

**Congenitale secundaire erythrocytose** betreft een zeldzame, genetisch bepaalde stoornis die zich kenmerkt door een toegenomen hoeveelheid rode bloedcellen en een verhoogde hematocriet. Het is een heterogene stoornis en de onderliggende oorzaak kan betrekking hebben op:

- een ontregelde respons op erythropoëtin (mutaties in de erythropoëtinereceptor)
- een verminderde afgifte van zuurstof door hemoglobine (hemoglobinevarianten met een verhoogde zuurstofaffiniteit)
- een tekort aan 2,3-DPG (deficiëntie van bisfosfoglyceraatmutase)
- stoornissen in de zuurstofhomeostase (mutaties in prolylhydroxylase-2 (PHD2), hypoxia Inducible Factor-2 $\alpha$  (HIF2A), of von Hippel-Lindau-tumorsuppressor (VHL)).

Bij al deze stoornissen is de erythropoëtinespiegel verhoogd of, gezien het hemoglobinegehalte, ongepast normaal. Dit geldt vaak niet voor stoornissen aan de erythropoëtinereceptor: de erythropoëtinespiegel is dan vaak verlaagd.

Ten behoeve van de moleculaire diagnostiek van congenitale secundaire erythrocytose heeft ons laboratorium genetische testen beschikbaar voor DNA sequentie-analyse van de genen betrokken bij bovengenoemde stoornissen:

- *EPO*R: erythropoëtinereceptor.
- *HBB* ( $\beta$ -globine), *HBA1* ( $\alpha_1$ -globine), en *HBA2* ( $\alpha_2$ -globine): hemoglobinevariant met verhoogde zuurstofaffiniteit
- BPGM: bisfosfoglyceraatmutasedeficiëntie.
- *EGLN1/PHD2* (prolylhydroxylase-2), *EPAS1/HIF2A* (hypoxia Inducible Factor-2 $\alpha$ ), en *VHL* (von Hippel-Lindau-tumorsuppressor): stoornissen in de zuurstofhomeostase.

Aanvragers binnen het UMC Utrecht kunnen deze testen rechtstreeks aanvragen in EZIS. Externe aanvragers dienen gebruik te maken van het aanvraagformulier "Congenitale Secundaire Erythrocytose"

**Wij proberen het onderzoek zo gericht en efficiënt mogelijk uit te voeren. Daartoe ontvangen wij graag relevante klinische gegevens en laboratoriumuitslagen. Vult u daarom ook de achterzijde van het aanvraagformulier in.**

Voor nader inhoudelijk overleg m.b.t. een aanvraag kunt u contact opnemen met  
Dhr. dr. Richard van Wijk, Stafid  
Telefoon: 088 75 58483 | 06 5012 4574  
E-mail: R.vanWijk@umcutrecht.nl

Voor logistieke vragen en het maken van afspraken voor het inzenden van materiaal kunt u contact opnemen met:  
Mw. ing. Eline Liesting, Hoofdanalist  
Telefoon: 088 - 75 58681 (pgsm 73530)  
E-mail: E.Liesting@umcutrecht.nl