementierung

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

**Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases**, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

**Vademecum Metabolicum**, Zschocke J, Hoffmann GF, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

**Metagene:** <http://www.metagene.de/>

**IEMbase:** <http://www.iembase.org>

**OMIM:** <https://omim.org/entry/212140>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/158>