



Betreft: Metabole bepalingen
Aan: Externe aanvragers
Datum: 1-3-2021

Beste collega,

In het kader van de alliantie tussen VUmc en AMC zullen vanaf 1 maart 2021 de pterinen in liquor 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
Pterinen (liquor)	Liquor (zonder DTE), 250 µl op ijs, bevroren versturen op droogijs. Het afnameschema liquor is aangepast, de fractie met DTE is verwijderd, zie bijlage.	De methode wijzigt van HPLC-elektrochemische detectie (ECD) en fluorescentie naar alleen HPLC-fluorescentie. Tetrahydrobiopterine (BH4), dihydrobiopterine (BH2) en vrij biopterine worden samen gemeten als totaal biopterine

De referentiewaarden

Dit heeft de volgende gevolgen voor de referentiewaarden:

Bepaling	Eenheid	Huidige referentie waarden VUmc	Nieuwe referentiewaarden AMC en VUMC**
Pterinen (liquor)	nmol/L	BH4: <1 jaar: 20-70 1 – 10 jaar: 10-40 >10 jaar: 10-20 BH ₂ : Alle leeftijden: <14 Neopterine: Alle leeftijden: 9-30	Voor alle leeftijden: Biopterine: 10-50 Neopterine: 9-40 Pterine: 2-25

** zie voor de meest actuele referentiewaarden de uitslagbrief.

Verschil in uitslagen

In de gewijzigde methode wordt tetrahydrobiopterine (BH4), dihydrobiopterine (BH2) en vrij biopterine samen gemeten als totaal biopterine. Hierdoor zijn de uitslagen niet een-op-een met elkaar te vergelijken.

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 de pterinen aanvragen 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

Zie ook www.labgmz.nl voor het aanvraagformulier en liquor protocol.

Er zal niets wijzigen in de doorloopsnelheid van de bepaling. Deze bepaling valt 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
Laboratorium Genetisch Metabole Ziekten
Amsterdam UMC locatie AMC
020-5665393
gmz_metab@amc.nl

Bijlage: Afnameschema liquor, locatie VUmc



Locatie: VUmc

Afnameschema liquor

Fractie	Volume (ml)	Bepaling	Buistype	Actie
1	0.5	Catecholamine (CAT) 5-Methyltetrahydrofolaat	Cryobuis	Direct invriezen
2	0.5	Aminozuren N-acetylaspartylglutamaat Siaalzuur	Cryobuis	Direct invriezen
3	1.0	S-adenosylmethionine en S-adenosylhomocysteine	Cryobuis	Direct invriezen
4	1.5	γ -Aminoboterzuur (GABA)	Cryobuis	Direct invriezen
5	0.5	Lactaat/pyruvaat	Groene buis	Op ijs naar ML of onteiwitten
6	1 à 2	Routine klinische chemie	Groene buis	Naar klinisch chemisch lab.
7	rest	spijt	Cryobuis	Direct invriezen

Worden niet alle bepalingen aangevraagd die op het afnameschema zijn aangegeven, dan kan er geschoven worden met de bepalingen. Let wel: Catecholamines altijd uit fractie 1 (0.5 ml) en γ -Aminoboterzuur (GABA) niet in de eerste 2 ml.

Andere bepalingen zoals o.a. suikers en polyolen, β -alanine, homocysteine, alfa-aminoadipine semialdehyde (AASA), B6-vitameren kunnen op verzoek ook bepaald worden in liquor.

Voer de acties uit welke bij de fracties van toepassing zijn:

Direct invriezen: Cryobuis direct na afname invriezen in bekertje met droogijs met ethanol.

Op ijs naar ML: Buis in bekertje met ijsblokjes met water doen en binnen 15 minuten naar het Metabool Laboratorium brengen.

Onteiwitten: Binnen 15 minuten na afname moet het liquor onteiwit worden. Pipetteer 0.5 ml liquor in een puntbuis en voeg 0.5 ml 1M perchloorzuur toe. Meng goed. Laat minimaal 10 min op ijswater staan en draai vervolgens 2x af, breng het supernatant telkens over in een nieuwe buis. Bewaar bij -20 °C tot verzending.

Liquorbuizen met patiëntgegevens en genummerd naar fractie!

Materiaal met volledig ingevuld formulier, op droogijs per expresse verzenden aan:
Amsterdam UMC

Locatie: VUmc

Metabool Laboratorium (PK 1X 009)

t.a.v. Dr. M.M.C. Wamelink

Goederenontvangst - BS6

Van der Boeorchorststraat 6

1081 BT Amsterdam

Contact: 020-4442880/m.wamelink@amsterdamumc.nl