



Dieet bij

Metabole Ziekten

Carbasius Weber  
Van Veen  
Visser



# Inleiding

## vetzuuroxidatiestoornissen

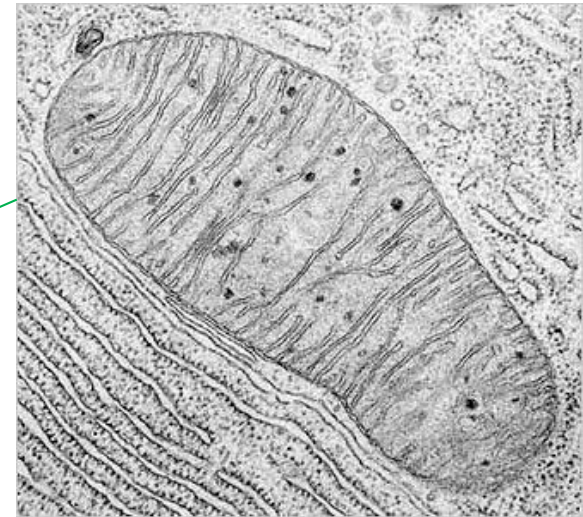
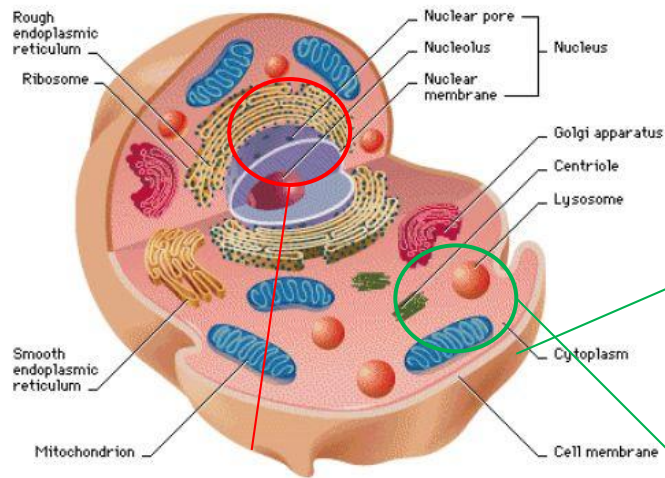
11 maart 2017



# Cellen



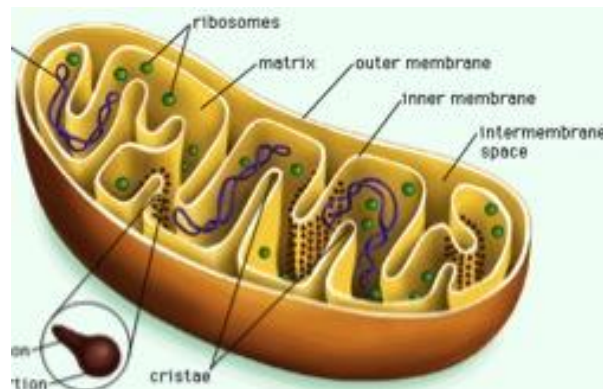
# Organelen



Mitochondrion



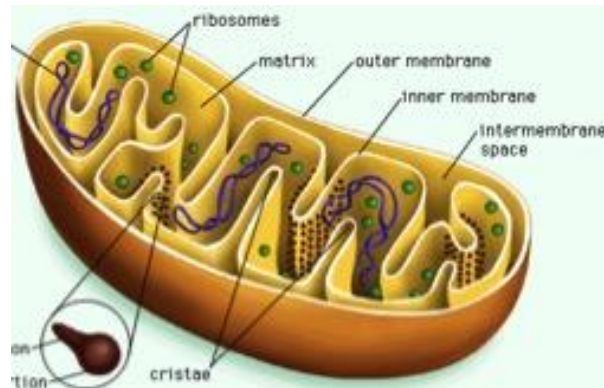
DNA



# Mitochondrion



vet



mitochondrion



Energie  
(ATP)

# Mitochondrium = energiecentrale



vet



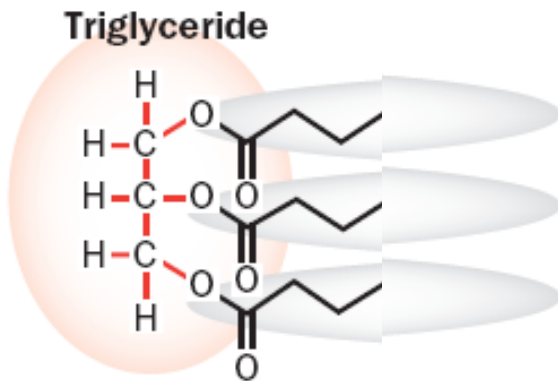
mitochondrion



Energie  
(ATP)

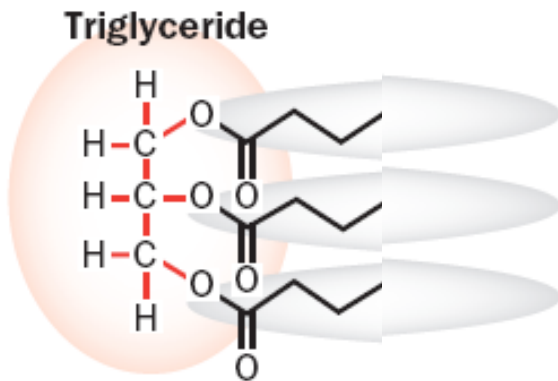
# Vet

- Lange keten vetzuren
- Middellange keten vetzuren
- Korte keten vetzuren



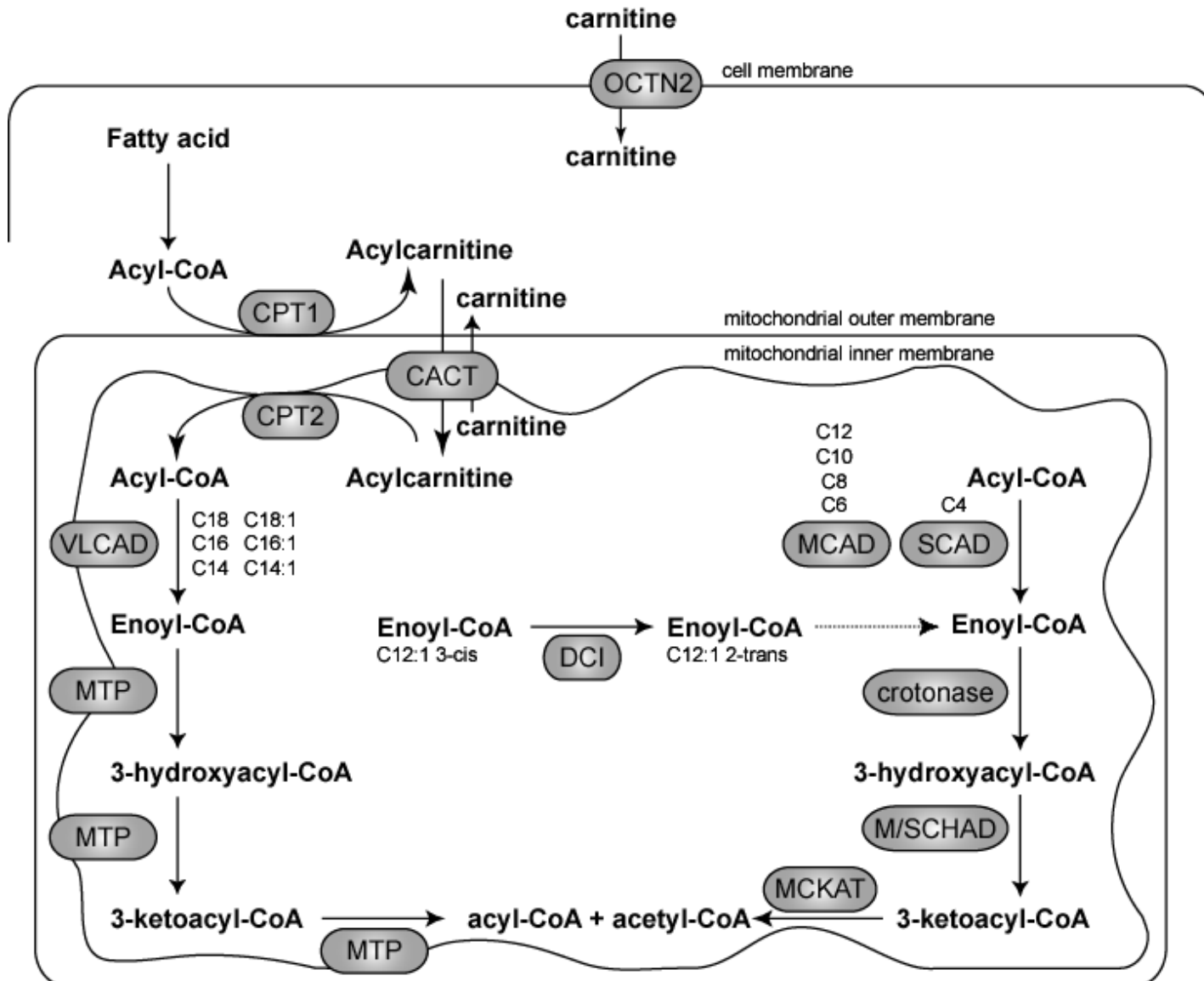
# Vet

- Lange keten vetzuren
- Middellange keten vetzuren
- Korte keten vetzuren

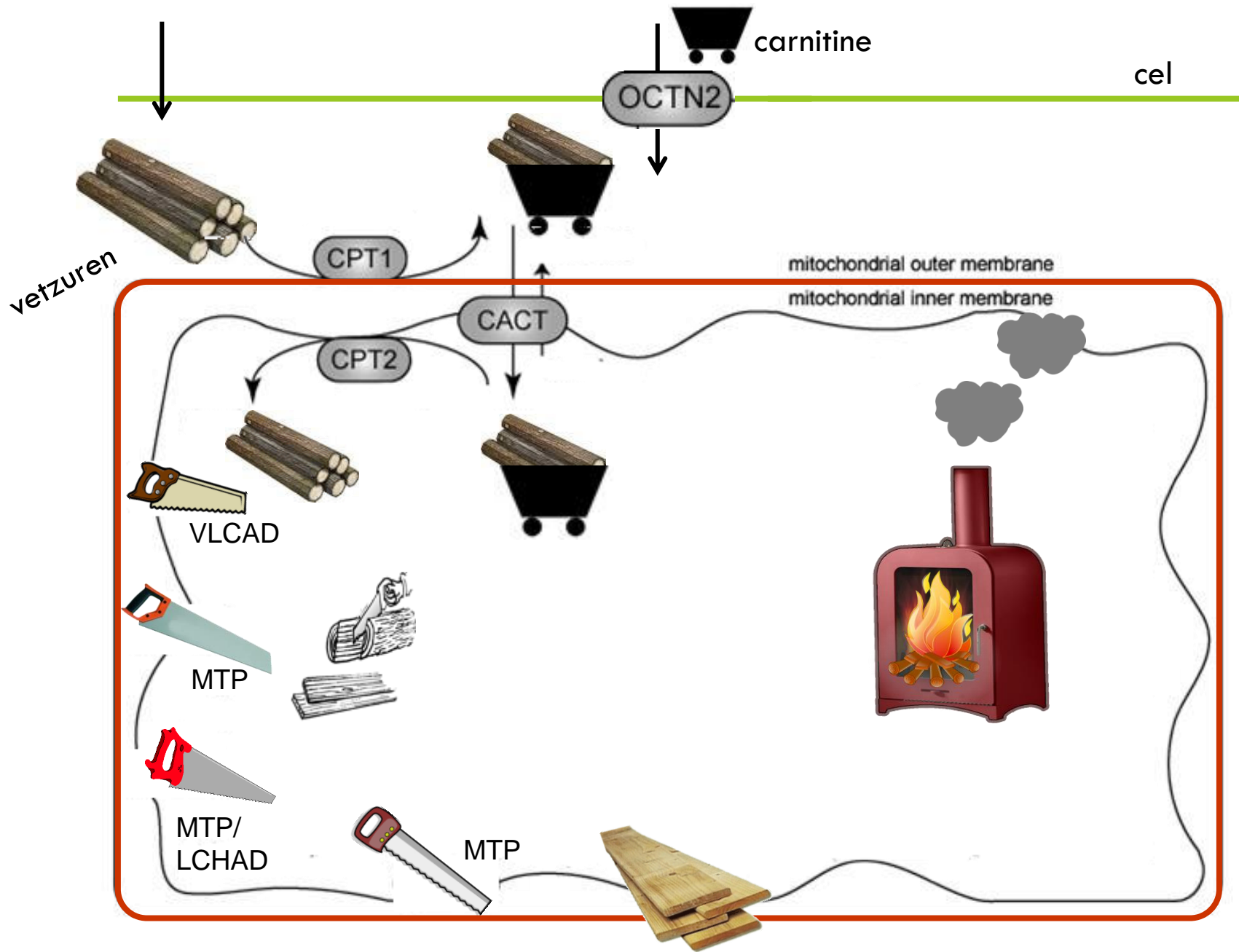


- Vetzuren worden door enzymen in het mitochondrium afgebroken

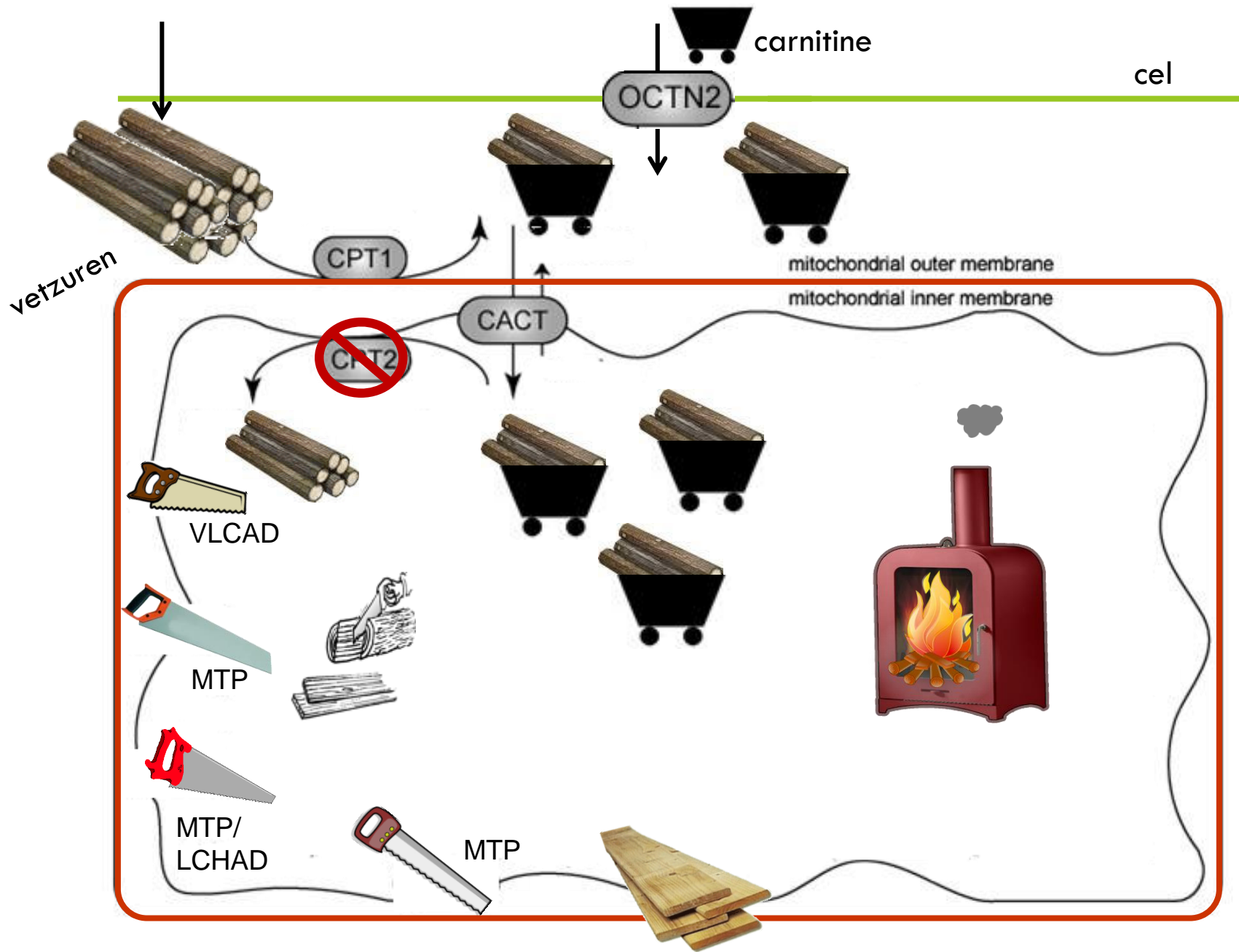
# Enzymen betrokken bij vetzuuroxidatie



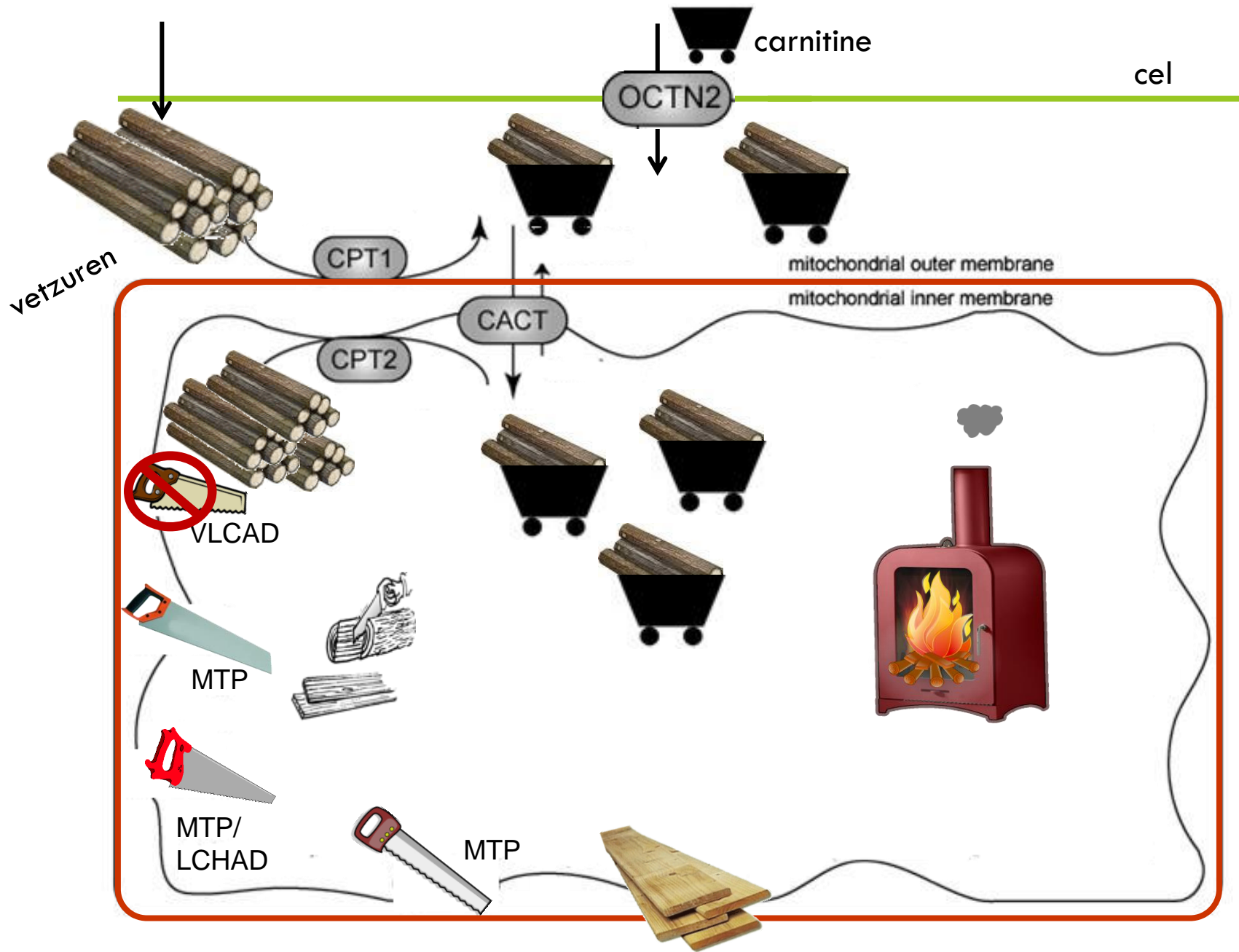




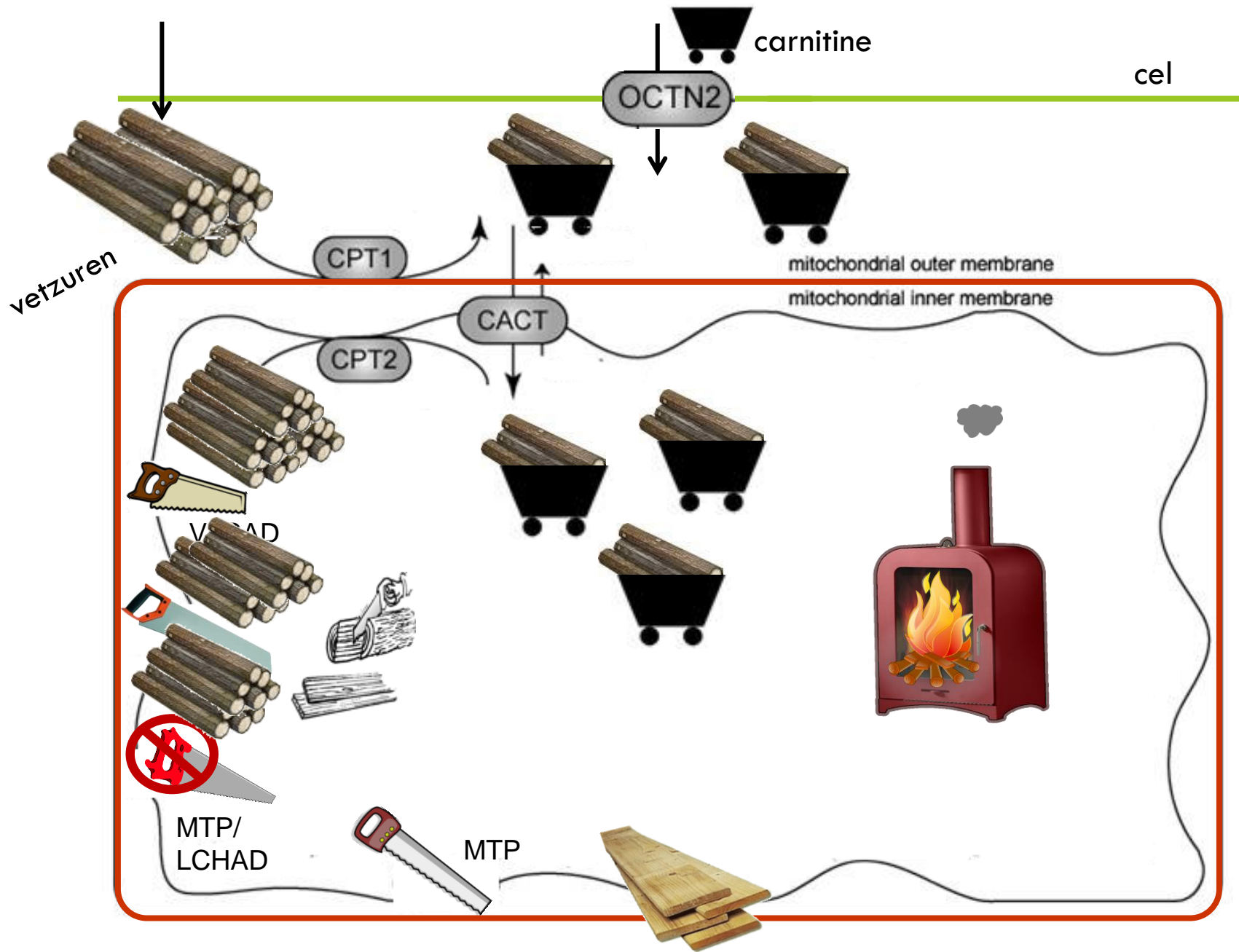
**Je kunt vetzuuroxidatie in een mitochondrion ook vergelijken met een houtzagerij**



**Bij CPT2 deficiëntie kunnen de boomstammen niet goed van de kar worden gehaald**

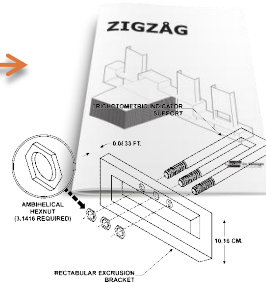
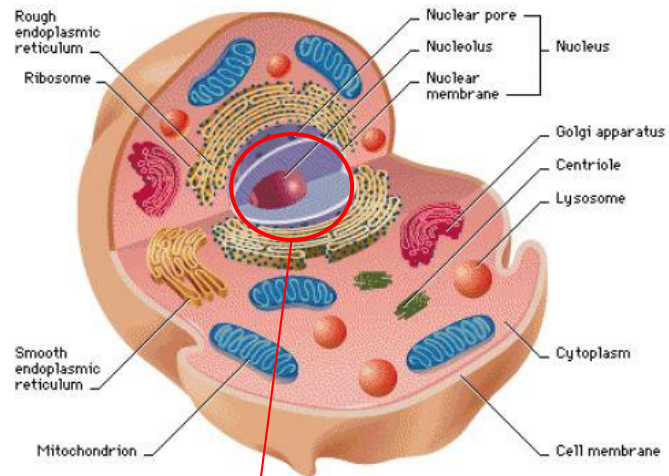


**Bij VLCAD deficiëntie kunnen de boomstammen niet goed worden doorgezaagd**



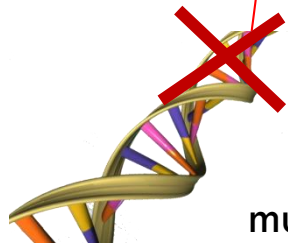
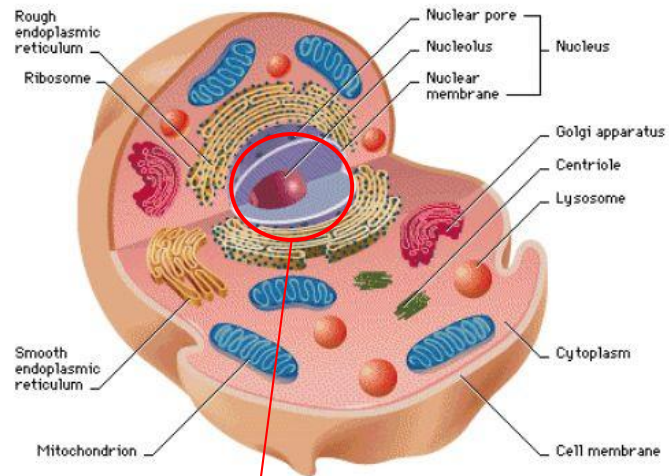
**Bij LCHAD/MTP deficiëntie kunnen de boomstammen niet goed worden doorgezaagd**

# Mutaties en enzymen

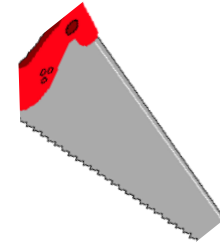
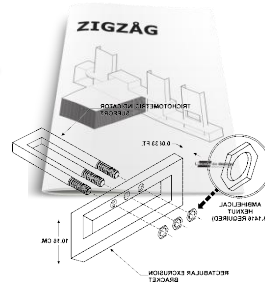


In het DNA zitten bouwtekeningen voor enzymen (zoals CPT2, VLCAD, LCHAD/MTP)

# Mutaties en enzymen

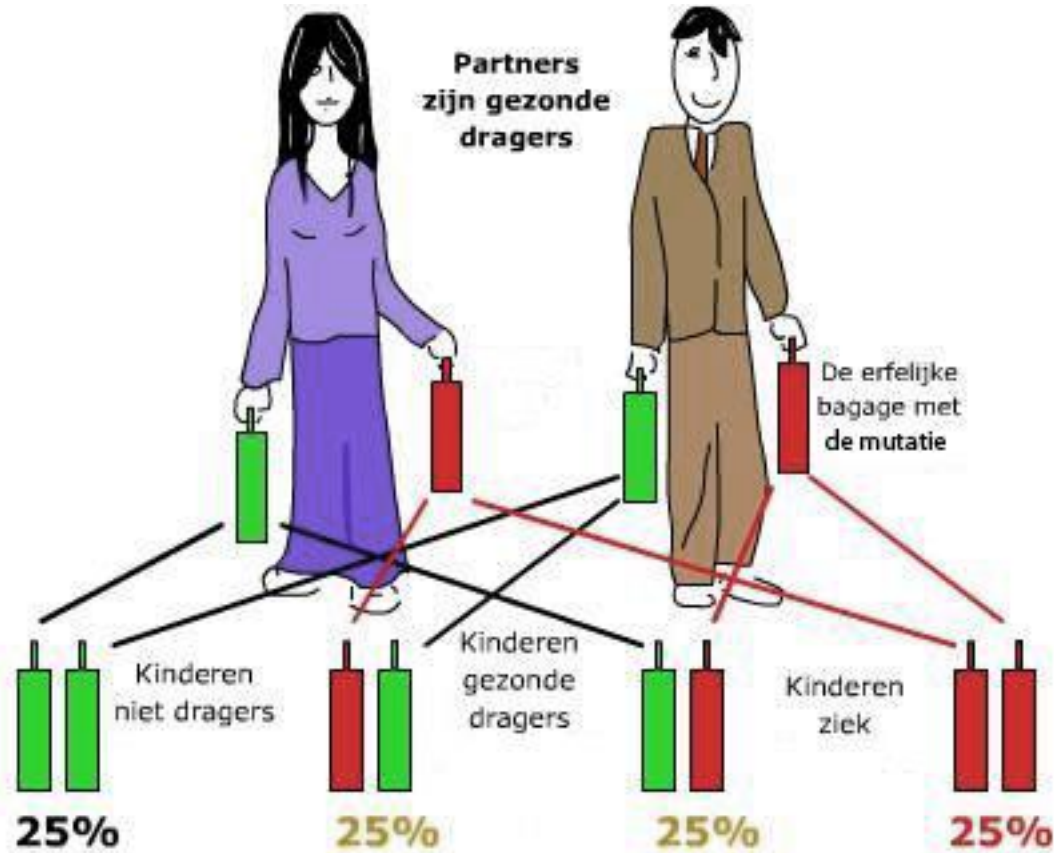


mutatie



Als er een foutje in het DNA zit wordt er een verkeerd enzym gemaakt

# Dragerschap



Iedereen draagt 2 kopietjes DNA bij zich, één van je vader en één van je moeder. Je hebt pas een vetzuuroxidatiestoornis als je een foutje op allebei de kopietjes hebt. Daarom zijn ouders vaak drager (ze hebben maar 1 foutje) en zijn niet ziek.

# Problemen

- Verhoogd energieverbruik

- Inspanning
- Ziekte
- Koorts
- Stress
- Vasten
- Braken



- Cellen die 'graag' vetzuren verbranden voor energie:

- Hartspier
- Skeletspier



# Symptomen

- Lage bloedsuiker (hypoglycemie)
  - Coma
- Hartproblemen
  - Ritmestoornissen en problemen van de hartspier
- Spierklachten
  
- LCHADD/ MTP:
  - Zenuwschade “minder gevoel”
  - Slechtziendheid door schade netvlies
  
- Komt door energietekort, maar ook door stapeling van vet
- Deels te voorkomen door dieet en voorzorgsmaatregelen

# Hielprikscreening

- Sinds 2007 uitgebreid met
  - MCADD
  - VLCADD
  - LCHADD/MTP
  
- Verwacht in 2018:
  - CPT1
  - CPT2
  - CACT



# Hielprikscreening



# Hielprikscreening

Voorbeeld:

- VLCADD
- Voor 2007            1:300.000
- Na 2007              1: 60.000 ( $\pm 3$  kinderen per jaar)
- Nu 63 VLCADD patiënten bekend
- 34 door hielprikscreening
  
- Diagnose  $\longrightarrow$  vaak nog geen klachten
- Voorspellen ernst van klachten moeilijk

# Patiënten (levend) in Nederland

- Geregistreerd door artsen

	kinderen	volwassenen
VLCADD	40	17
LCHADD	7	3
MTP	2	1
CPT2	2	6

# Expertisecentrum

- Sinds 2010
- Verbeteren behandeling
  - Patiënten vervolgen
  - Onderzoek



# Vetzuuroxidatie.nl

vetzuuroxidatie.nl



home

achtergrond

erfelijkheid

de ziekten

onderzoek

meer info

actueel

## Welkom

Op deze website vindt u informatie over een aantal specifieke stofwisselingsziekten, namelijk de stoornissen van de vetzuurverbranding. Deze zogenaamde "mitochondriale vetzuuroxidatie stoornissen" zijn zeldzame erfelijke aandoeningen, die helaas niet te genezen zijn, maar waarvoor wel een behandeling mogelijk is.

Onder het kopje "achtergrond" vindt u algemene informatie over cellen, mitochondriën en enzymen: nuttig voor het goede begrip van sommige andere onderdelen van deze website.

Onder het kopje "ziekten" vindt u een meer gedetailleerde bespreking van de afzonderlijke stoornissen: oorzaken, symptomen, diagnostiek, erfelijkheid en behandeling. Over VLCADD "Very Long Chain Acyl-coA Dehydrogenase Deficiëntie" en LCHADD/ MTPD "Long Chain Acyl-coA Dehydrogenase Deficiëntie/ Mitochondrial Trifunctional Protein Deficiëntie".

De informatie op deze website wordt verzorgd door de afdeling metabole ziekten (stofwisselingsziekten) van het Universitair Medisch Centrum Utrecht (UMCU) in Utrecht en het Academisch Medisch Centrum (AMC) in Amsterdam.

## hielprík

Vanaf 1 januari 2007 worden in Nederland baby's via de hielprík onder andere gescreend op drie vetzuuroxidatie stoornissen:

- MCADD (Medium Chain Acyl-coA Dehydrogenase Deficiëntie)
- VLCADD (Very Long Chain Acyl-coA Dehydrogenase Deficiëntie)
- LCHADD/ MTP (Long Chain Acyl-coA Dehydrogenase Deficiëntie / Mitochondrial Trifunctional Protein deficiëntie)

## onderzoek

Onderzoek naar de erfelijke aandoeningen VLCAD en LCHAD / MTP deficiëntie en de behandeling hiervan vindt plaats in een samenwerkingsverband tussen het