



Onderwerpen:

- Aanvragen
- Digitaal aanvraagportaal
- Analyse van sulfatiden
- Stimuleringsbeurs ESN
- Cursus Metabole Ziekten 2025
- Sectie Metabole Diagnostiek op LinkedIn

Dit is de 25ste nieuwsbrief van de klinische afdeling Metabole Ziekten en het Laboratorium Metabole Diagnostiek van het UMC Utrecht. De nieuwsbrief ontvangt u 2x per jaar.

### Aanvragen

Ondanks het verzoek bij toekomstige aanvragen de informatie volledig en leesbaar aan te leveren, moeten we helaas constateren dat velden op het aanvraagformulier niet volledig worden ingevuld. Volledige informatie is noodzakelijk is voor een correcte afhandeling van uw aanvraag. Indien een aanvraagformulier onvolledig is ingevuld ontvangt u vanaf nu een brief waarin aangegeven staat welke informatie ontbreekt en of uw aanvraag in behandeling is genomen.

### Digitaal aanvraagportaal metabole diagnostiek

Op dit moment werken wij aan een digitaal aanvraagportaal ter vervanging van het huidige papieren aanvraagformulier. Hiermee hopen wij de aanvragen voor metabole diagnostiek gemakkelijker en completer te maken. Het portaal wordt binnenkort in gebruik genomen en we zullen u hier tijdig over informeren.

### Analyse van sulfatiden

Per 1 januari 2025 wordt de analyse van sulfatiden in urine aangeboden in het kader van screening op MLD (Metachromatische LeukoDystrofie). Er wordt een panel van 6 sulfatiden gekwantificeerd: d18:1/C22:0, d18:1/C22:0-OH, d18:1/C24:0, d18:1/C24:0-OH, d18:1/C24:1-OH en d18:1/C26:1-OH. Voor deze analyse is 2 ml urine nodig. Indien er sprake is van prematuriteit dit graag op het aanvraagformulier vermelden. Meer achtergrond bij deze methode is te vinden in onze recente publicatie:


<https://doi.org/10.1016/j.aca.2025.343824>


### Stimuleringsbeurs ESN (Vereniging tot bevordering onderzoek Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland)


In 2024 ontving Titine Ruiten, PhD student, een stimuleringsbeurs van de ESN om onderzoek te doen naar de effecten van glucose phosphate isomerase (GPI) deficiëntie op de glycolyse en de pentose fosfaat route. Deze metabole ziekte uit zich voornamelijk in rode bloedcellen, welke relatief makkelijk te verkrijgen zijn van patiënten. De ziekte is erg zeldzaam en zijn er in Europa slechts enkele patiënten bekend. Met de stimuleringsbeurs van de ESN was het mogelijk voor Titine om in februari 2025 naar Kopenhagen te gaan (en later dit jaar nog naar Milaan) om een bloedmonster van een patiënt te krijgen. De reis naar Kopenhagen was geslaagd en we zijn erg benieuwd naar de resultaten van het onderzoek.

### Cursus Metabole Ziekten 2025

Bent u kinderarts, internist, klinisch chemicus, klinisch geneticus, diëtist, neuroloog of verpleegkundig specialist? Zou u meer willen weten over de herkenning, (laboratorium)diagnostiek of behandeling van patiënten met metabole ziekten? Deze unieke nascholingscursus kunt u dan niet missen! Georganiseerd door de ESN (Vereniging tot bevordering onderzoek Erfelijke Stofwisselingsziekten Nederland).


 Wanneer? 1-3 oktober 2025

 Waar? Hotel Noordsee, Ameland

 Waarom deelnemen?

- ✓ Hands-on kennis over metabole ziekten, diagnostiek en behandeling
- ✓ Praktische tools om direct toe te passen in de praktijk
- ✓ Inspirerende sprekers en interactieve werkgroepen
- ✓ Netwerken met collega's in een prachtige omgeving

De cursus is geaccrediteerd en inclusief bootvervoer, huurfiets, hotel en maaltijden. Geen farmaceutische sponsoring – pure kennisoverdracht!

 Meld je nu aan!  <https://app.uredison.com/edison/event/ur-6fkrp/MZD2025/>

### 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