



Onderwerpen:

- Doorlooptijden
- Metabole dagen
- Functionele assays

Dit is de 23ste nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

Doorlooptijden

Wij voeren periodiek voor u of uw laboratorium de analyse van quinoid dihydropteridine reductase (QDPR) activiteit in erythrocyten uit. De huidige doorlooptijd inclusief rapportage voor deze analyse is 1 week. Middels dit schrijven willen wij u erop attent maken dat de doorlooptijd inclusief rapportage voor dit protocol is gewijzigd naar 2 weken. Inhoudelijk is de analyse niet gewijzigd en kunt u van ons nog steeds de service blijven verwachten die u gewend bent.

Metabole dagen (2 - 4 oktober 2024, Hotel Noordsee, Ameland)

Graag nodigen we u namens de ESN (Vereniging tot bevordering van onderzoek naar Erfelijke Stofwisselingsziekten) uit voor de leerzame Metabole Dagen op het prachtige Waddeneiland Ameland. De scholingscursus Metabole Ziekten richt zich op de kliniek, bijbehorende laboratoriumdiagnostiek en behandeling van veel voorkomende presentaties uit de algemene praktijk, zoals hypoglykemie, hyperammoniëmie, myopathie, ontwikkelingsachterstand en hepatomegalie. Wij willen met deze cursus praktische handvaten meegeven, zodat collega's in de algemene praktijk na deze cursus hun DD groter kunnen maken dan 'het zal wel metabool zijn' en daar ook direct op kunnen handelen. Daarnaast zal er voldoende tijd zijn om het eiland te verkennen.

De cursus is bestemd voor kinderartsen, internisten, klinisch chemici, klinisch genetici, diëtisten, neurologen, verpleegkundig specialisten, laboratoriumspecialisten klinische genetica en zij die in opleiding zijn in deze vakgebieden (zie bijlage).

Functionele assays

Er wordt steeds vaker een beroep op het metabole laboratorium gedaan na het vinden van genetische afwijkingen. Vanuit de neurologie kwam de vraag of het mogelijk is om varianten in SORD (sorbitol dehydrogenase) te duiden bij een patiënt met een distale motorische neuropathie. Sorbitol dehydrogenase is een enzym dat zorgt voor de omzetting van sorbitol naar fructose. Urine onderzoek toont een sterk verhoogde excretie van sorbitol en xylitol aan. Ophoping van sorbitol is toxisch voor cellen en weefsels. Sorbitol dehydrogenase deficiëntie werd eerder beschouwd als klinisch niet relevant en/of geassocieerd met cataract maar is recent beschreven bij een grote groep patiënten met neuropathie. Dit betekent voor onze patiënt herclassificering van een variant met onbekende betekenis naar een waarschijnlijk pathogene variant. Er zijn ook diverse andere vragen waarop we mogelijk een antwoord kunnen geven. Enkele recente voorbeelden: bij WES is een variant in MAOB gevonden. Zijn er aanwijzingen voor een verstoord monoamine metabolisme? Er zijn varianten gevonden in ALDH18A1. Betekent dit iets? Het ALDH18A1-eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanmaak van een aantal aminozuren: proline, citrulline ornithine en arginine. Er werd echter een normaal aminozuren profiel gevonden.

U kunt altijd contact opnemen met een van de laboratorium specialisten om na te gaan of er in bij het metabole laboratorium reeds geschikte assays zijn die kunnen dienen als follow up voor genetische bevindingen.

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



Dienst:
088-7575734

Lab:
088-7555318

Kliniek:
088-7554070