

Stage voor wetenschappelijk onderzoek voor master studenten geneeskunde

Onderzoeksinstelling: Máxima Medisch Centrum Veldhoven

1. Titel onderzoeksprogramma:

The transferrin SATURation/hepcidiN ratio: a stUdy on the diagnoStic utility in the differentiation of Iron Refractory Iron Deficiency Anemia from Iron Deficiency Anemia: **SATURNUS studie** (Nederlands Trial Register 7023)

2. Begeleiders:

mw. drs. Albertine Donker, kinderarts-hematoloog en promovendus; dhr. dr. Dirk Bakkeren, klinisch chemicus; Prof. Dr. Dorine W. Swinkels, Radboudumc-ijzerexpertise centrum.

email: a.donker@mmc.nl; Dorine.Swinkels@Radboudumc.nl

telefoon: 040-888 8270 (Albertine Donker); 024-3618957 (Dorine Swinkels).

3. Organiserende instelling:

Máxima Medisch Centrum Veldhoven in samenwerking met het Radboudumc Nijmegen, prof. dr. D.W.Swinkels, Radboud Expertise Centrre for Iron Disorders (RCID); www.radboud-ironcenter.com

Locatie waar het onderzoek wordt uitgevoerd:

Vnl. in het Máxima Medisch Centrum Veldhoven, voor een deel in het Radboudumc

Locale begeleider: Albertine Donker

4. **Periode:** vanaf September 2018, minimaal 4 maanden.

5. Beschrijving

Het wetenschappelijk onderzoek van het Radboud Center for Iron Disorders (RCID) focust zich op het identificeren van genetische defecten en omgevingsfactoren die een dysregulatie van de ijzerstofwisseling veroorzaken, vanaf de kinderleeftijd tot aan de volwassenheid. Een van de aandoeningen die we binnen het RCID bestuderen is Iron Refractory Iron Deficiency Anemia (IRIDA). Dit betreft een genetische vorm van een ijzergebreksanemie die niet (goed) reageert op orale ijzersuppletie als geval van een dysregulatie van de hepcidine secretie. Het is een uitdaging IRIDA patiënten te herkennen en te discrimineren van patiënten die een ijzergebreksanemie hebben vanwege een andere reden, zoals bijvoorbeeld malabsorptie, gastro-intestinaal bloedverlies of menorrhagie aangezien de therapie verschilt tussen beide groepen. De SATURNUS studie heeft als doel de diagnostiek van IRIDA patiënten te verbeteren.

De SATURNUS studie is een klinische, observationele studie waarvoor volwassen patiënten gerekruteerd worden met een ijzergebreksanemie via de afdelingen MDL, cardiologie, gynaecologie en spoed eisende hulp van met Máxima Medisch Centrum en via de afdeling gynaecologie van het Radboudumc. Van deze patiënten worden klinische, biochemische en genetische parameters in

kaart gebracht, welke worden vergeleken met de desbetreffende parameters van onze IRIDA patiënten.

De student vormt de spil in het web bij het includeren van de patiënten op de verschillende locaties en afdelingen door de contacten te leggen met de betrokken artsen, de patiënten te counselen voor de studie en de informed consent procedure af te nemen. Ook heeft de student een belangrijke taak in het verwerken en analyseren van de gegevens in de Castor database en in SPSS. Tevens bestaat er de mogelijkheid deel te nemen aan klinische activiteiten zoals het bijwonen van een (kinder)hematologisch spreekuur of het multidisciplinair overleg over patiënten met aandoeningen van de ijzerstofwisseling. De student schrijft een onderzoeksverslag in de vorm van een artikel. Co-auteurschap bij het eindartikel behoort tot de mogelijkheden.

Deze stage is geschikt voor geneeskunde studenten in de masterfase met belangstelling voor beschouwend specialisme en translationeel onderzoek.

6. Referenties

Donker AE et al. Iron refractory iron deficiency anemia: a heterogeneous disease that is not always iron refractory. *Am J Hematol* 2016; 91(12):E482-E490

Donker AE et al. Practice guidelines for the diagnosis and management of microcytic anemias due to genetic disorders of iron metabolism or heme synthesis. *Blood* 2014;123(25):3873-86

Girelli D et al. Hepcidin in the diagnosis of iron disorders. *Blood* 2016;127(23):2809-13.