

Fibrous Dysplasia



Fibreuze Dysplasie

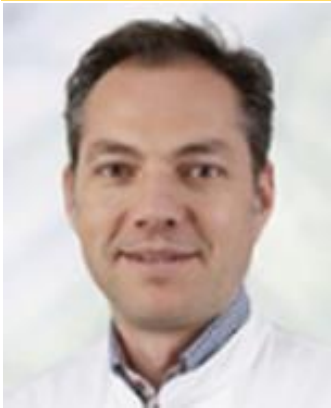
Patiëntendag 6 Februari 2021

Marelise Eekhoff, internist endocrinoloog





Fibreuze Dysplasie Team





The Amsterdam Bone Center (ABC)

<https://www.frontiersin.org/journals/endocrinology/sections/bone-research#research-topics>



RESEARCH INVESTIGATOR
Laura E.
RESEARCH INVESTIGATOR
INV
enig

Organisatie en doelen



Amsterdam FD team



Samen “Goede zorg”



Samen “Therapie”



Onderzoek

Onderzoek:
Preklinische modellen

Onderzoek:
Beloop van de ziekte
Klinische marker voor de ziekte
[18F] NaF PET/ CT / "imaging"

therapie

Verbetering zorg
Verbetering inzicht ziekte
Vernieuwing in therapeutische opties



Vragen?

Huidbiopten bij Fibreuze Dysplasie

Patiëntendag 6 Februari 2021

Jorien Langstraat





Patiëntendag 2020 Nieuwegein

- Ethische toestemming vragen ✓
- **Patiënten rekruteren en informeren**
- Huid biopten afnemen (drie per patiënt)





Het McCune-Albright Syndroom (MAS)

- McCune-Albright Syndroom (MAS) is een variant van Fibreuze Dysplasie



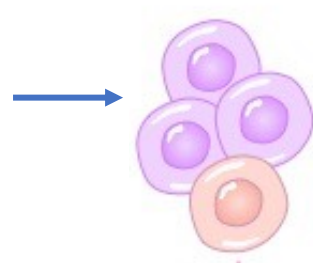
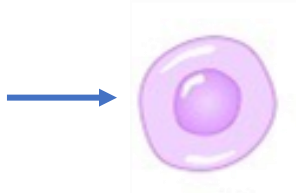
- Patiënten met MAS hebben ook karakteristieke pigmentvlekken



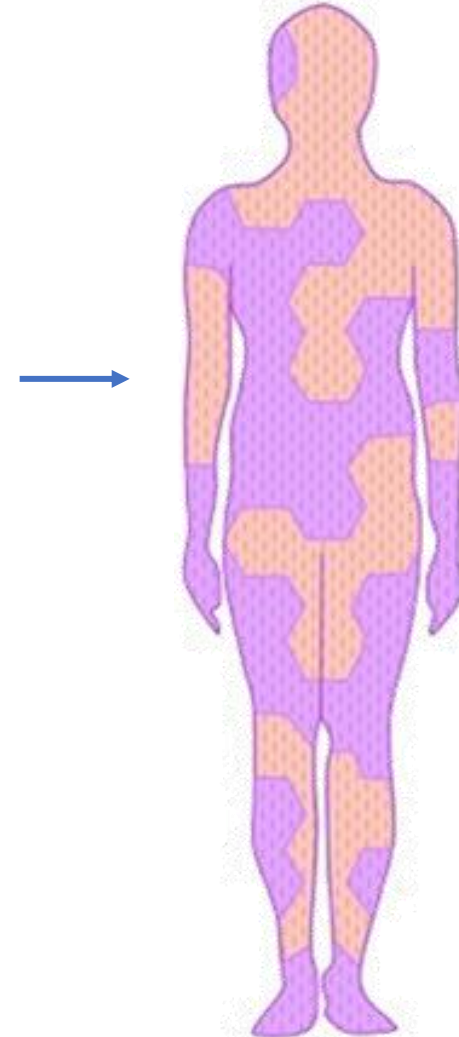
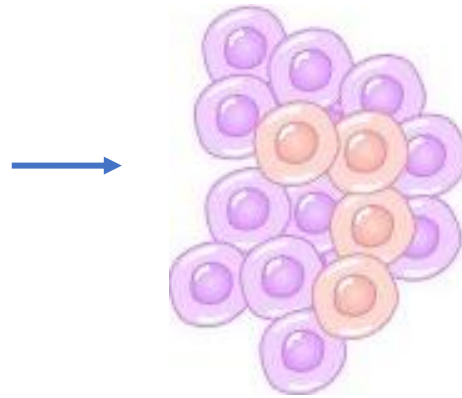
Mozaïekpatroon



Bevruchting



Cel met spontane fout in erfelijk materiaal



Groepjes botcellen met fout in DNA

Ook groepjes huidcellen met zelfde fout?



Waarom huid onderzoeken bij een botziekte?

- Omdat je afwijkende botcellen alleen via een operatie te pakken kunt krijgen



- Omdat we deze huidcellen kunnen omvormen in het lab naar botvormende cellen
- We willen weten wat er precies fout gaat bij de botvorming
- In de toekomst kunnen we medicijnen testen op deze botvormende cellen

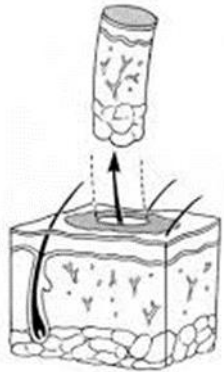
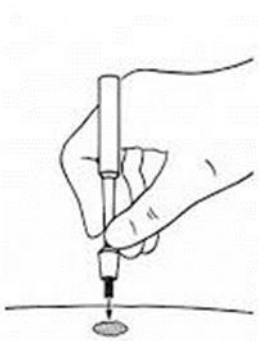


Van huidcel naar botcel

Huidcellen
uit huid

Heel veel
huidcellen

Speciale cocktail
die huidcellen doet
veranderen naar
botvormende cellen



Kijken of fout in erfelijk materiaal aanwezig is



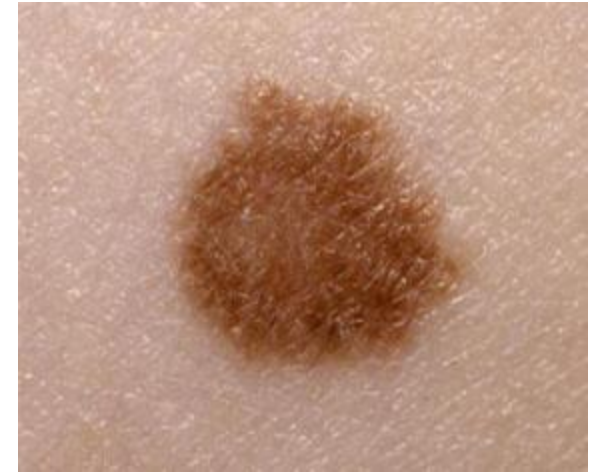
Doel van het onderzoek



Gezonde huid



Pigmentvlek



Moedervlek

- Bepalen aanwezigheid fout in erfelijk materiaal
- In kaart brengen hoe de botvormende cellen functioneren
- Indien akkoord: invriezen voor toekomstig onderzoek



Verwachte resultaten



Gezonde huid

Geen fout in DNA

Gezonde botvormende cellen

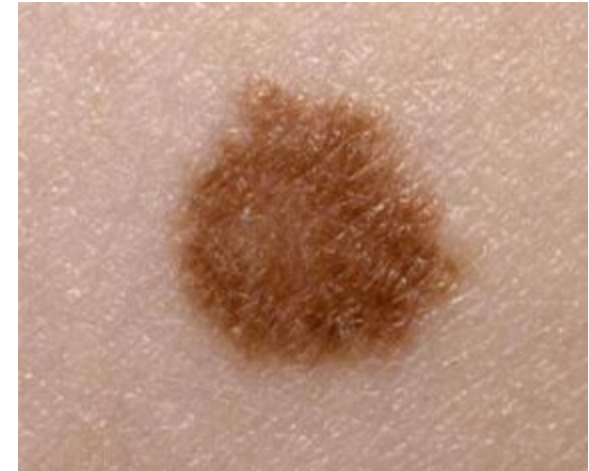


Pigmentvlek

Wél fout in DNA

Botvormende cellen net als FD botcellen

Belangrijke informatie botvorming FD!



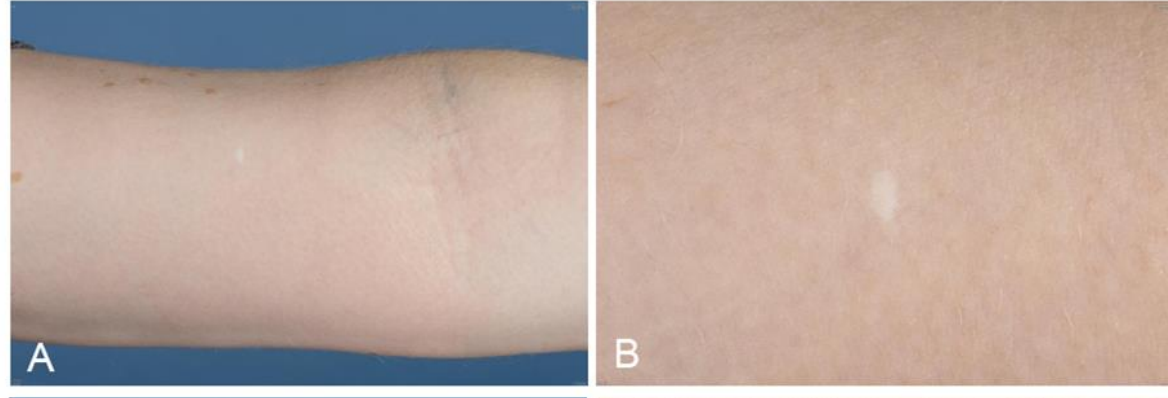
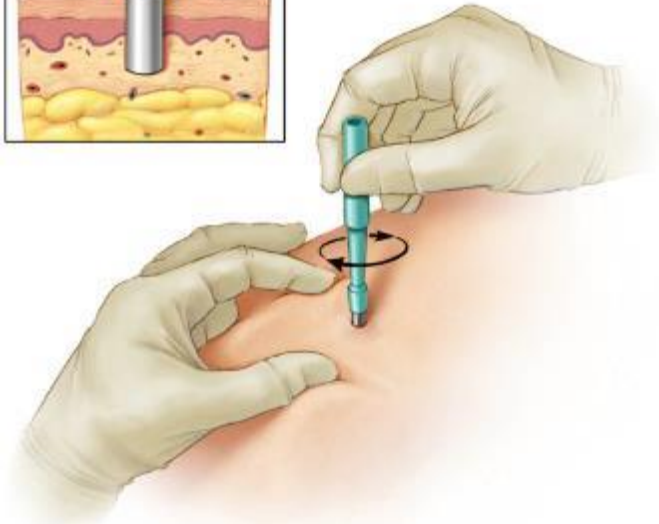
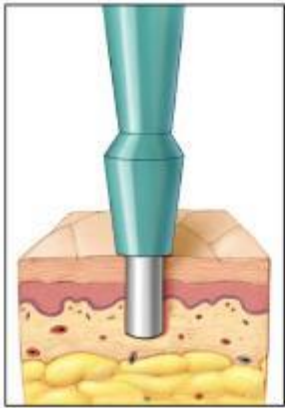
Moedervlek

Geen fout in DNA

Gezonde botvormende cellen



Wat meedoen inhoudt



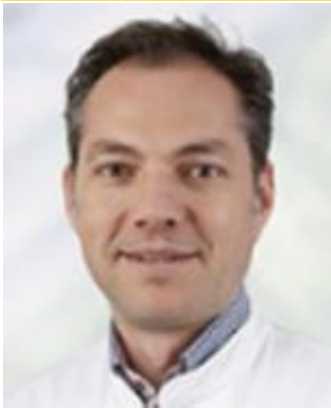
3x afname van klein rond stukje huid, met een dun buisje dat een scherpe rand heeft

Plaats huidbiopt in overleg met u

Indien mogelijk op een niet-zichtbare plek, zoals binnenkant bovenarm



Fibreuze Dysplasie Team





Dank voor uw aandacht

Vragen?

Contact: m.helder@amsterdamumc.nl