



Onderwerpen:

- ISO-15189 accreditatie
- Publicatie aanpassing huidige screenings-protocol voor propionacidurie
- Publicatie C18:2-carnitine
- Workshop Metabolomics bij diagnostiek van Metabole Ziekten
- Nieuw email adres

Dit is de 27ste nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

**ISO-15189 accreditatie**

In 2025 is het laboratorium Metabole diagnostiek geaccrediteerd voor de nieuwe versie van de ISO-15189:2022.

**Publicatie: voorstel aanpassing huidige screeningsprotocol voor propionacidurie**

Meijer et al. presenteren in hun recente publicatie een voorstel voor aanpassing van het huidige screeningsprotocol voor propionacidurie. Met deze wijziging kunnen pasgeborenen bij wie de aandoening zich al kort na de geboorte manifesteert, sneller worden herkend, direct worden doorverwezen en tijdig behandeld.

In het artikel *Too Early to Tell? Balancing Diagnostic Accuracy of Newborn Screening for Propionic Acidemia Versus a Timely Referral* (Int J Neonatal Screen. 2025;12(1):1) beschrijven de auteurs de volgende kernbevindingen:

Door het screeningsprotocol aan te passen op basis van de C3/C2-carnitine ratio wordt directe doorverwijzing mogelijk op grond van de first-tier meting. Deze aanpak leidt tot snellere behandeling, terwijl de sensitiviteit van de screening voor propionacidurie behouden blijft. Het huidige Nederlandse NBS-protocol wordt in een Europees perspectief geplaatst door vergelijking met screeningsstrategieën in andere Europese landen.

**Publicatie: C18:2-carnitine als voorspeller voor klinisch beloop**

C18:2-carnitine (linoleylcarnitine) kan helpen om direct na een positieve hielprik screening onderscheid te maken tussen milde en (verwacht) ernstige fenotypes bij de metabole ziekte VLCAD deficiëntie (Schwantje et al, 2026 JIMD). Een belangrijke uitdaging binnen de hielprik screening is het voorspellen van het klinisch beloop. Sinds de opname van VLCADD in de hielprik screening zien we dat het merendeel van de kinderen mild of zelfs asymptomatisch blijft. Dit roept vragen op over overbehandeling, onzekerheid bij ouders en passende follow-up. In deze studie laten we zien dat C18:2-carnitine, gemeten in de hielprik, kan helpen om direct na een positieve hielprik screening onderscheid te maken tussen milde en (verwacht) ernstige fenotypes. Dit biedt kansen voor gerichtere behandeling, betere counseling en het voorkomen van onnodige dieetrestricties bij milde patiënten. Een belangrijke stap richting meer gepersonaliseerde zorg binnen de hielprik screening. Een mooi voorbeeld van internationale samenwerking!

**Workshop Metabolomics bij diagnostiek van Metabole Ziekten.**

Diagnostiek van metabole ziekten is volop in ontwikkeling. Steeds vaker werken we met screenende, semi-kwantitatieve technieken waarbij een groot aantal ziekten kan worden uitgesloten. Een mooi voorbeeld is onze untargeted metabolomics methode waarmee we sinds 2024 de eerste diagnostiek voor alle patiënten uitvoeren. Op 19 en 20 januari j.l. organiseerden we een workshop om met collega's uit maar liefst 8 verschillende landen te leren van elkaars expertise. Naast de technologische ontwikkeling was er ruim aandacht voor kwaliteits-aspecten, Europese wetgeving en casuïstiek. Untargeted metabolomics blijft voor ons een krachtige aanpak in de diagnostiek en we zullen hier dan ook op blijven inzetten.

**Nieuw e-mail adres**

Het emailadres [informatie-aMEZ@umcutrecht.nl](mailto:informatie-aMEZ@umcutrecht.nl) wordt gewijzigd in [metabolediaagnostiek@umcutrecht.nl](mailto:metabolediaagnostiek@umcutrecht.nl)

Volg ons op LinkedIn <https://www.linkedin.com/company/metabolic-diagnostics-umc-utrecht/> en blijf op de hoogte!

Dienst:  
088-7575734

Lab:  
088-7555318

Kliniek:  
088-7554070