

Congenitale primaire en secundaire erythrocytose betreft een zeldzame, genetisch bepaalde stoornis die zich kenmerkt door een verhoogd aantal rode bloedcellen en/of een verhoogd hematocriet. Het is een heterogene stoornis die kan worden veroorzaakt door een:

- Defect in de erythropoëtinerceptor.
- Mutant erythropoëtine.
- Verminderde afgifte van zuurstof door hemoglobine (hemoglobinevarianten met een verhoogde zuurstofaffiniteit).
- Tekort aan 2,3-DPG (deficiëntie van bisfosfoglyceraatmutase).
- Stoornis in de zuurstofhomeostase (mutaties in prolylhydroxylase-2 (PHD2), hypoxia Inducible Factor-2 α (HIF2A), of von Hippel-Lindau-tumorsuppressor (VHL).
- Hyperactiviteit van pyruvaatkinase.

Bij congenitale primaire erythrocytose is de erythropoëtinespiegel vaak sterk verlaagd. Bij de overige stoornissen is de erythropoëtinespiegel verhoogd of, gezien het hemoglobinegehalte, ongepast normaal.

Ten behoeve van de moleculaire diagnostiek van congenitale primaire en secundaire erythrocytose heeft ons laboratorium genetische testen beschikbaar voor DNA sequentie-analyse van de genen betrokken bij bovengenoemde stoornissen:

- *EPOR*, erythropoëtinerceptor
- *EPO*, erythropoëtine
- *HBB*, β -globine; *HBA1*, α_1 -globine; *HBA2*, α_2 -globine
- *BPGM*, bisfosfoglyceraatmutase
- *EGLN1/PHD2*, prolylhydroxylase-2; *EPAS1/HIF2A*, hypoxia Inducible Factor-2 α ;
- *VHL*, von Hippel-Lindau-tumorsuppressor
- *PKLR*, pyruvaatkinase

Aanvragers binnen het UMC Utrecht kunnen deze testen rechtstreeks aanvragen via HiX (tabblad Bijzonder Rode Bloedceldiagnostiek). Externe aanvragers dienen gebruik te maken van het aanvraagformulier "Congenitale Secundaire Erythrocytose"

Wij proberen het onderzoek zo gericht en efficiënt mogelijk uit te voeren. Daartoe ontvangen wij graag relevante klinische gegevens en laboratoriumuitslagen. Vult u daarom ook de achterzijde van het aanvraagformulier in.

Voor nader inhoudelijk overleg m.b.t. een aanvraag kunt u contact opnemen met
Dhr. dr. Richard van Wijk, Stafid
Telefoon: 088 75 58483 | 06 5012 4574
E-mail: R.vanWijk@umcutrecht.nl

Voor logistieke vragen en het maken van afspraken voor het inzenden van materiaal kunt u contact opnemen met:
Mw. ing. Eline Liesting, Hoofdanalist
Telefoon: 088 - 75 58681 (pgsm 73530)
E-mail: E.Liesting@umcutrecht.nl