**Indeling ESN voorjaarssymposium 10-11 april 2018**

Dinsdag 10 april

10:00 – 10:20 Ontvangst

10:20 – 12:30 SESSIE 1

12:30 – 13:30 Lunch

13:30 – 15:30 SESSIE 2

15:30 – 16:00 Pauze

16:00 – 17:00 Werkgroepbesprekingen

17:00 – 19:00 Sociale activiteit (inclusief opfrissen voor diner)

19:00 - Diner

Woensdag 11 april

9:00 – 11:00 SESSIE 3

11:00 – 11:30 Pauze

11:30 – 12:30 Ledenvergadering ESN

12:30 – 13:30 Lunch

13:30 – 15:30 SESSIE 4 (late breaking abstracts/prijzen);

**SESSIE 1: Een diagnose voor elke patiënt**

10:20-10:50u Gajja Salomons (VUmc, Amsterdam) – Op weg naar een diagnose voor elke patiënt

10:50-11:10u Fred Vaz (AMC, Amsterdam) – Lipidomics in diagnostics

11:10-11:30u Judith Jans (UMC Utrecht, Utrecht) – Cross-omics in a diagnostic setting

11:30-11:50u George Ruijter (Erasmus MC, Rotterdam) – Omics to diagnose a rare lysosomal storage disorder

11:50-12:10u Klary Niezen-Koning (UMCG, Groningen) – Functionele testen in het OMICs tijdsperk

12:10-12:30u Karlien Coene (Radboudumc, Nijmegen) – Next generation metabolic screening: application of metabolomics for diagnosis of inborn errors of metabolism

**SESSIE 2: Abstracts**

13:30-14:00u Hans Waterham (AMC, Amsterdam) - Allelic Expression Imbalance Promoting a Mutant PEX6 Allele Causes 'Autosomal Dominant' Zellweger Spectrum Disorder

14:00-14:15u Abstract 2

14:15-14:30u Abstract 3

14:30-14:45u Abstract 4

14:45-15:00u Abstract 5

15:00-15:30u Wadmann-van Gennip uitreiking + presentatie

**SESSIE 3: Een betere uitkomst voor iedere patiënt en familie**

9:00-9:30u Aimée Paulussen/Christine de Die-Smulders (MUMC+, Maastricht) – pre-implantatie genetische diagnostiek bij metabole ziekten

9:30-10:00u Mirjam Langeveld (AMC, Amsterdam) - De prijs van neonatale screening

10:00-10:15u Abstract 7

10:15-10:30u Abstract 8

10:30-10:45u Abstract 9

10:45-11:00u Abstract 10

**SESSIE 4: Een behandeling voor elke patiënt**

13:30-13:55 Greet van Rijn (UMCG, Groningen) – Dieet door de jaren heen

13:55-14:20 Terry Derks (UMCG, Groningen) - Gentherapie bij GSD

14:20-14:45u Estela Rubio (MUMC+, Maastricht) - Small molecules

14:45-15:10u Remco de Vrueh (Lygature, Utrecht) - Een behandeling voor elke patiënt, hoe maken we het betaalbaar?

15:10-15:25u Discussie

15:25-15:30u Uitreiking prijs beste abstract