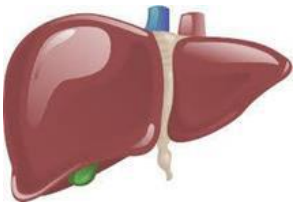


ONDERZOEK HIELPRIK KAARTEN VLCADD

Informatiedag 2020
Suzan Knottnerus

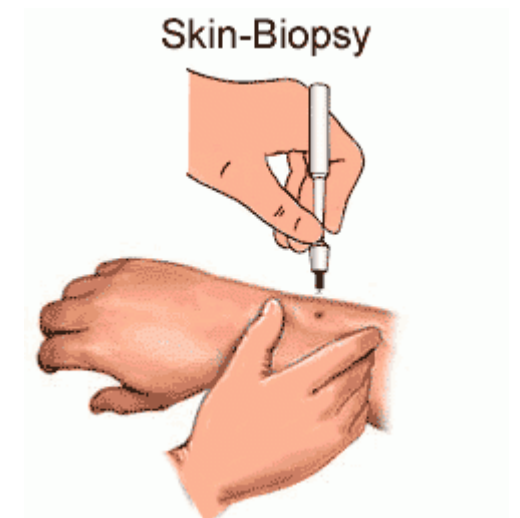
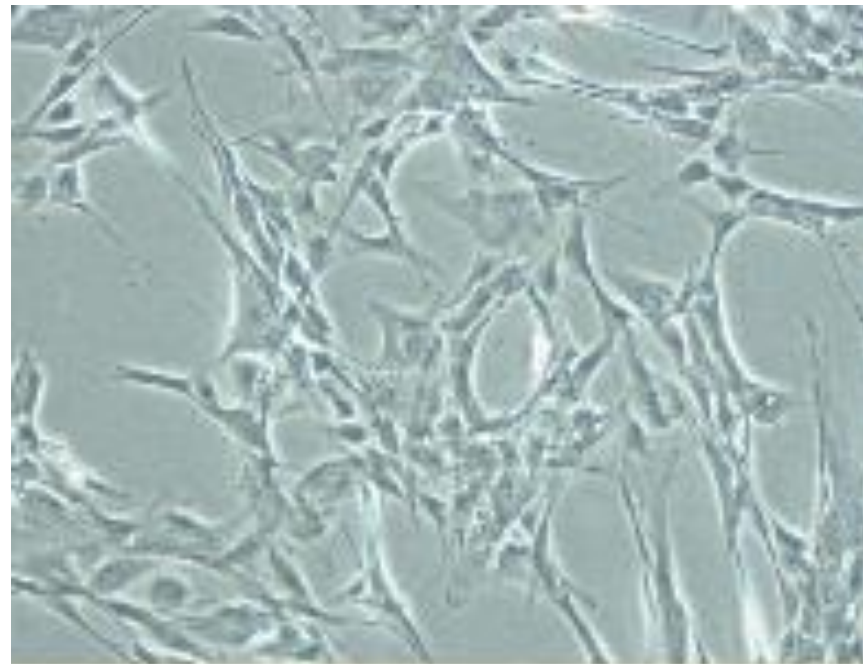
Ziektebeloop kan erg verschillend zijn

2

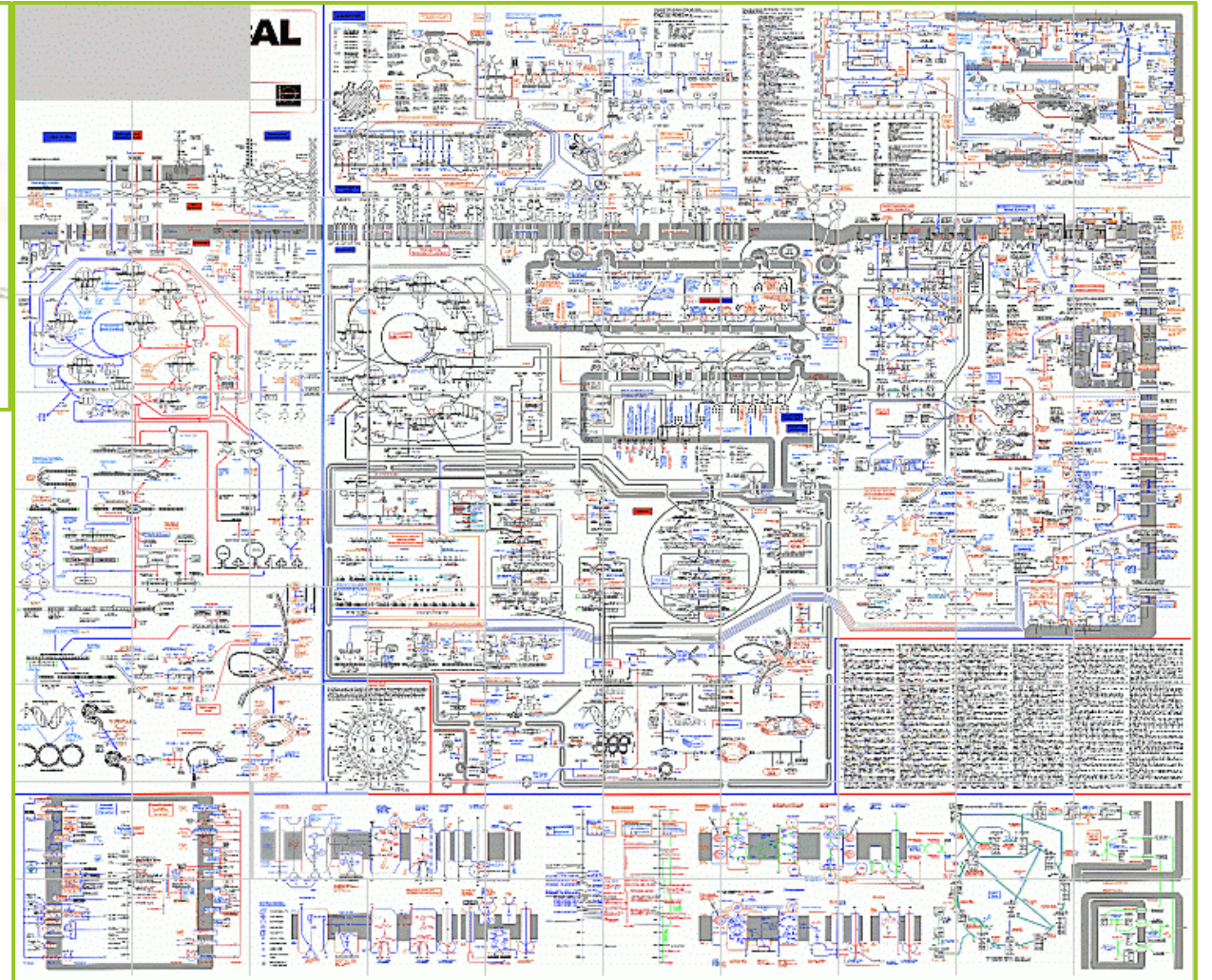
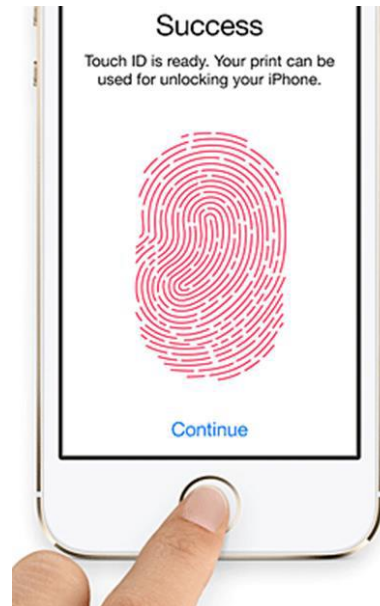


Meting vetzuurafbraak 'Flux'

Hoe goed kan de hele cel lang-keten vetten afbreken?



Op zoek naar 'vingerafdruk' van stofjes in het bloed



Opzet van het onderzoek onderzoek

Hielprikkaarten van 15 kinderen
met VLCADD



'Mild'

9 kinderen

Flux range 30,5-100%

'Intermediate'

2 kinderen

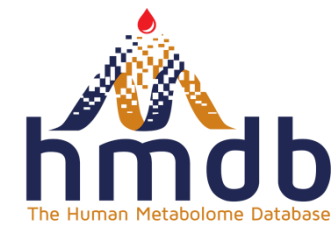
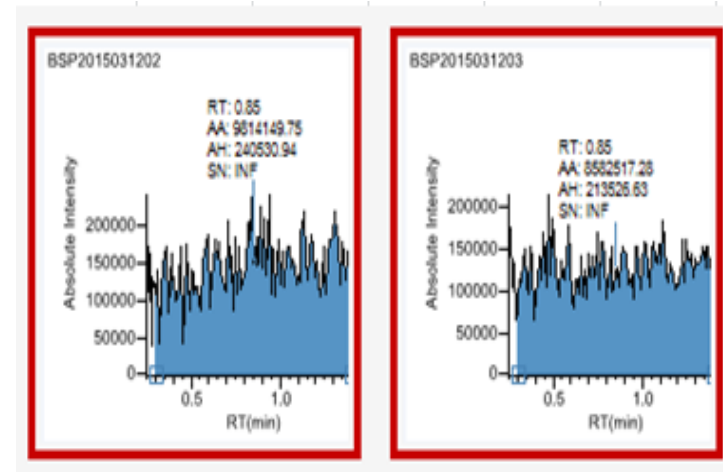
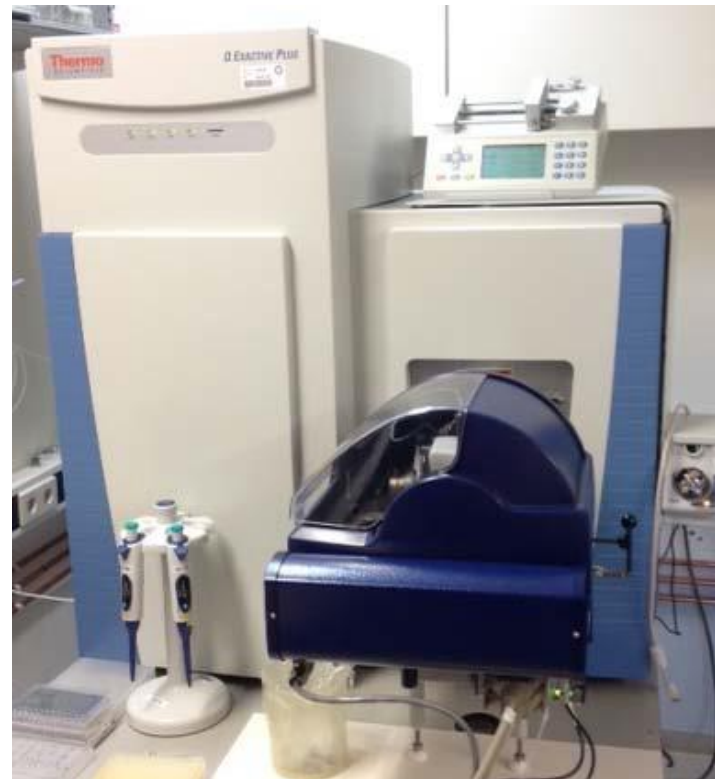
Flux range 13,5-19 %

'Severe'

4 kinderen

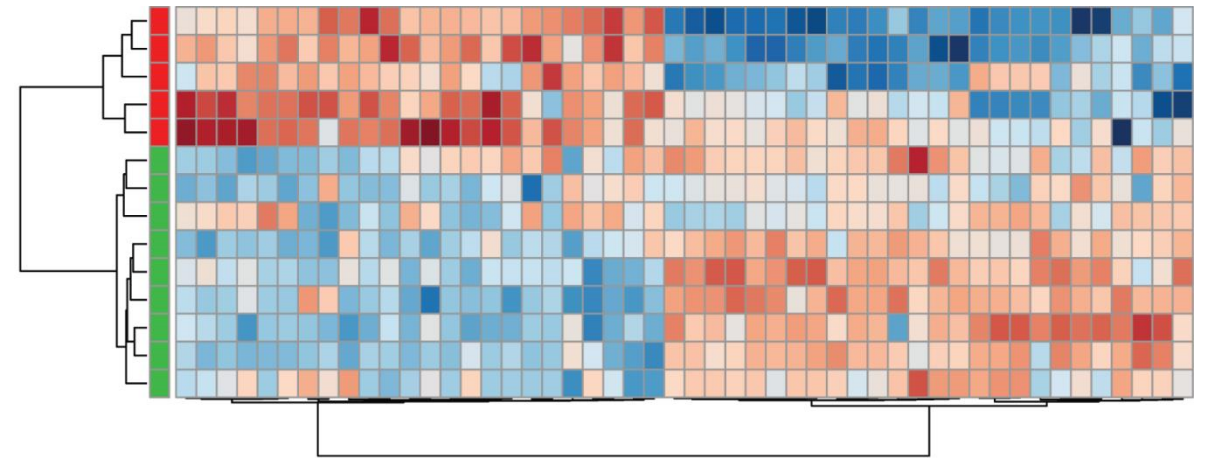
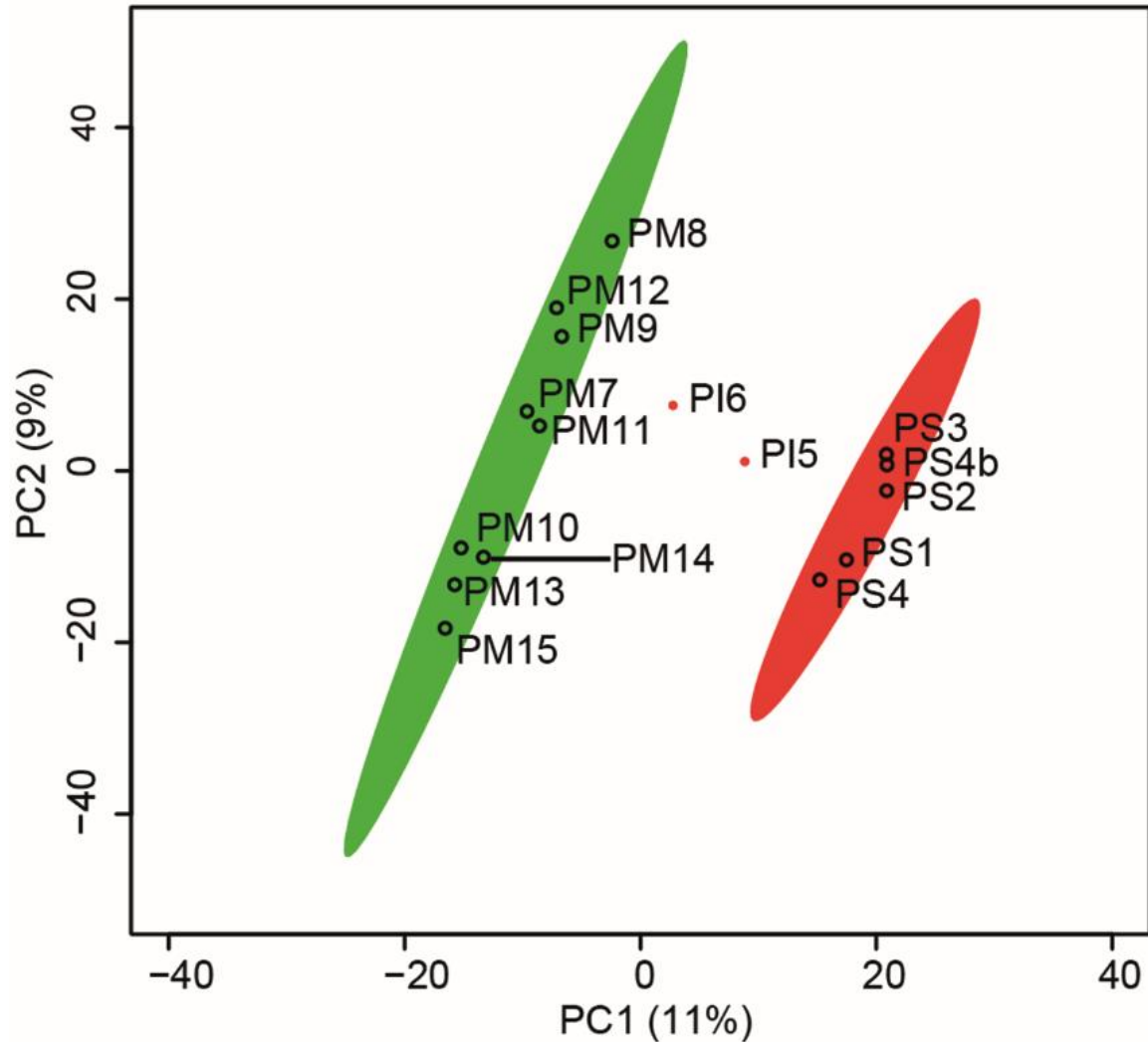
Flux range 4-10 %

Opzet van de meting



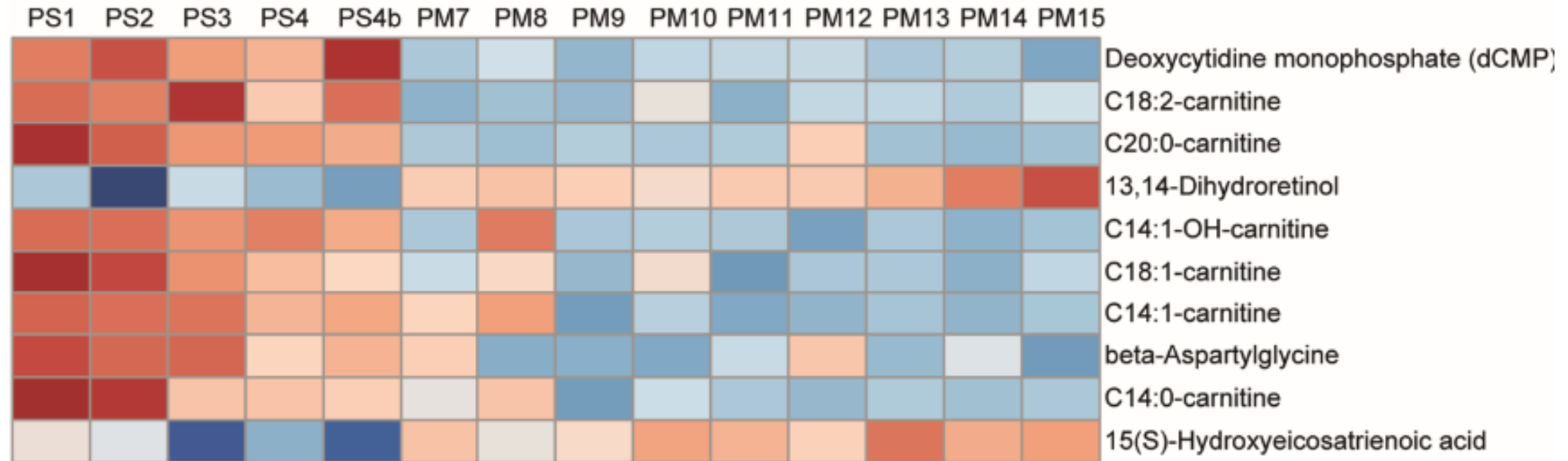
~2200 stoffen in het bloed

Onderscheid patientgroepen obv stoffen in het bloed



Welke stoffen zijn dat dan?

Top 10 VIP



Lage Flux
Relatief ernstige klachten

Hoge Flux
Mildere tot geen klachten

Conclusie

- Metabolomics lijkt veelbelovend om ernst ziekte in te schatten bij nieuwe kinderen uit de hielprikscreening
- We moeten deze methode nog goed 'checken' voor we hier op kunnen vertrouwen
- Onze bevindingen blijven 'checken' als er nieuwe patiënten bijkomen
- Verder onderzoek met de stoffen die we hebben gevonden