

Voorjaarssymposium 19 en 20 mei 2025

Thema: 'Yes we can: Doorbraken in Therapie voor Moeilijk Bereikbare Weefsels'

Locatie overnachtingen: Bilderberg parkhotel, Westersingel 70, 3015 LB, Rotterdam

Locatie symposium: het Nieuwe Instituut, Museumpark 25, 3015 EK Rotterdam

Programma

Maandag 19 mei

Auditorium

Vanaf 9.30 uur	Ontvangst en registratie
10.00 - 10.10 uur	Welkom en introductie door de voorzitter, Terry Derks, (UMC Groningen)
10.10 - 10.30 uur	"Serious Request", Jan-Matthijs van Eendenburg, voorzitter MetaKids



Samen staan we sterk: de skeletspier

Voorzitter: Terry Derks (UMC Groningen)

10.40 - 11.05 uur	De ziekte van Pompe, de eerste behandelbare spierziekte, waar staan we 25 jaar later, <i>Ans van der Ploeg (Erasmus MC)</i>
11.05 - 11.30 uur	Toegang tot spierregeneratie en -herstel voor metabole myopathieën, <i>Gerben Schaaf en Atze Bergsma (Erasmus MC)</i>
11.30 - 11.55 uur	GSD IXd: wellicht steeds minder zeldzaam, maar kunnen we het behandelen? <i>Andrea Hajjer-Schreuder (UMC Groningen)</i>
11.55 – 12.15 uur	Q&A sessie 'Samen staan we sterk: de skeletspier'

Lunch en vergaderingen

12.15 - 14.00 uur	Biochemici EMZ (plenaire zaal), NVK sectie MZ (Room 1) INVEST (Deck, 6e Verdieping Noord)
-------------------	---



Breaking the barrier: op weg naar begrip en behandeling van het CNS

Voorzitter: Estela Rubio (Maastricht UMC)

Auditorium

- 14.00 - 14.25 uur Frontotemporale Dementie ontrafeld: van pathofysiologie tot innovatieve therapie,
Laura Donker Kaat (Erasmus MC)
- 14.25 - 14.50 uur Verstoorde balans: lysosomale stapeling en neurodegeneratie in beeld,
Hannerieke van den Hout (Erasmus MC)
- 14.50 - 15.15 uur Witte stof, complexe keuzes: therapieën en trial design bij zeldzame witte stof ziekten,
Nicole Wolf (Amsterdam UMC)
- 15.15 - 15.40 uur Gentherapie voor lysosomale stapelingsziekten met betrokkenheid van hersenen, spieren en viscerale organen,
Pim Pijnappel (Erasmus MC)
- 15.40 - 16.00 uur Q&A sessie 'Breaking the barrier: op weg naar begrip en behandeling van het CNS'

Koffie

- 16.00 - 16.30 uur Koffie/ Thee
- 16.30 - 17.30 uur ESN Ledenvergadering
- 17.30 - 19.00 uur Vrije tijd
- 19.00 Diner

Dinsdag 20 mei



Een harde noot om te kraken: Metabole bot en kraakbeencomplicaties in Mucopolysaccharidose en Mucolipidose

Voorzitter: Marion Brands (AMC UMC)

Auditorium

- | | |
|-------------------|---|
| 09.00 - 09.20 uur | Het ontstaan van metabole bot en kraakbeenziekten in MPS en MLII/III en de uitdagingen,
<i>Esmee Oussoren (Erasmus MC)</i> |
| 09.20 - 09.40 uur | Bot en kraakbeencomplicaties in MPS type I na HSCT en lentivirale gentherapie
<i>Peter van Hasselt (UMC Utrecht)</i> |
| 09.40 - 10.00 uur | Skelet en gewrichtscomplicaties in volwassenen met Mucopolysaccharidose
<i>Mirjam Langeveld (AMC UMC)</i> |
| 10.00 - 10.20 uur | Articular Cartilage: from disease modelling to tissue engineering
<i>Roberto Narcisi, (Erasmus MC)</i> |
| 10.20 - 10.35 uur | Q&A sessie 'Een harde noot om te kraken: Metabole bot en kraakbeencomplicaties in Mucopolysaccharidose en Mucolipidose' |

Koffie pauze

- | | |
|-------------------|----------------|
| 10.35 - 11.05 uur | Koffie en thee |
|-------------------|----------------|



Diagnostische vernieuwingen en uitdagingen

Voorzitter: Judith Jans (UMC Utrecht)

Auditorium

- | | |
|-------------------|--|
| 11.05 - 11.25 uur | Gen-transactivatie middels CRISPRa om splicing-afwijkingen te detecteren in genen die niet detecteerbaar zijn in toegankelijke weefsels,
<i>Angeliki Lampri (UMC Utrecht)</i> |
| 11.25 - 11.45 uur | De impact van nieuwe genetische technieken op het metabole veld,
<i>Mark Drost (Erasmus MC)</i> |
| 11.45 - 12.05 uur | Metabolomics en de mogelijkheden van nieuwe biomarkers vinden om (innovatieve) therapieën te monitoren,
<i>Purva Kulkarni (Radboud UMC)</i> |
| 12.05 - 12.15 uur | Q&A sessie 'Diagnostische vernieuwingen en uitdagingen' |

Lunch

12.15 - 13.15 uur Lunch

Auditorium

13.15 - 13.30 uur Uitreiking Wadman – Van Gennip prijs

13.30 - 14.40 uur Vrije communicatie (jonge) onderzoekers/ abstracts (4 praatjes)

14.40 - 15.00 uur Féderica Conte geeft terugkoppeling Wadman – Van Gennip prijs

Korte pauze

15.10 - 15.30 uur Uitreiking beste abstract prijs

15.30 - 15.40 uur Afsluiting nieuwe voorzitter Susan Goorden