



Betreft: Metabole bepalingen
Aan: Externe aanvragers
Datum: 26-2-2020

Beste collega,

In het kader van de alliantie worden vanaf 2 maart 2020 enkele bepalingen van het Metabool Laboratorium (ML), locatie VUmc uitgevoerd worden door het Laboratorium Genetisch Metabole Ziekten (GMZ) op locatie AMC. Dit heeft enkele wijzigingen tot gevolg waar we u van op de hoogte willen brengen.

Methoden

Bepaling	Materiaal	Methode
Cholesterol intermediären/sterolen (plasma)	Geen verschil	De methode wijzigt van GC-MS naar GC-FID.
Pipecolinezuur (plasma/liquor)	Geen verschil	De methode wijzigt van GC-MS naar LC-MS/MS.
Lactaat en pyruvaat (bloed/liquor)	Bloed: Bij voorkeur EDTA of Fluoride buis i.p.v. heparine. Liquor geen verschil Andere manier van onteiwitten*	De methode wijzigt van een spectrofotometrische methode naar een LC-MS/MS methode. Lactaat wordt gemeten als totaal lactaat (D+L) i.p.v. specifiek L-lactaat.
Ketonen (Acetoacetaat en 3-hydroxyboterzuur) (bloed)	Bij voorkeur EDTA of Fluoride buis i.p.v. heparine. Andere manier van onteiwitten*	De methode wijzigt van een spectrofotometrische methode naar een LC-MS/MS methode.
Biotinidase	Geen verschil	Geen verschil

***De manier van onteiwitten voor de bepaling van lactaat, pyruvaat en ketonen wijzigt, zie het Lactaat, pyruvaat en ketonen protocol locatie AMC.**

De referentiewaarden

Dit heeft de volgende gevolgen voor de referentiewaarden:

Bepaling	Eenheid	Huidige referentie waarden VUmc	Nieuwe referentiewaarden AMC en VUMC**
Cholesterol intermediären (plasma)	µmol/L	7-Dehydrocholesterol: 0.8-2.4 8-Dehydrocholesterol: n.d. Campesterol: 0.7-34.9 Desmosterol: 0.3-5.4 Lathosterol: 0.3-6.0 Sitosterol: 0.5-22 Stigmasterol: < 0.5 Lanosterol: < 0.2 Cholesterol: 1481-5976	7-Dehydrocholesterol: n.d. 8-Dehydrocholesterol: n.d. Campesterol: <23 Desmosterol: <7 Lathosterol: <2 Sitosterol: <16 Stigmasterol: 10 Lanosterol: <0.2 Cholesterol: 0-1 jaar: 1881-4887 1-18 jaar: 2468-4827 >18 jaar: 2889-5985 Cholestanol: <100 dg: 2.8-19 >100 dg: 3.5-10 8,24-cholestadien-3B-ol: <0.2
Pipecolinezuur (plasma)	µmol/L	0-7 dagen: 0.55-10.8 > 8 dagen: 0.54 – 2.46	Alle leeftijden: 0.7 – 5.3
Pipecolinezuur (liquor)	µmol/L	Alle leeftijden: 0.009 – 0.12	0-5 jr: 0.002 - 0.114 >5 jr: 0.007 - 0.049
Lactaat en pyruvaat (bloed)	mmol/L	Lactaat (nuchter): 0-1 maand: 0.7-2.5 1 maand – 1 jaar: 0.7-2.3	Lactaat (gevoed): <2 Pyruvaat (gevoed): <0.1

		1-10 jaar: 0.7-1.5 > 10 jaar: 0.7-1.2 Lactaat/pyruvaat ratio: <1 jaar:10-28 > 1 jaar: 10-20	
Lactaat en pyruvaat (liquor)	mmol/L	Lactaat: 1.01 – 2.09 Lactaat/pyruvaat ratio: 9-26	Lactaat: <2.3 Pyruvaat: <0.13
Ketonen (Acetoacetaat en 3-hydroxyboterzuur) (bloed)	mmol/L	β -hydroxyboterzuur/acetacetaat ratio: 0.5 - 3.0	β -hydroxyboterzuur (gevoed): <0.2 acetoacetaat (gevoed): <0.1
Biotinidase	nmol/(min * mL)	<2mnd: 2.4 - 6.5 >2 mnd: 4.3 - 12.1	Alle leeftijden: 6.2-11.4

** zie voor de meest actuele referentiewaarden de uitslagbrief.

Verschil in uitslagen

Uit een vergelijking van controle materialen blijkt dat de te verwachten verandering in uitslagen als volgt is:

Bepaling	Verandering uitslagen bij overgang
Cholesterol intermediären (plasma)	Niet alle stoffen vergeleken
Pipecolinezuur (plasma/liquor)	Geen verschil
Lactaat en pyruvaat (bloed/liquor)	Geen verschil
Ketonen (Acetoacetaat en 3-hydroxyboterzuur) (bloed)	3-hydroxyboterzuur: Geen verschil Acetoacetaat: Niet vergeleken
Biotinidase	Niet vergeleken

Rapportage van de uitslag

De bepalingen die uitgevoerd worden door het GMZ zullen door GMZ gerapporteerd via een uitslagbrief, deze zal samen met de overige resultaten via de gebruikelijke manier (per post) worden verzonden.

Mocht u alleen een bepaling aanvragen die voortaan door het GMZ, locatie AMC wordt uitgevoerd dan verzoeken we u de aanvraag voortaan te sturen naar:

Laboratorium Genetisch Metabole Ziekten (F0-132)

Amsterdam UMC, locatie AMC

Meibergdreef 9

1105 AZ Amsterdam

Bij de overgang van deze bepalingen dient u, ondanks de goede overeenkomsten tussen de oude en nieuwe methoden, rekening houden met een sprong in de resultaten bij het vervolgen van uw patiënt.

Er zal niets wijzigen in de doorloopsnelheid van de bepalingen. Deze bepalingen vallen allemaal onder ISO15189 accreditatienummer M154.

Mocht u vanwege deze wijzigingen vragen hebben, dan kunt u uiteraard contact met ons opnemen.

Met vriendelijke groet,

Dr. Mirjam M.C. Wamelink
Lab. specialist klinische genetica
Metabool Laboratorium
Amsterdam UMC locatie VUmc
020-4442880
m.wamelink@amsterdamumc.nl

Dr. Fred M. Vaz, klinisch chemicus
Dr. Susan M.I. Goorden, klinisch chemicus
Dr. Wim Kulik, lab. specialist klinische genetica
Dr. Sacha Ferdinandusse, lab. spec. klin. Genetica
Dr. André B.P. van Kuilenburg, lab. spec. klin. Gen
Dr. Merel S. Ebberink, lab. spec. klin. genetica
Laboratorium Genetisch Metabole Ziekten
Amsterdam UMC locatie AMC
020-5665393
gmz_metab@amc.nl/gmz_enzym@amc.nl

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Amsterdam UMC, locatie AMC
Lab. Genetische Metabole Ziekten (F0-132)
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam

www.labgmz.nl
gmz_metab@amc.nl
Tel: 020 - 566 5393
Fax: 020 - 696 2596

Dr. F.M. Vaz - klinisch chemicus EMZ
Dr. S.M.I. Goorden - klinisch chemicus EMZ

Dr. W. Kulik - Laboratoriumspecialist klinische genetica
Dr. M.M.C. Wamelink - Laboratoriumspecialist klinische genetica

Protocol voor het afnemen en voorbehandelen van bloed/liquor voor bepaling van lactaat, pyruvaat, acetoacetaat en 3-hydroxyboterzuur

- Bloed: neem minimaal 0.5 ml bloed af in een fluoride of EDTA buis en meng goed
- Liquor: neem minimaal 0.5 ml liquor af in een buis zonder toevoegingen
- Pipetteer 0.5 ml bloed/liquor in een conische buis van minstens 10 ml
- Voeg direct een gelijk volume van 1.0 M perchloorzuur toe aan het monster
- Meng direct door met de buis tegen de vingers te tikken tot alles goed gemengd is (niet vortexen!)
- Plaats de buis gedurende 10 minuten op ijs
- Centrifugeer 10 minuten op minimaal 1700 x g bij 4°C
- Breng het supernatant over in een nieuwe buis
- Centrifugeer nogmaals 10 minuten op 1700 x g bij 4°C
- Breng het supernatant over in een nieuwe buis die geschikt is voor transport indien het supernatant helder is, anders nogmaals centrifugeren
- Bewaar de buizen bij -20°C (of bij -80°C als beschikbaar) tot verzending.
- Verstuur de monsters met voldoende droogijs per koerier naar ons laboratorium samen met het ingevulde aanvraagformulier (Screenend) Metabolietonderzoek (te vinden op www.labgmz.nl).