

Onderwerpen:

- Digitaal aanvraagportaal metabole diagnostiek
- Efficiënt gebruik van onze opslagruimte
- Bepalingenwijzer
- DIMS
- GALM deficiëntie
- NMNAT3 deficiëntie

Dit is de 26ste nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

Digitaal aanvraagportaal metabole diagnostiek

Het digitale aanvraagportaal (ter vervanging van het huidige papieren aanvraagformulier) is reeds een aantal maanden succesvol in gebruik. Mocht u vragen en/of opmerkingen hierover hebben dan graag contact met ons opnemen. ([Genetische & metabole diagnostiek aanvragen](#))

Efficiënt gebruik van onze opslagruimte

Onze opslagcapaciteit is beperkt. Daarom bewaren we geen materiaal voor mogelijk toekomstig onderzoek. Alleen materiaal dat direct nodig is voor diagnostiek of lopende projecten wordt opgeslagen. Zo gebruiken we onze ruimte efficiënt en houden we het beheer overzichtelijk.

Bepalingenwijzer

De *Bepalingenwijzer* is ontwikkeld als hulpmiddel om snel en eenduidig informatie te hebben over o.a. af te nemen materiaal, verzend condities, doorlooptijden en analyse methode. ([Bepalingenwijzer – UMC Utrecht](#))

DIMS

Sinds enige tijd voeren we een deel van de metabole screening in plasma uit met metabolomics middels DIMS (Direct Infusion Mass Spectrometry). Deze methode biedt een snelle en betrouwbare eerste beoordeling van aminozuren, acylcarnitines, creatine en guanidinoacetaat. Indien de screening afwijkende waarden laat zien, wordt automatisch overgegaan op een gerichte vervolgttest om de bevindingen te bevestigen en verder te specificeren. Dit stelt ons in staat om sneller en nauwkeuriger metabole stoornissen te identificeren en gerichte diagnostiek en behandeling te ondersteunen. Deze analyse valt onder ISO15189:2022 accreditatie.

GALM deficiëntie

Recent is er een case-report vanuit onze groep gepubliceerd waarin we een patiënt met een zeldzame en nieuw ontdekte vorm van galactosemie: GALM-deficiëntie beschrijven. We willen hiermee aanvragers bewust laten worden van het feit dat screening op GALM deficiëntie niet in de Nederlandse hielprik screening is opgenomen.

Int J neonatal Screen 2025 Apr 11;11(2):25.

NMNAT3 deficiëntie – een nieuwe ziekte

In samenwerking met kinderhematoloog dr. Marije Bartels en onderzoeker dr. Richard van Wijk hebben wij een nieuwe stofwisselingsziekte ontdekt: NMNAT3 deficiëntie. NMNAT3 is een enzym dat een belangrijke rol speelt in de aanmaak van NAD. Omdat in rode bloedcellen geen andere vormen van dit enzym tot expressie komen, veroorzaakt deze aandoening anemie. Op basis van onze bevindingen hebben we NAD-supplementen voorgeschreven aan de patiënt. Dit zorgde voor een aanzienlijke verbetering van de bloedwaarden. Deze resultaten verschijnen binnenkort in het tijdschrift 'Blood'. In de toekomst zullen wij gaan testen voor NMNAT3 deficiëntie in patiënten met onverklaarbare bloedarmoede en wij hopen dat andere centra dit ook zullen doen. Zo kunnen we meer patiënten opsporen en helpen!

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!

Dienst:
088-7575734

Lab:
088-7555318

Kliniek:
088-7554070