



Onderwerpen:

- Bepalingenwijzer
- Doorlooptijden
- Onvolkomenheden bij ontvangen materiaal
- Uitbreiding kwantificering van organische zuren
- Wijziging referentiewaarden
- Cursus metabole ziekten op Ameland
- Sectie Metabole Diagnostiek op LinkedIn



Dienst:
088-7575734

Lab:
088-7555318

Kliniek:
088-7554070

Dit is de 24ste nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

Bepalingenwijzer

Per 1 mei is er één gezamenlijke bepalingenwijzer binnen het UMCU. Dit is een handige verbetering voor iedereen die diagnostiek bij onze laboratoria aanvraagt. (De meeste diagnostiek-laboratoria maakten gebruik van eigen bepalingenwijzers). U kunt de informatie over verschillende testen opzoeken in de Bepalingenwijzer: www.umcutrecht.nl/bepalingenwijzer. Tip: sla deze op onder je favorieten!

Doorlooptijden

Wij voeren periodiek voor u of uw laboratorium de analyse van alpha-amino adipine semialdehyde (alpha-AASA), galzuren, lysosomale enzymen, mevalonzuur, oxysterolen, sialzuur, succinylaceton, tetraglucoside, en transferrine N-glycosylering (TIEF) uit. De huidige doorlooptijd inclusief rapportage voor deze analyses was 2 weken. Middels dit schrijven willen wij u erop attent maken dat de doorlooptijd inclusief rapportage voor deze protocollen per oktober is gewijzigd naar 3 weken. Inhoudelijk is de analyse niet gewijzigd en kunt u van ons nog steeds de service blijven verwachten die u gewend bent.

Onvolkomenheden bij ontvangen materiaal

Het komt helaas vaak voor dat er onvoldoende urine en/of bloed ingestuurd wordt, of dat het materiaal niet volgens instructies wordt ingestuurd. Hierdoor kan er beperkt metabool onderzoek ingezet worden. Indien afname of verzending van het materiaal moeilijk gaat, dan wordt geadviseerd om contact op te nemen met de dienstdoende laboratoriumspecialist om te overleggen wat de mogelijkheden zijn.

Uitbreiding kwantificering van organische zuren.

Vanaf 1 november 2024 is het mogelijk om de volgende organische zuren op verzoek te kwantificeren. Het gaat om: 4-OH-boterzuur, 2,3-diOH-2CH₃-boterzuur, 3-methyl-glutaarzuur, appelzuur, 3-OH-glutaarzuur, 2-OH-glutaarzuur, 3-OH-3-methyl-glutaarzuur, tiglylglycine, hexanoyl-glycine, n-acetyl-asparaginezuur, methylcitraat, vanillacaat, suberylglycine, 4-5-di-OH-hexaan-2-yl-lacton totaal en isovalerylglycine.

Wijziging referentiewaarden

Het laboratorium heeft per 16 mei 2024 nieuwe referentiewaarden voor de analyse van aminozuren in plasma. Referentiewaarden zijn gebaseerd op (Na/Li)-heparine plasma en staan vermeld in de uitslagbrief. Ook voor de analyse van glycosaminoglycanen (GAG) in urine heeft het laboratorium per 19 juni 2024 nieuwe referentiewaarden. Referentiewaarden van de GAG-analyse staan eveneens vermeld in de uitslagbrief. De GAG-analyse wordt uitgevoerd bij verdenking op een mucopolysaccharidose (MPS). De wijziging komt voort uit een aanpassing in de methode en betreft uitsluitend een aanpassing in de referentiewaarden voor dermatansulfaat (DS).

Cursus metabole ziekten op Ameland

De eerste editie van de cursus metabole ziekten vond plaats op Ameland van 2 tot 4 oktober. De cursus was georganiseerd door de Vereniging tot bevordering van onderzoek naar Erfelijke Stofwisselingsziekten in het Nederlandse Taalgebied (ESNLT). De cursus is bestemd voor kinderartsen, internisten, klinisch chemici, klinisch genetici, neurologen, diëtisten en andere geïnteresseerde zorgprofessionals. De onderwerpen differentiële diagnose, behandelingen en follow-up van hypoglycemie, hyperammoniëmie, hepatomegalie en bewegingsstoornissen bij stofwisselingsziekten zijn de revue gepasseerd. De volgende editie zal plaatsvinden in september of oktober 2025.

Sectie Metabole Diagnostiek zit nu ook op LinkedIn

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

Heeft u vragen en/of suggesties over onze dienstverlening, wilt u zich aanmelden of afmelden? Ons emailadres: Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl