



# vetzuuroxidatie.nl

**Nieuwsbrief nr. 3, oktober 2015**

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. Tevens wordt een patiënten voorlichtingsdag georganiseerd, maar via nieuwsbrieven willen we u ook tussentijds op de hoogte brengen van de voortgang van de onderzoeken.

---

## **Irene Kok gestart bij onderzoeksteam**

Per 1 juli jl. richt Irene Kok zich als diëtiste één dag per week helemaal op het vetzuuroxidatie-onderzoek.

Sommigen van u zullen haar al kennen van bezoeken aan de poli en/ of het Spieren voor Spieren kindercentrum in het WKZ, maar zij zal ons nu ook helpen met de vraag welk dieet voor wie het beste is.

### **Vragen**

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

[j.vandewesteringh-rijkse@umcutrecht.nl](mailto:j.vandewesteringh-rijkse@umcutrecht.nl)

## **INFORM - internationaal symposium over vetzuuroxidatiestoornissen**

Op 4 en 5 september heeft voor de tweede keer het "International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management (INFORM) Symposium plaatsgevonden, dit keer in Lyon.

(Voorlopige) resultaten vanuit het Nederlands expertisecentrum over dieet, groei en mri-scans werden daar ook gepresenteerd. Naast lezingen en posters van verschillende internationale onderzoekers en artsen die zich met vetzuuroxidatiestoornissen bezighouden, werd er ook nagedacht over manieren om samen te werken.

Nederland blijkt voorop te lopen op het gebied van diagnostiek, (in geen enkel ander land horen ouders binnen één dag of het enzym VLCAD/ LCHAD/ MTP echt minder goed werkt, zoals gesuggereerd werd door de hielprikuitslag) en de centrale organisatie van de zorg. Dit willen we voor veel meer landen bereiken en hier zal het expertisecentrum ook het voortouw in gaan nemen.

## Specifieke patronen op mri-scan

Eén van de onderzoeken die zijn afgerond door Eugène Diekman, die zelf afgelopen voorjaar is gepromoveerd op het vetzuuroxidatieproject, is het onderzoek naar mri-scans bij patiënten met een vetzuuroxidatiestoornis.

Inmiddels is er ook een artikel over verschenen in het Journal of Inherited Metabolic Disease. Dit betreft niet het 'fietsonderzoek', waar sommigen van u aan hebben meegedaan, maar de (standaard) mri scans die tijdens onderzoeksdagen in het UMCU gemaakt zijn.

Opvallend is dat ondanks de overeenkomsten die er bestaan in klachten tussen de verschillende aandoeningen, er verschillende patronen te zien zijn op de mri-scans. Zo zijn er bij CPT2 deficiënte patiënten nauwelijks afwijkingen van de spieren te zien en bij VLCADD-, LCHADD- en MTPD-patiënten vervetting en aanwijzingen voor ontsteking in verschillende spiergroepen in de benen.

De mri-scans zullen met enige regelmaat tijdens onderzoeksdagen in het UMCU gemaakt blijven worden, zodat in de toekomst kan worden gekeken of de patronen veranderen.

Het artikel van Eugène is terug te vinden als:

*Muscle MRI in patients with long-chain fatty acid oxidation disorders. Diekman EF, van der Pol WL, Nivelstein RA, Houten SM, Wijburg FA, Visser G. J Inherit Metab Dis. 2014 May;37(3):405-13.*

## 'Flux-test' betere voorspeller van ernst klachten bij VLCADD

Een ander onderzoek dat door Eugène Diekman is afgerond, is het laboratoriumonderzoek in fibroblasten (huidcellen) van VLCADD-patiënten die al bekend waren voor start van de hielprikscreening.

Hieruit blijkt dat een nieuwe test, de zogenaamde 'vetzuuroxidatieflux', beter voorspelt welke patiënten meer klachten hebben dan anderen. Het grote verschil is dat deze nieuwe methode meet hoeveel vet er wordt verbrand in de complete cel in plaats van in één enzym.

Omdat er meerdere enzymen betrokken zijn bij de vetverbranding lijken bij sommige patiënten de andere enzymen ook deels de taak van het 'zieke' enzym over te nemen.

De resultaten van dit onderzoek willen we gebruiken voor de behandeling van nieuwe patiënten en al bekende patiëntjes geboren na 2007. Daarom is er afgelopen maand ook een nieuwe richtlijn voor de behandeling van VLCADD gepresenteerd waarin deze test is opgenomen. Deze test kan helaas niet worden gedaan in bloed, maar in een huidbiopt. Het voordeel is dat de cellen kunnen worden bevaerd en het huidbiopt vaak maar eenmalig is.

Mocht uw kind in aanmerking komen voor deze test, dan wordt u vanzelf door uw eigen metabole kinderarts of door het VLCADD expertisecentrum benaderd. Dit onderzoek is uiteraard niet verplicht en u zal eerst uitgebreid worden voorgelicht. Het huidbiopt kan tijdens een normaal polibezoek worden afgenomen en hoeft niet onder narcose.

Dit artikel is terug te vinden als:

*Fatty acid oxidation flux predicts the clinical severity of VLCAD deficiency. Diekman EF, Ferdinandusse S, van der Pol L, Waterham HR, Ruiten JP, Ijlst L, Wanders RJ, Houten SM, Wijburg FA, Blank AC, Asselbergs FW, Houtkooper RH, Visser G. Genet Med. 2015 Apr 2. doi: 10.1038/gim.2015.22*