



Citrin Foundation

# Ihr Leitfaden zum Citrinmangel

Übersetzt von Karoline Huemerlehner und Victoria Hahn

**SYMPTOME**

**BEHANDLUNG**

**UNTERSTÜTZUNG**

# WAS IST CITRIN?



In unserem Körper gibt es etwa 20.000 einzigartige Gene, diese enthalten Informationen für die Bildung verschiedener Proteine. Diese Proteine sind für die Funktionen unseres Körpers unerlässlich.

Eines dieser Gene ist das SLC25A13-Gen, es ist für die Bildung eines Proteins namens "Citrin" verantwortlich. Citrin ist in einigen Zellen unseres Körpers vorhanden und hat die Aufgabe, beim Abbau von Nahrungsmitteln zu helfen, z. B. bei Kohlenhydraten zur Energiegewinnung und es soll die Aufrechterhaltung eines normalen Stoffwechsels gewährleisten. Allgemein gesprochen ist der Stoffwechsel der biologische Prozess, bei dem der Körper die Nahrung aufspaltet, um Energie zu erzeugen, Nährstoffe für Wachstum und Reparaturen zu nutzen und schädliche Körperabfälle zu beseitigen.

Unter normalen Bedingungen transportiert Citrin in unseren Zellen eine Aminosäure namens Glutamat von einem Ort (Cytosol) zu einem anderen (Mitochondrien) und in einem umgekehrten Austausch holt es eine andere Aminosäure namens Aspartat aus den Mitochondrien und schickt sie in das Cytosol. Dieser Prozess ist für die Aufrechterhaltung eines normalen Stoffwechsels und der Gesundheit unerlässlich.

## WAS IST CITRINMANGEL?

Bei Citrinmangel ist das SLC25A13-Gen mutiert, dies hat zur Folge, dass entweder kein Citrin-Protein produziert oder unvollständiges/gestörtes Citrin gebildet wird, welches nicht normal funktioniert. Dadurch wird die Bewegung von Glutamat und Aspartat zwischen dem Cytosol und den Mitochondrien behindert und die Energiegewinnung aus Nahrungsquellen, z.B. aus Kohlenhydraten, sowie die allgemeinen Stoffwechselfunktionen werden beeinträchtigt.

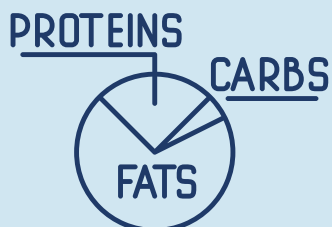
Citrinmangel ist eine genetische Erbkrankheit, die autosomal rezessiv vererbt wird, d. h. die Krankheit tritt nur auf, wenn ein Kind zwei Kopien des mutierten SLC25A13-Gens erhält (z. B. jeweils eine mutierte Kopie von beiden Eltern). Personen, die nur eine Kopie des mutierten Gens geerbt haben, manifestieren die Krankheit nicht, werden aber als "Träger" bezeichnet und haben eine höhere Wahrscheinlichkeit, die Krankheit an ihre Nachkommen weiterzugeben, wenn ihr Partner ebenfalls eine defekte Kopie des Gens trägt. Citrinmangel gilt als Stoffwechselerkrankung und sekundäre Harnstoffzyklusstörung. Harnstoffzyklusstörungen beeinträchtigen die Fähigkeit des Körpers, schädliches Ammoniak in Form von Harnstoff aus dem Blut zu entfernen, der mit dem Urin ausgeschieden wird.

Obwohl es derzeit keine Heilung gibt, können die Patienten bei richtiger Ernährung und regelmäßigen Kontrollen ein relativ normales Leben führen.



# KLINISCHE ERSCHEINUNGSFORMEN DES CITRINMANGELS

Ein charakteristisches Symptom des Citrinmangels, das viele Patienten aufweisen, ist eine besondere Vorliebe für eiweiß- und fettreiche, aber kohlenhydratarme Lebensmittel. Citrinmangel-Patienten vermeiden oft den Verzehr von zu vielen Kohlenhydraten und neigen dazu, süßschmeckende Lebensmittel abzulehnen. Bei übermäßigem Verzehr von Kohlenhydraten oder zuckerhaltigen Lebensmitteln fühlen sich Citrinmangel-Patienten oft unwohl.



Obwohl die klinischen Erscheinungsformen des Citrinmangels bei den Patienten oft sehr unterschiedlich sind, kann die Krankheit je nach Alter der Patienten in verschiedene Phänotypen eingeteilt werden (siehe Tabelle 1). Dabei ist zu beachten, dass nicht alle Patienten alle Subtypen der Krankheit und alle aufgeführten Symptome aufweisen und dass nur ein kleiner Prozentsatz der Patienten FTDCD oder CTLN2 entwickelt.

**TABELLE 1. KLINISCHE ERSCHEINUNGSFORMEN DES CITRINMANGELS**

Alter der Patienten	Krankheitssubtyp	Primäre Symptome	Andere mögliche Symptome
<b>Neugeborene (0-1 Jahre)</b>	Neonatale intrahepatische Cholestase durch Citrinmangel (NICCD)	anhaltende Gelbsucht, Gedeihstörung, Hepatomegalie, Cholestase, diffuse Fettleber und parenchymale Zellinfiltration;  Die Symptome klingen in der Regel nach dem ersten Lebensjahr ab.	abnorme Blutungen, Vitamin-K-Mangel, Hypoproteinämie, Galaktosämie;
<b>Kindheit (1-11 Jahre)</b>	Anpassungszeit	starke Vorliebe für protein- und fettreiche Lebensmittel, Abneigung gegen kohlenhydratreiche Lebensmittel und Zucker;	Hypoglykämie, Müdigkeit, gelegentliche Magenbeschwerden;
	Gedeihstörung und Dyslipidämie durch Citrinmangel (FTDCD)	starke Vorliebe für eiweiß- und fettreiche Lebensmittel, Abneigung gegen kohlenhydratreiche Lebensmittel und Zucker, Müdigkeit, Hypoglykämie, Magen-Darm-Störungen und Wachstumsstörungen;	Pankreatitis, Hyperlipidämie, Hepatom, Fettleber;
<b>Jugend-/Erwachsenenalter (ab 11 Jahren)</b>	Citrullinämie Typ II (CTLN2)	starke Vorliebe für protein- und fettreiche Lebensmittel, Abneigung gegen kohlenhydratreiche Lebensmittel und Zucker, Hyperammonämie, Citrullinämie, akute Enzephalopathie und Bewusstseinsstörungen;  Alkohol, überschüssige Kohlenhydrate, Operationen oder schwere Infektionen können mögliche Auslöser sein.	Pankreatitis, Hyperlipidämie, Hepatom, Fettleber, niedriger Body-Mass-Index (BMI)

# BEHANDLUNG

Im Folgenden werden die allgemeinen Behandlungsmöglichkeiten für Patienten mit Citrinmangel beschrieben. Bitte konsultieren Sie bezüglich der Behandlung immer Ihren behandelnden Arzt, da die Erkrankung und ihr Schweregrad bei jedem Patienten sehr unterschiedlich sein können.

## Diätmanagement

**Machen Sie auf eine kohlenhydratarme, eiweiß- und fettreiche Ernährung:**

- Versuchen Sie, eine Vielzahl von Fettquellen zu nutzen und vermeiden Sie es, sich auf tierisches Fett zu verlassen, indem Sie sich aktiv für gesündere Optionen wie pflanzliches Fett (z. B. Olivenöl) entscheiden.
- Für Patienten jeden Alters ist es sehr wichtig, häufig zu essen, d. h. Frühstück, Mittagessen, Abendessen sowie Zwischenmahlzeiten.

## MCT-Ergänzungen

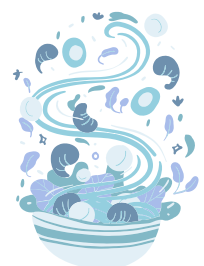
MCT (mittelkettige Triglyceride) unterscheiden sich von gewöhnlichem Fett, da sie der Leber direkt Energie liefern. Dies ist für Patienten mit Citrinmangel wichtig, da bei ihnen ein Energiemangel in der Leber vorliegt. Da MCT in der Regel nicht in Lebensmitteln vorkommt, wird Patienten mit Citrinmangel empfohlen, MCT-Öl als Nahrungsergänzungsmittel einzunehmen. Für NICCD-Patienten wird MCT-angereicherte Säuglingsnahrung/MCT-angereicherte Muttermilch empfohlen (bitte sprechen Sie die Dosierung mit Ihrem Arzt ab).

**Nach NICCD:**

- Es ist am besten, MCT-Öl, in mehreren Portionen über den Tag verteilt zu den Mahlzeiten einzunehmen.
- Eine empfohlene Dosis für MCT nach dem ersten Lebensjahr ist 1 g/kg/Tag. Wenn Patienten diese Dosis aufgrund von Magenbeschwerden nicht vertragen, können sie die Dosis entsprechend verringern.

**Einige empfohlene Methoden für den Verzehr von MCT-Öl sind folgende:**

- Mischen Sie es in Ihren Smoothie oder Ihr Getränk
- Mischen Sie es in Ihren Salat oder geben Sie es zu gekochtem Gemüse
- Geben Sie es in Ihre Suppe und rühren Sie gut um
- Als Dip zum Brot



# PRÄVENTION

Auf der Grundlage der aktuellen Citrinmangelforschung kann die Beibehaltung einer protein- und fettreichen, kohlenhydratarmen Ernährung mit häufigen Mahlzeiten und MCT-Supplementierung das Auftreten und/oder die Verschlimmerung von Symptomen im Zusammenhang mit FTTDCD oder CTLN2 verhindern.

## VORSICHTSMASSNAHMEN



### Kohlenhydratreiche Diät

Während bei anderen klassischen Enzymmängeln des Harnstoffzyklus eine eiweißarme/kohlenhydratreiche Diät empfohlen werden kann, um eine Hyperammonämie zu verhindern, kann dies für Personen mit Citrinmangel schädlich sein.



### Infusionen mit Zucker wie Glycerin, Fruktose und Glukose

Die Verwendung von glycerin- oder fructosehaltigen Infusionen sollte bei Patienten mit Citrinmangel vermieden werden, da sie die Symptome verschlimmern und sogar tödlich sein können. Es wurde auch berichtet, dass Infusionen mit hohen Glukosemengen die Symptome der Patienten weiter verschlechtern. Mannitol-Infusionen scheinen jedoch gut verträglich und sicher für Citrinmangel-Patienten zu sein.



### Alkohol

Alkoholkonsum, selbst in kleinen Mengen, kann das Auftreten von CTLN2 auslösen und sollte von den Patienten strikt vermieden werden.



### Medikamente

Frühe Berichte haben gezeigt, dass Paracetamol und Rabeprazol CTLN2 auslösen können. Seit diesen ersten Berichten sind jedoch keine weiteren Fälle dokumentiert worden, was darauf hindeutet, dass die Auswirkungen dieser Medikamente möglicherweise begrenzt sind. Wenn diese Medikamente verschrieben werden müssen, sollte man vorsichtig sein und die Symptome genau beobachten.

# UNTERSTÜTZUNG

**Citrin Foundation** ist eine patientenorientierte, gemeinnützige Organisation/Stiftung. Sie wurde gegründet, um Patienten und ihre Familien zu unterstützen sowie Forschung zu betreiben, um die Krankheit besser verstehen und neue Therapien entwickeln zu können. Oberstes Ziel der Stiftung ist es, eine Heilung für den Citrinmangel zu finden. Um dies zu erreichen, haben die Gründer 30 Mio. USD für die nächsten zehn Jahre bereitgestellt.



**Patienten-Website mit nützlichen Tipps,  
Patientengeschichten und altersspezifischen Ressourcen**



**Globale Social-Media-Community**



**Rezepte und Tipps für die Ernährung**



**Informationsveranstaltungen und Webinare**



**Gemeinschaft zur gegenseitigen Unterstützung**



**<https://patient.citrinfoundation.org>**

Wenn Sie denken, dass Sie Unterstützung benötigen, die wir aktuell nicht anbieten, senden Sie bitte eine E-Mail an unseren Patienten-Engagement-Manager: [patients@citrinfoundation.org](mailto:patients@citrinfoundation.org)

# MÖGLICHKEITEN, SICH ZU ENGAGIEREN



Wenn Sie sich unserer globalen Patientengemeinschaft anschließen, haben Sie die Möglichkeit, verschiedene Aufgaben zu übernehmen und sich an unterschiedlichen Projekten zu beteiligen.

## Werden Sie Mitglied der Gemeinschaft

- Melden Sie sich über unsere Website als Mitglied der Stiftung an.
- Folgen Sie uns in den sozialen Medien.

## An der Forschung teilnehmen

Nehmen Sie an unserer globalen "Omics"-Studie teil. Für weitere Informationen können Sie uns gerne per E-Mail oder über die sozialen Medien kontaktieren. Wir werden unsere Mitglieder über neue Forschungsmöglichkeiten auf dem Laufenden halten, sobald sie sich ergeben.

## Erzählen Sie Ihre Geschichte

Reichen Sie Ihre Geschichte ein, damit sie auf unserer Website und in den sozialen Medien veröffentlicht werden kann.

## Kontaktmöglichkeit

 @citrinfoundation

 @citrinfdn

 Citrin Foundation

 patients@citrinfoundation.org

 Citrin Foundation