

Nieuwsbrief nr.1 maart 2014

In Nederland wordt sinds 2007 met de hielprik gescreend op aandoeningen in de lange ketenvetzuur verbranding: VLCAD en LCHAD deficiëntie. VLCAD en LCHAD deficiëntie zijn relatief zeldzame erfelijke stofwisselingsziekten. Om te proberen de behandeling voor alle patiënten met aandoeningen van de lange ketenvetzuur verbranding (dus ook CPT1, CPT2, MTP, en CACT) te verbeteren, werken het AMC en het UMC Utrecht samen in een expertisecentrum. In het spieren voor spieren kindercentrum en het neuromusculaire centrum van het UMC Utrecht worden sinds 2011 zowel kinderen als volwassenen met deze aandoeningen gezien door een multidisciplinair team. In het laboratorium van het AMC vinden onderzoeken plaats. In de afgelopen jaren is twee keer een patiënten voorlichtingsdag georganiseerd, waar resultaten van de onderzoeken zijn besproken. Er zal dit jaar weer een patiënten voorlichtingsdag in het najaar worden gepland. Via nieuwsbrieven willen we u ook tussentijds op de hoogte brengen van de voortgang van de onderzoeken.

Onderzoek verbetert hielprikscreening VLCADD

In samenwerking met het RIVM hebben onderzoekers van het UMC Utrecht en het AMC Amsterdam de hielprikscreening voor VLCADD verbeterd. Meer dan 740.000 hielprikkaarten zijn onderzocht of een nieuwe marker beter zou zijn dan de tot dan toe gebruikte test. Hieruit bleek inderdaad dat de onderzochte, nieuwe marker pasgeboren kinderen met VLCADD beter kan opsporen dan de oude testmarker. Op basis van dit resultaat is de nieuwe marker in juli 2013 landelijk ingevoerd in het hielprikscreeningsprogramma.

Fietsproef in de MRI geeft belangrijk inzicht in energiehouding van VLCADD patiënten

Om beter te begrijpen waarom patiënten soms last hebben van spiercelafbraak (rhabdomyolyse) hebben vijf VLCADD patiënten deel genomen aan fietsproefonderzoek in de MRI in het UMC Utrecht. Uit het onderzoek blijkt dat ten opzichte van gezonde controle personen, patiënten met VLCADD een verstoorde energiehouding in de spier hebben. Daarnaast blijkt dat elke patiënt zich op zijn/haar manier heeft aangepast aan de verminderde vetzuurverbrandingscapaciteit door mogelijk het type spiervezel aan te passen. Wat verder opviel was dat patiënten na 45 minuten op ongeveer 40% van hun maximale kunnen, geen spierschade opliepen. Alle analyses zijn bijna afgerond en de patiënten die hebben meegedaan aan de proef krijgen bij een volgend bezoek uitleg over hun testresultaten. Op dit moment wordt onderzocht of er mogelijk een geschikte behandeling is die de inspanning van patiënten verder kan verbeteren.

Bezafibraat niet effectief in VLCADD en CPT2 patiënten

Een medicijn dat in opgekweekte huidbiopten van patiënten de vetzuurverbranding verhoogde is nu ook getest in mensen. Onderzoekers uit Denemarken en Frankrijk ontdekten dat het medicijn 'bezafibraat' de vetzuurverbranding helaas niet verbetert ten opzichte van controles. Ook vermindert het middel klachten zoals spierpijn niet. Verder onderzoek is nodig of andere middelen wel voor verbetering kunnen zorgen.

Afscheid

Eugene Diekman, arts-onderzoeker naar lange keten vetzuur verbrandingsstoornissen is gestopt met zijn werk in het UMC Utrecht/AMC, en is op 1 maart als arts-assistent kindergeneeskunde begonnen in Groningen. Eugene hoopt eind 2014 te promoveren op het onderzoek dat hij samen met vele anderen heeft uitgevoerd. "Maar zonder hulp van de patiënten konden we dit onderzoek niet doen!" aldus Eugene. Hij vindt het jammer dat hij straks niet meer fulltime bezig kan zijn met onderzoek naar deze ziektebeelden, maar "...naast onderzoek doen heb ik nog een belangrijk doel en dat is kinderarts worden. Die kans krijg ik nu." Het onderzoek komt gelukkig niet stil te staan, in mei neemt arts-onderzoekster Jeanette Bleeker het stokje van Eugene over.

Voorspellen

Veel patiënten uit heel Nederland zijn inmiddels in het expertisecentrum geweest. Voor sommigen is het inmiddels alweer 3 jaar geleden. U vraagt zich misschien af, waar is dat goed voor geweest? Een belangrijk onderdeel van deze evaluatie was de zoektocht naar voorspellers van het ziektebeloop. We hebben een test ontwikkeld in het laboratorium en gekoppeld aan het ziektebeloop van volwassenpatiënten. Daaruit blijkt dat er een duidelijk verband is tussen deze test en het ziektebeloop. Hierdoor zijn we een stap dichterbij het voorspellen van het ziektebeloop in kinderen die net zijn ontdekt met de hielprikscreening. Op dit moment is het daarvoor nog wel nodig dat bij alle kinderen naast bloed ook een huidbiopt wordt afgenomen. Want deze testen worden gedaan in de cellen van dat huidbiopt.

Volgende evaluatie

Graag willen we alle patiënten met lange keten vetzuur verbrandingsstoornissen (VLCADD, MTPD/LCHADD, CPT2, CPT1, CACT) binnenkort opnieuw uitnodigen voor evaluatie. Niet alle onderzoeken hoeven te worden herhaald. Per patiënt wordt een eigen dagprogramma gemaakt. Dr. Linthorst, internist in het AMC en gespecialiseerd in metabole ziekten, maakt nu ook onderdeel uit van het team.

Vragen

Mocht u vragen hebben die we in de volgende nieuwsbrief kunnen beantwoorden zou u ons dan willen mailen?

J.vandeWesteringh-Rijkse@umcutrecht.nl