

Programma
ESN Najaarsbijeenkomst
9 en 10 november 2021

Dinsdag 9 november 2021 - Tweeluiken voor en met de patiënt

- 13.10 Inloggen
13.25 Opening
Terry Derks, voorzitter ESN
Voorzitter dag 1: Liesbeth van der Ploeg
13.30 To transplant or not: that is the question
Hubert van der Doef / Charlotte Lubout / familie Hemdan
14.15 De KHENERGYZE-studie, een fase IIb-studie met KH176 bij proefpersonen met een genetisch bevestigde m.3243A>G-mutatie
Mirian Janssen / Janneke Rodrigo
15.00 Pauze
15.30 Prijsuitreikingen: abstractprijs van voorjaar 2021 en overige prijzen
16.00 Gyraatrotatie: translationeel onderzoek doe je samen
Berith Balfourt / Mark Buijs / Clara van Karnebeek / Patrick Schultink
16.45 Impossible. Het belang van leefstijl bij de ziekte van Pompe
Joris van den Burg / Margreet Wagenmakers
17.30 Afsluiting dag 1
Corrie Timmer, penningmeester ESN

Woensdag 10 november 2021 - Fluxen: van model naar mens

- 12.15 Inloggen voor ESN-leden
12.30 ESN Ledenvergadering
13.30 Pauze en inloggen voor overige deelnemers
13.55 Opening
Corrie Timmer, penningmeester ESN
Voorzitter dag 2: Nanda Verhoeven-Duif
14.00 Tracer metabolomics, from molecular insights to improved therapy
Bart Ghesquière
14.30 Fluxomics in cell models of malate aspartate shuttle defects
Melissa Broeks
15.00 Endogenous Glucose Production in Patients With Glycogen Storage Disease Type Ia (ENGLUPRO GSDIa)
Alessandro Rossi
15.30 Pauze

Programma
ESN Najaarsbijeenkomst
9 en 10 november 2021

16.00 Pitches

Voorzitter: Margot Mulder

1. Safety of home-based infusion of alglucosidase alfa in late-onset Pompe disease: 13 years of experience from the Erasmus MC university medical center
Imke Ditters
2. Implementation of pyridoxal 5'-phosphate as cofactor in human genome-scale metabolic network reconstruction Recon3D to investigate inborn errors in vitamin B6 metabolism in silico
Jolita Ciapaite
3. Interim results of the Fasting Tolerance in MCADD-Infants (FiTtINg MCADD) study, an investigator-initiated, explorative pilot-study
Emmalie Jager
4. Intracellular nucleotide(sugar) fluxomics in a diagnostic platform to unravel IEMs
Marek Noga

17.00 Afsluiting

Terry Derks, voorzitter ESN