



Onderwerpen:

- Logistiek
- Recente klinische bevindingen

Voor u ligt de 20ste nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

Logistiek

Voor diagnostiek van neuroblastoom bepalen wij HVA, VMA, catecholaminen en metanefrinen in urine. Voor betrouwbare kwantificering van deze metabolieten is het belangrijk dat de urine tegen licht beschermd wordt ingestuurd. U kunt de monsters bijvoorbeeld inpakken in aluminiumfolie.

Het komt voor dat er onvoldoende bloed/plasma wordt ingezonden. Hierdoor kan het metabool onderzoek bij een verdenking op een metabole ziekte (op basis van klinische indicatie) niet volledig worden uitgevoerd en wordt er om aanvullend materiaal gevraagd. Is er twijfel over de benodigde hoeveelheid neem dan altijd contact met ons op. Wij zijn continue op zoek naar nieuwe methodes om de hoeveelheid materiaal dat in behandeling genomen moet worden voor een analyse te reduceren zonder verlies van kwaliteit. Voor de kwantitatieve analyse van sterolen (7-dehydrocholesterol (7-DHC), 8-dehydrocholesterol (8-DHC), campesterol, cholestanol, desmosterol, lanosterol, lathosterol, sitosterol en cholesterol) is nu nog 125 µl plasma nodig (ipv 250 µl). Wij voeren periodiek voor u of uw laboratorium de analyse van pterines in urine uit. De huidige doorlooptijd inclusief rapportage voor deze analyse is 1 week. Middels dit schrijven willen wij u er op 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 van ons gewend bent.



Dienst:
088-7575734

Lab:
088-7555318

Kliniek:
088-7554070

Recente klinische bevindingen (casus)

Een patiënte met sitosterolemie

Bij een jonge vrouw wordt op 24-jarige leeftijd trombopenie vastgesteld, aanvankelijk geduid als immuun trombocytopenie (ITP). Op 36-jarige leeftijd zoekt de patiënte een second opinion. Zij presenteert zich met menorrhagie (hevig bloedverlies bij menstruatie) en snel hematomen. Over de jaren heen zijn de trombocyten stabiel laag tussen 60-100*10⁹/L (ref. 150-450). Er wordt een genpanel trombopenie ingezet waarbij compound heterozygote varianten in het ABCG8 gen worden gevonden. ABCG8 codeert voor ATP-binding cassette sub-family G member 8, een eiwit dat essentieel is voor transport van cholesterol en andere sterolen in en uit de cellen van de darmwand en de excretie door de lever in gal. Een defect in ABCG8 zorgt voor ongereguleerde opname en verminderde uitscheiding van plantensterolen, waardoor deze sterolen stapelen in bloed en in weefsels. Patiënten hebben hypercholesterolemie en ontwikkelen xanthomen en premature atherosclerose. Metabool onderzoek in het bloed van de patiënte met ABCG8 varianten laat sterk verhoogde concentraties van plantensterolen zien: campesterol 550 µM (n<12) en sitosterol 800 µM (n<10). De patiënte blijkt kleine gele vlekjes rond de ogen te hebben, waarschijnlijk xanthelasmata (ophopingen van vet in de huid). Haar behandeling richt zich op het reduceren van plantensterolen d.m.v. het vermijden van plantaardige vetten in de voeding en behandeling met ezetimibe (remming van NPC1-like intracellular cholesterol transporter 1).

Aanmelden /afmelden Nieuwsbrief: Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl