

## Nieuwsbrief nr. 2 mei 2014

In Nederland wordt sinds 2007 met de hielprik gescreend op aandoeningen in de lange keten vetzuur 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 keten vetzuur verbranding (dus ook CPT1, CPT2, MTP, en CACT) te verbeteren, werken het AMC en het UMC Utrecht samen. 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 gericht op nieuwe behandelingen. Jaarlijks wordt een patiënten voorlichtingsdag georganiseerd, maar via nieuwsbrieven willen we u ook tussentijds op de hoogte brengen van de voortgang van de onderzoeken.

### **Patiënten voorlichtingsdag 4 oktober**

Zoals in de vorige nieuwsbrief al werd aangekondigd zal dit najaar de derde patiënten voorlichtingsdag worden georganiseerd. Inmiddels is de datum vastgesteld op **zaterdag 4 oktober** en bent u ook dit jaar weer welkom in het Wilhelmina Kinderziekenhuis te Utrecht. Naast algemene informatie zal dit keer met name ook worden gesproken over de ontwikkelingen op het gebied van nieuwe behandelmogelijkheden. Wij hopen dat u ook komt.

### **Nieuwe ketonendrank mogelijk effectief bij lange keten vetzuur verbrandingsstoornissen**

Op dit moment worden de voorbereidingen getroffen voor een studie naar een nieuwe behandeling voor patiënten met een deficiëntie in de lange keten vetzuurverbranding. Onderzoekers aan de universiteit van Oxford in Engeland hebben een bijzondere ketonendrank ontwikkeld die bij topatleten tot verbetering van energieverbranding in de spier leidt en daardoor tot betere sportprestaties.

Ketonen worden door het lichaam gemaakt uit vet en worden gebruikt als energiebron vooral bij langdurige inspanning. Omdat bij patiënten met een stoornis in de vetverbranding juist weinig tot geen ketonen aangemaakt kunnen worden zou inname van deze drank voor het sporten kunnen leiden tot minder klachten. De al langer bestaande gewone ketonendrank heeft veel nadelen, die niet gelden voor deze nieuwe ketonendrank.

Het onderzoek zal waarschijnlijk dit najaar plaatsvinden in het Beatrix Kinderziekenhuis in Groningen en lijkt in opzet op het vorige inspanningsonderzoek dat plaatsvond in het UMCU. Binnenkort zullen

patiënten benaderd gaan worden voor deelname. In eerste instantie zullen alleen patiënten van 18 jaar of ouder in aanmerking komen.

### **Start nieuwe arts-onderzoeker**

Per 1 mei is Jeannette Bleeker gestart als arts-onderzoekster naar lange keten vetzuur verbrandingsstoornissen. Zij volgt hiermee Eugene Diekman op die inmiddels in Groningen werkzaam is als arts-assistent kindergeneeskunde. Jeannette is de afgelopen 2 jaar werkzaam geweest als arts-assistent kindergeneeskunde in Almere en op Curaçao en zal nu zowel in het AMC als op het spieren voor spieren kindercentrum/neuromusculaire centrum UMCU het onderzoek voortzetten. Daarnaast zal zij ook nauw betrokken zijn bij het geplande ketonendrank onderzoek in Groningen.

### **Volgende evaluatie**

Met de start van de nieuwe onderzoekster zal ook verder worden gegaan met de evaluatie van patiënten met lange keten vetzuur verbrandingsstoornissen (VLCADD, MTPD/LCHADD, CPT2, CPT1, CACT). Niet alle onderzoeken hoeven te worden herhaald. Per patiënt wordt een eigen dagprogramma gemaakt. U hoeft hier niets voor te doen, u ontvangt vanzelf een oproep.

### **Vragen**

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

J.vandeWesteringh-Rijkse@umcutrecht.nl