



Programma ESN voorjaarssymposium

Woensdag 2 april 2014

Vanaf 9.00	ONTVANGST EN REGISTRATIE
10.00 -10.15	Welkom en Introductie door de voorzitter Nanda Verhoeven-Duif (UMC Utrecht)
10.15-11.45	Psychiatrie en metabole ziekten Sessievoorzitter: François Karstens (Erasmus MC Rotterdam)
10.15 -10.45	Algemene introductie in de psychiatrie Damiaan Denys (AMC Amsterdam)
10.45-11.15	Psychiatrische presentaties van erfelijke metabole ziekten Gerard de Jong (Melbourne)
11.15-11.45	Complicaties van porfyrie Janneke Langendonk (Erasmus MC Rotterdam)
11.45 -13.30	LUNCH EN VERGADERINGEN EMZ club Biochemici, sectie MZ-NVK en MODAZ
13.30-14.15	Vrije voordrachten Sessievoorzitter: André van Kuilenburg (AMC Amsterdam)
	Serum fibroblast growth factor 21 (FGF21) levels in adult m.3243A>G carriers: clinical implications Saskia Koene
	Genetic understanding of combined D/L-2-hydroxyglutaric aciduria illustrates the key role of proper citrate homeostasis Eduard Struys
	Reliable diagnosis of carnitine palmitoyltransferase IA deficiency by plasma acylcarnitine profiling Rebecca Heiner-Fokkema
14.15- 15.00	Lichamelijke (in)activiteit en cognitie bij jong en oud Erik Scherder (Amsterdam/Groningen)
15.00 -15.30	THEE
15.30 -16.30 16.30	Huishoudelijke vergadering ESN Sociale activiteit
19.00	DINER



Donderdag 3 april

9.00 -10.00

Fosfolipiden metabolisme

Sessievoorzitter: Leo Kluijtmans (RadboudUMC Nijmegen)

Defect of Phospholipid Synthesis and Remodeling: towards a new category of IEM

Saskia Wortmann-Hagemann (RadboudUMC Nijmegen)

Fred Vaz (AMC Amsterdam)

10.00-10.15

Vrije voordracht

Abnormal brain 1H-Magnetic Resonance Spectroscopy in Chanarin-Dorfman Syndrome

Marleen Huigen

10.15-10.45

KOFFIE

10.45-12.45

Vrije voordrachten

Sessievoorzitter: Rebecca Heiner (UMC Groningen)

Advantages and limitations of dried blood spots

Monique de Sain

Favorable outcome after physiological dose of Sodium-D, L-3-hydroxybutyrate in severe MADD

Terry Derks

Infants with tyrosinemia type 1: should phenylalanine be supplemented?

Danique van Vliet

Untargeted mass spectrometry-based metabolomics in the diagnostics of Inborn Errors of Metabolism (IEM) in the individual patient

Leo Kluijtmans

Citrate transporter deficiency in a premature-growth-restricted newborn with respiratory insufficiency, gross incidents and persistent lactic acidosis

Monique Williams

A novel genetic defect connecting cutis laxa to CDG

Thatjana Gardeitchik

A novel mitochondrial translation defect leading to deafness and cutis laxa is caused by mutations in MRPS2

Miski Mohamed

PGM1 deficiency: clinical presentation and treatment of young patients

R.Maatman

12.45-13.30

LUNCH



13.30-14.45 **KETOGEEN DIEET, SESSIE GEORGANISEERD DOOR MODAZ**
Voorzitter: Elles Louwes

13.30-14.10 **Mechanism of the ketogenic diet**
Simon Heales, Great Ormond Street Hospital, London

14.10-14.45 Casus presentaties ketogeen dieet

14.45-15.15 **Vrije voordrachten**
Sessievoorzitter: Linda De Meirleir (UZ Brussel)

**A systematic review on effectiveness and safety of eliglustat for type 1
Gaucher disease**
Bouwien Smid

**Biomarker levels in MPS I patients on long term enzyme replacement therapy:
correlations with antibody levels and antibody mediated cellular uptake
inhibition**
Eveline Langereis

15.15 Uitreiking prijs "Beste abstract" door het organiserend comité

15.20 **AFSLUITING DOOR DE VOORZITTER EN BORREL**