



# vetzuuroxidatie.nl

Nieuwsbrief nr. 5, mei 2017

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.

## Informatiedag

Op 11 maart jl. werd alweer de 4e informatiedag vetzuuroxidatiestoornissen gehouden in het WKZ in Utrecht. Naast verschillende presentaties over de achtergrond en nieuwe wetenschappelijke ontwikkelingen op het gebied van vetzuuroxidatiestoornissen was er ook tijd voor ouders en patiënten om ervaringen uit te wisselen. Met een ruime opkomst kijken we terug op een geslaagde dag! Alle presentaties zijn inmiddels ook te vinden op [www.vetzuuroxidatie.nl](http://www.vetzuuroxidatie.nl) onder het kopje 'actueel'.



## Ketonen studie

Op 31 maart jl. was de laatste onderzoeksdag van de ketonenstudie die het afgelopen jaar is gehouden. In totaal hebben 5 (jong)volwassenen met VLCAD deficiëntie meegedaan.

Voor deze studie kwamen de patiënten 2 keer naar het UMCG (Groningen) om daar onder andere te fietsen in een MRI-scanner. Voorafgaand aan het fietsen kregen ze de ketonendrank, of een placebodrank zonder dat ze wisten welke het was.

Op dit moment worden alle resultaten vergeleken en is de verwachting dat er rond de zomervakantie een antwoord is op de vraag of de ketonendrank zorgt dat de spieren minder energietekort hebben tijdens fietsen.

Wel werd al tijdens de informatiedag op 11 maart getoond dat de ketonendrank ook bij VLCAD deficiëntie zorgt voor ketonen in het bloed, zonder dat de bloedsuikerspiegel te laag wordt. Dat is goed, want dat betekent dat deze brandstof in ieder geval door de darmen wordt opgenomen en dat het dus waarschijnlijk ook bij de spieren terecht kan komen.

Als met dit onderzoek blijkt dat deze speciale ketonendrank goed werkt dan zal eerst worden onderzocht of het dagelijks gebruik van de drank ook tot goede resultaten leidt.

Wanneer u of uw kind voor dit onderzoek in aanmerking komt zullen wij u, via uw eigen behandelaar, benaderen.

### 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)

## MRI onderzoek van het hart

Onderzoeker Ot Bakermans heeft subsidie gekregen van de Nederlandse Organisatie voor Wetenschappelijk Onderzoek. Hiermee gaat hij een onderzoek doen naar het hart van VLCADD patiënten doormiddel van een MRI scan.

Met speciale instellingen is het nu ook mogelijk om naar het vetgehalte in het hart te kijken. We willen hiermee bekijken of er een verschil is in pompfunctie, grootte van de hartspier en vetstapeling bij VLCADD patiënten vergeleken met proefpersonen.

Inmiddels zijn alle proefpersonen getest en zijn we klaar de eerste patiënten uit te nodigen. Bij dit onderzoek komen patiënten eenmalig naar het AMC voor de MRI.

Als u in aanmerking komt zullen wij u, na overleg met uw eigen behandelaar, benaderen.

## Filmopnames

Op dit moment wordt er door studenten van de Hanzeschool in Groningen hard gewerkt aan de montage van 2 korte informatiefilmpjes die binnenkort op onze website [www.vetzuuroxidatie.nl](http://www.vetzuuroxidatie.nl) te vinden zullen zijn.

Met deze filmpjes willen we meer uitleg geven over wat het inhoudt om een vetzuuroxidatiestoornis te hebben, maar ook wat er op dit moment door ons aan onderzoek gedaan wordt. Op deze manier kunnen we ook goed aan stichtingen die ons onderzoek steunen, zoals Metakids, laten zien wat er gebeurt met het gedoneerde geld.