



vetzuuroxidatie.nl

Nieuwsbrief nr. 4, oktober 2016

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.

Suzan Knottnerus bij onderzoeksteam

Per 1 september 2016 is Suzan Knottnerus als nieuwe arts-onderzoeker gestart bij het onderzoeksteam. Zij zal zich voornamelijk bezighouden met onderzoeksprojecten in het laboratorium, maar zal vanaf nu ook het gezicht van het onderzoeksteam op het AMC zijn door aan te sluiten bij de polibezoeken op het AMC.



KLIK project

Sinds 2016 is de KLIK vragenlijst een vast onderdeel van de zorg voor kinderen met een vetzuuroxidatie stoornis van het Wilhelmina Kinderziekenhuis.

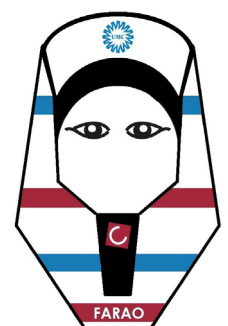
De naam KLIK staat voor Kwaliteit van Leven In Kaart. KLIK heeft als doel om binnen de zorg meer aandacht te besteden aan het psychosociaal functioneren van kinderen met een vetzuuroxidatie stoornis. Centraal staat de vraag hoe het kind in het dagelijks leven functioneert en hoe het zich voelt ('kwaliteit van leven').

KLIK houdt in dat we u of uw kind een paar keer per jaar vragen om, een week voordat u naar de kinderarts gaat, vragenlijsten in te vullen. U ontvangt informatie over dit project zodra er weer een afspraak in het Wilhelmina Kinderziekenhuis gepland staat. De bedoeling is om KLIK uiteindelijk ook te gaan gebruiken bij volwassenen.

Ketonenstudie

Arts-onderzoeker Jeannette Bleeker is inmiddels gestart met de ketonenstudie. In deze studie komen VLCADD patiënten 2 keer naar het UMCG (Groningen) om onder andere te fietsen in een MRI-scanner. Voorafgaand aan deze inspanning krijgen ze of de ketonendrank of een placebo.

We hopen dat de resultaten laten zien dat de ketonen een extra energiebron vormen, waardoor de patiënten efficiënter en langer met hun energie om kunnen gaan en de inspanning dus langer kunnen volhouden. Inmiddels heeft Jeannette 3 van de 4 patiënten getest. Naar verwachting volgen de resultaten begin volgend jaar.



Geneactiv

Recent is het onderzoeksteam ook gestart met het meten van dagelijkse activiteit bij patiënten. Dit wordt gedaan met behulp van een GeneActiv horloge (zie plaatje), dat gewoon om de pols gedragen kan worden en ook om kan blijven tijdens zwemmen of douchen. Het geeft ons naast de u welbekende metingen, zoals gewicht/ lengte of bloedwaarden, informatie over de gezondheid van u of uw kind en effect van dieet of medicijnen.

Wanneer u of uw kind meedoet, draagt u het horloge gedurende een maand en ontvangt u na afloop ook het activiteitenrapport. Deelname aan dit onderzoek wordt besproken tijdens een poli-afpraak.



INFORM - internationaal symposium over vetzuuroxidatiestoornissen

Van 9 tot en met 11 mei was het derde "International Network for Fatty Acid Oxidation Research and Management (INFORM) Symposium, dit keer in Boston. Riekelt Houtkooper, Ot Bakermans en Gepke Visser waren uitgenodigd om te vertellen over hun onderzoek.

De internationale contacten worden geïntensiveerd en er is inmiddels een start gemaakt met een internationale database, waarin anoniem gegevens worden verzameld van patiënten, zodat bijvoorbeeld bij onderzoek naar nieuwe geneesmiddelen het makkelijker is om patiënten te vinden die hierbij baat kunnen hebben. Mocht dit het geval zijn, zal u altijd door uw eigen arts worden benaderd en informatie krijgen.

Patiëntendag

Er staat een nieuwe patiënten informatie dag gepland op 11 maart in het Wilhelmina Kinderziekenhuis. Nadere informatie volgt per mail en ook via de website (www.vetzuuroxidatie.nl).

Vragen

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

j.vandewesteringh-rijkse@umcutrecht.nl