

# Nieuws vanuit ESN



Graag informeren we onze ESN-leden over het laatste nieuws, zowel vanuit ESN als nieuws dat bij ons is binnengekomen via andere kanalen.

## ESN Voorjaarssymposium

Het ESN voorjaarssymposium is gepland op 6 en 7 juni van dit jaar. Ondertussen staat de locatie vast. Er is gekozen voor [Hotel Ibis Styles in Zeebrugge, België](#).

Ook het programma is zo goed als rond. Het voorlopig programma is bijgesloten in de mail van deze nieuwsbrief.

## Abstracts

De 'oproep voor abstracts' voor het ESN voorjaarssymposium met als thema 'Synaptische stofwisseling' op 6 en 7 juni is geopend!

Enkele onderzoekers zullen geselecteerd worden voor een korte voordracht op het symposium.

De deadline is 17 mei 2024. Abstracts kunnen gestuurd worden naar [info@esnlt.org](mailto:info@esnlt.org)

## Krachtenbundeling voor zeldzame ziekten en drug repurposing - FAST

Maaïke Oosterveer deelde namens Dirk Lefeber, Saskia de Wildt en Dorien Hermkens het volgende bericht:

Het Radboudumc team 'Therapy accelerator for rare diseases' is compleet en klaar om therapie ontwikkelingen voor zeldzame ziekten te versnellen. We zijn begonnen met therapiepaden te ontwikkelen gebaseerd op verzoeken uit het Radboudumc, waarbij we expertgroepen mobiliseren en een expertisecentrum willen vormen voor alle stappen van therapieontwikkeling.

Op 3 juni vindt onze kick-off plaats in De Vereeniging in Nijmegen. Tevens wordt dan ook RARE-NL gepresenteerd. RARE-NL zal als hub onder [Home - FAST](#) gepositioneerd worden om nationale initiatieven op gebied van therapieontwikkeling voor zeldzame ziekten te bundelen, te beginnen met Radboudumc, LUMC en Amsterdamumc. De bijlage die bij dit bericht hoort vinden jullie ook in de mail.

## Pyridoxamine 5' Phosphate Oxidase (PNPO) deficiency -a clinical practice guideline survey

Graag jullie aandacht voor de 'clinical practice guideline survey for Pyridoxamine 5' Phosphate Oxidase (PNPO) deficiency'. [https://qualtrics.ucl.ac.uk/jfe/form/SV\\_25Ir4JesvhZKCEu](https://qualtrics.ucl.ac.uk/jfe/form/SV_25Ir4JesvhZKCEu)

Meer informatie is te lezen in het bijgevoegde document in de mail.

## In deze nieuwsbrief:

- ESN voorjaarssymposium
- Indienen abstracts
- FAST
- SSIEM 2024 Porto
- Op zoek naar enthousiaste collega's

## SSIEM 2024

Meer informatie is te vinden in de bijlage in de mail.



### Op zoek naar enthousiaste collega's

Namens het bestuur van UMD het volgende bericht:

Zoals eerder aangekondigd, zijn we op zoek naar enthousiaste collega's die een belangrijke rol willen spelen in de ontwikkeling van 'UMD 2.0'. De komende vijf jaar wil het UMD vooral inzetten op therapieontwikkeling en toepassing, verdeeld over vijf pijlers die opgesteld zijn aan de hand van de kennisagenda. We nodigen graag artsen en onderzoekers uit het metabole veld uit om deel te nemen aan een van de werkgroepen om inhoudelijk vorm te geven aan de betreffende pijler, inclusief het adviseren over calls voor subsidieaanvragen volgens de subsidiematrix van Stichting Metakids. Tevens zoeken we een junior en een senior expert uit het veld die gezamenlijk een werkgroep willen voorzitten. Meer informatie over de beoogde taken van de werkgroepen vind je op [onze website](#). Vanzelfsprekend zullen ook patiëntvertegenwoordigers uitgenodigd worden om deel te nemen aan de werkgroepen.

Je kunt meer informatie over de individuele pijlers vinden door op de onderstaande links te klikken:

- [Trial readiness en trialnetwerken](#)
- [Modelsystemen](#)
- [Genetische \(RNA- & gen\)therapie](#)
- [Voeding & geneesmiddelen](#)
- [Datasharing en implementatie](#)

Voor vragen over de pijlers kun je contact opnemen met UMD programmacoördinator Evelien de Ruiter ([e.m.deruiter@amsterdamumc.nl](mailto:e.m.deruiter@amsterdamumc.nl)) of met een van de UMD bestuursleden, wier contactgegevens in de betreffende documenten staan.

[Wij hopen je op een van onze bijeenkomsten te mogen verwelkomen/ontmoeten.](#)

[Heb je zelf nieuws wat je graag met de ESN-leden of het ESN bestuur wilt delen, dan kun je een mail sturen naar \[info@esnlt.org\]\(mailto:info@esnlt.org\). We verspreiden alle mooie, boeiende en interessante activiteiten vanuit onze leden graag verder.](#)

Namens bestuur ESN

## Bijeenkomsten 2024

- 22 en 23 april 2024  
SSIEM Academy Clinical and Laboratory training course, Amsterdam
- 15 mei 2024  
Oratie Pim Pijnappel, 16.00 uur. Erasmus MC
- 6 - 7 juni 2024  
Voorjaarssymposium  
Hotel Ibis Styles  
Zeebrugge, België
- 3 - 6 september 2024  
SSIEM annual symposium  
Porto, Portugal
- 2-4 oktober 2024  
Nascholing, Hotel  
Noordsee, Ameland
- 18 november 2024  
Genetics Retreat – NVHG  
graduate meeting.  
Tolhuistuin Amsterdam
- 21 november 2024  
Najaarssymposium, Den  
Dolder