



Programma ESN najaarsbijeenkomst 13 november 2013

09.00 - 10.00 ontvangst en koffie

10.00 - 10.15 opening door voorzitter

10.15 – 11: 45 **thema “ontwikkelingen in de hieprisk screening”** *Voorzitter: F Wijburg*

10:15 hieprisk screening: opbrengst en ontwikkelingen 2007-2014

G. Visser, UMCU

10: 35 uitbreiding van de hieprisk screening: de procedure

FJ van Spronsen, UMCG

10: 55 uitbreiding van de hieprisk screening: X-Ald?

M Engelen, AMC

11: 05 uitbreiding van de hieprisk screening: galactokinase deficiëntie?

A.M. Bosch, AMC

11: 15 uitbreiding van de hieprisk screening: MMA en PA?

M. de Sain, UMCU

11: 30 Ervaringen met screening op lysosomale stapelingsziekten

F Eyskens, UZA Antwerpen

12.00-13.30 lunch

13.30-14.15 prijzenfestival

Voorzitter:



14:15-15:15 vrije voordrachten *Voorzitter: A Bosch*

14:15 D – Lactic aciduria: an inborn error of metabolism after all? *J. Jans*

14:30 Time burden and Cost of living with phenylketonuria in the Netherlands: a cross-sectional study. *S. Demirdas*

14:45 Consensus recommendation on Fabry disease diagnosis in adult patients with left ventricular hypertrophy. *L vd Tol*

15:00 Genetic understanding of combined D/L-2-hydroxyglutaric aciduria illustrates the key role of proper citrate homeostasis. *E.A. Struys*

15:15 AFSLUITING, KOFFIE EN THEE