

Onderwerpen:

- Logistiek
- Diagnostisch pakket
- Recente publicaties
- Recente klinische bevindingen



Dienst:
088-7575734

Lab:
088-7555318

Kliniek:
088-7554070

Voor u ligt de 19^{de} nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

Logistiek

In tegenstelling tot voorheen hoeft bloed/plasma NIET meer beschermd tegen licht worden ingezonden. Urine voor metabool onderzoek hoeft NIET beschermd tegen licht worden ingezonden, met uitzondering van urine voor analyse van pterines en voor neuroblastoomonderzoek, deze moet WEL beschermd tegen licht ingestuurd worden.

Bij het insturen van een bloedspot, graag aankruisen of het bloed afkomstig is uit een buis met anticoagulans. Dit is van belang voor het gebruik van de juiste referentiewaarden.

Diagnostisch pakket

Biogene aminen en 5-MTHF in liquor

Recent hebben wij een nieuwe kwantitatieve analyse voor biogene aminen en 5-methyltetrahydrofolaat (5-MTHF) in liquor in gebruik genomen. Deze analyse wordt uitgevoerd met behulp van UPLC-MS/MS en voor deze analyse is slechts 200 µl liquor noodzakelijk.

Sterolen

De kwantitatieve analyse van sterolen in plasma is uitgebreid naar negen metabolieten (7-dehydrocholesterol (7-DHC), 8-dehydrocholesterol (8-DHC), campesterol, cholestanol, desmosterol, lanosterol, lathosterol, sitosterol en cholesterol).

Oxysterolen

Ook kwantificering van twee oxysterolen (7-ketosterol en cholestanetriol (cholestane-3β,5α,6β-triol) is in ons diagnostisch pakket opgenomen. Voor de analyse van sterolen en oxysterolen is respectievelijk 300 µl en 250 µl heparine plasma nodig.

Voor meer informatie over afnamecondities, interferenties en doorlooptijd voor deze analyses verwijzen wij u naar de website www.metabole-ziekten.nl.

Recente publicaties

De diagnostische processen worden door wetenschappelijke innovaties in een sneltreinvaart verbeterd. Zo wordt het uitvoeren van untargeted metabolomics in de diagnostiek steeds gangbaarder. Bij untargeted metabolomics wordt niet van tevoren geselecteerd welke metabolieten geanalyseerd worden, alle metabolieten die detecteerbaar zijn worden geanalyseerd. Er kan dan ook in korte tijd, met weinig materiaal uit één analyse meer informatie over de verschillende stofwisselingsroutes verkregen worden. Recent publiceerden we een review die deze toepassing in de diagnostiek van metabole ziekten beschrijft. Zie de link (<https://doi.org/10.1016/j.coisb.2021.100409>) voor meer informatie.

Recente klinische bevindingen (casus)

Na een ongecompliceerde zwangerschap en partus presenteert patiënt zich op dag 3 met een snelle ademhaling en kreunen. Er is een ernstige respiratoir gecompenseerde metabole acidose (pH: 7.04, CO₂: 2,5 kPa, bicarbonaat 5 mmol/l, BE -24 mmol/l) met verhoogde ketonen. Verder een normaal lactaat, ammoniak, geen leverfunctiestoornissen, normaal bloedbeeld, geen tekenen van infectie en een normale schildklierfunctie. X-thorax was niet afwijkend en intake was normaal.

Vanwege de metabole acidose werd er uitgebreid metabool onderzoek ingezet. Behalve een zeer extreme ketonurie (3-hydroxyboterzuur: 56412 mmol/mol kreatinine en 3-ketoboterzuur 63491 mmol/mol kreatinine) was er geen kenmerkend urine organische zurenprofiel of plasma acylcarnitineprofiel passend bij een organische acidemie/vetzuuroxidatie defect. Een defect in de keton-utilisatie waarbij ketonen ten tijde van katabolisme wel worden gevormd maar niet worden gemetaboliseerd (succinyl-CoA-ketoacid-CoA-transferase (SCOT) of acetoacetyl-CoA thiolase (ACAT), of onvoldoende worden getransporteerd (monocarboxylaat transporter 1 (MCT1) staat hoog in de DD. De vroege presentatie past het beste bij een SCOT-deficiëntie, waarbij 30-50% van de patiënten zich neonataal presenteert, terwijl een neonatale presentatie bij ACAT of MCT1 niet is beschreven. Mutatieanalyse van het gen *OXCT1* bevestigt SCOT deficiëntie. Behandeling richt zich op het vermijden van langdurig vasten en een keto-acidotische crises.