



Carnitintporterdefekt (primärer Carnitinmangel)

Stand: 20.09.2024

Klinik:	hypoketotische Hypoglykämie im Säuglingsalter, Kardiomyopathie, Arrhythmien bis zum Herzversagen, Muskelschwäche, Fatigue bei Erwachsenen, oft asymptomatisch
Biochemisch:	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
Hinweis:	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
Bestätigung:	Gen: SLC22A5
Prognose:	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>