



UMC Utrecht

# Informatie dag vetzuuroxidatiestoornissen afsluiten met blik op de toekomst

*Sabine Fuchs, Mirjam Langeveld  
Kinderarts en internist metabole ziekten  
08 februari 2020*



# Sabine Fuchs



# Levensloop geneeskunde

Betere afstemming tussen kind en volwassen zorg



UMC Utrecht  
Wilhelmina Children's Hospital



Heel goed in kaart brengen van patiënten met vetzuuroxidatiestoornissen  
Vanaf de hielprikscreening het hele leven lang  
Met zo veel mogelijk dezelfde testen bij kinderen en volwassenen  
Met behulp van alle nieuwe technologische mogelijkheden



Amsterdam UMC  
Universitair Medische Centra

© UMC Utrecht

# Zorg voor volwassenen met lange keten vetzuuroxidatiestoornissen

**Landelijk: in de verschillende academische centra bij internisten erfelijke stofwisselingsziekten**

**Expertise polikliniek Amsterdam UMC, locatie AMC**



Radboudumc



# Team stofwisselingsziekten AMC

## Internisten

Dr C. Hollak, internist

Dr M. Langeveld, internist



## Dietisten

Mevr J. Haverkamp

Mevr C. Timmer



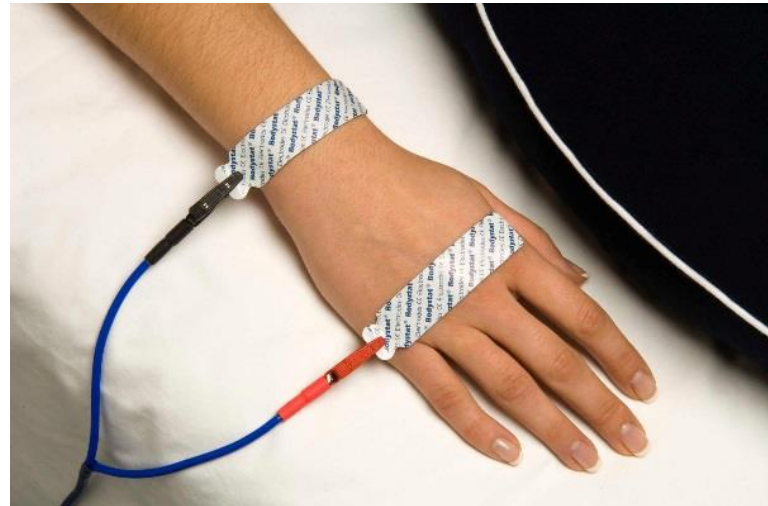
Amsterdam UMC  
Universitair Medische Centra

# Expertise poli AMC



- Bezoek internist en diëtist
- Drie daags voedingsdagboek
- Lichaamssamenstelling meting (BIA)
- Energie verbruik in rust (REE)
- Bloedonderzoek
- Persoonlijk voedingsadvies
- *In de toekomst: inspanningstest en bewegingsadvies*

# Lichaamssamenstelling meting

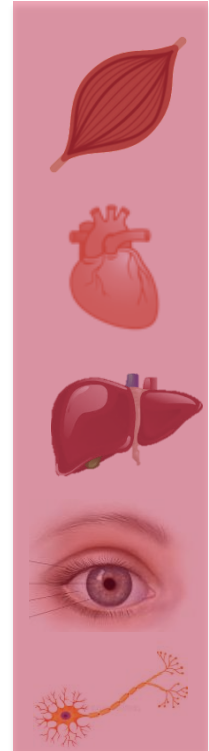
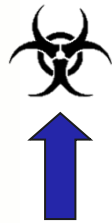
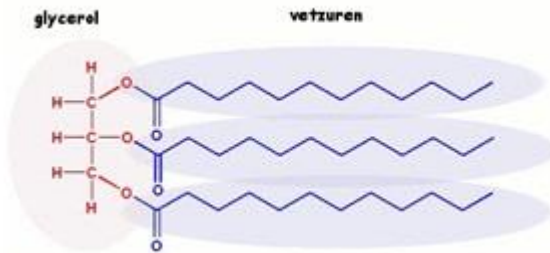
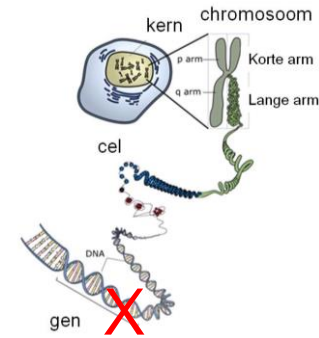




# Meting ruststofwisseling



# Vetzuuroxidatiestoornissen



# Huidige Behandelingen

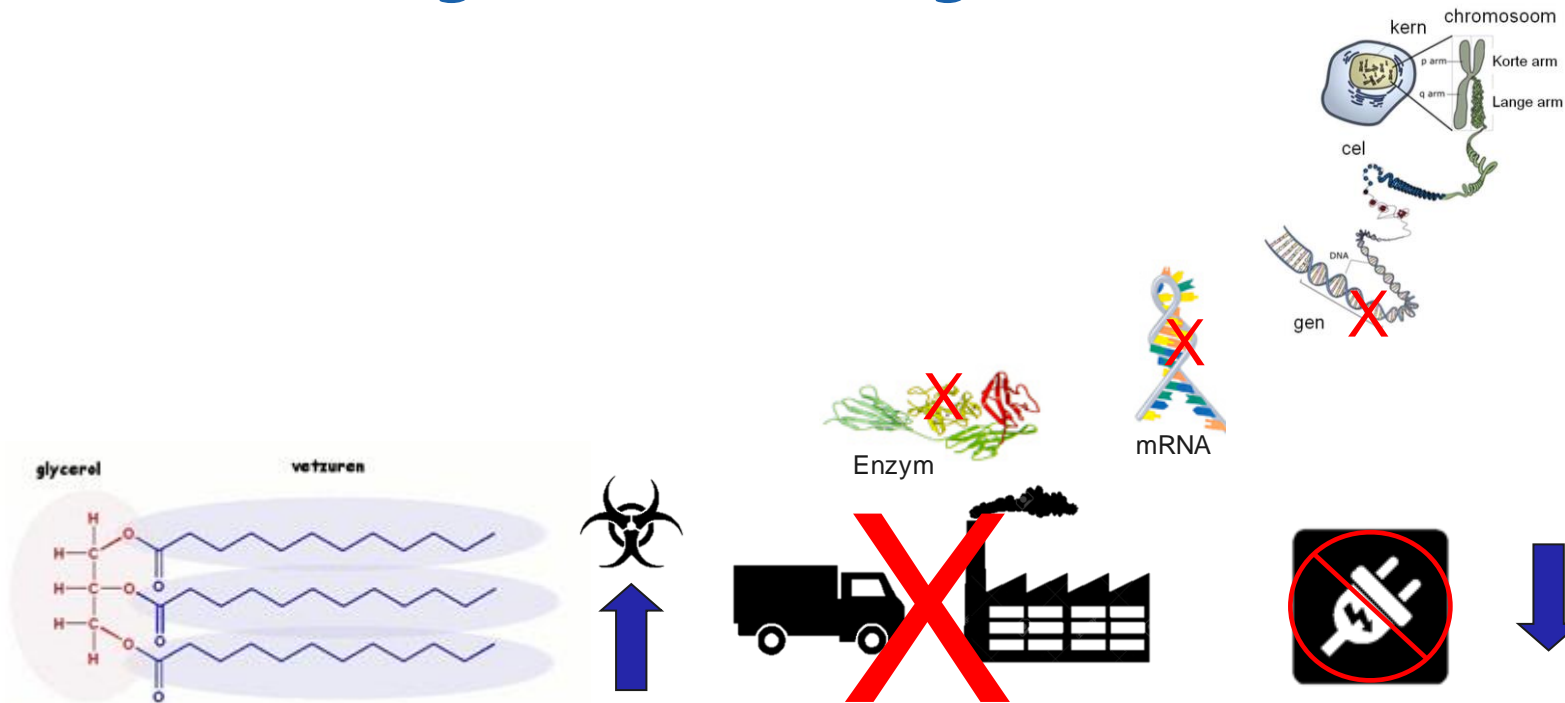


Lang keten vetzuur beperkt dieet  
Vermijden van lang vasten

Carnitine?

Andere energie bronnen  
*MCT*  
*Koolhydraten*

# Toekomstige behandelingen



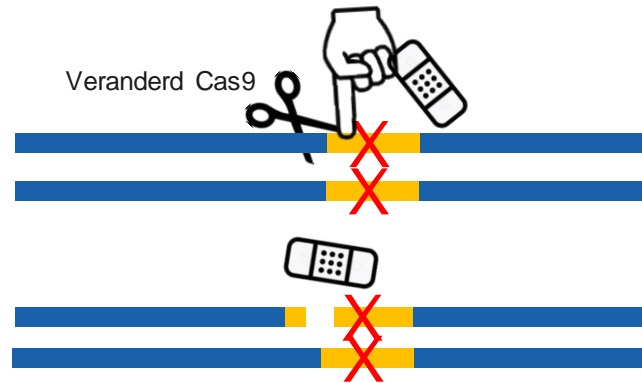
Andere energie bronnen  
(Triheptanoïn)  
Ketonen

# Toekomstige behandelingen

CRISPR-Cas9



Prime editen



Repareren

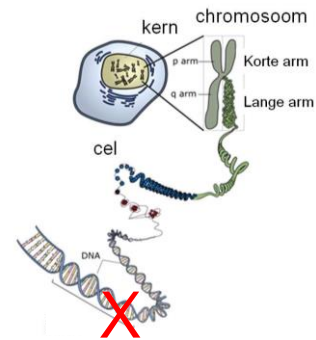


modRNA



(Triheptanoin)  
Ketonen

GEN



RNA



Enzym



Metaboliet



# Toekomstige behandelingen

- Heel belangrijk om goed te kunnen meten of de behandeling werkt
- **Wat** moeten we meten (bijvoorbeeld inspanningsvermogen/bloedsuiker/hartfunctie) en op **welke manier** (bijvoorbeeld inspanningstesten/hartritmerregistratie)
- Ook hier zal inde toekomst onderzoek naar worden gedaan

# Dank voor uw aandacht!

