

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.

Het 'mag' dan misschien niet meer volgens de etiquette, maar we doen het toch; jullie de beste wensen overbrengen voor het jaar dat voor ons ligt. Dat het een mooi jaar mag worden, op alle fronten!

Lancering DIES handboek

De DIES (Diëtisten erfelijke stofwisselingsziekten) heeft een herziene uitgave uitgebracht van het Handboek dieetbehandeling bij erfelijke stofwisselingsziekten.

Met financiële steun van het landelijke samenwerkingsverband United for Metabolic Diseases (UMD) hebben de DIES-leden het handboek geheel vernieuwd, uitgebreid en van een nieuwe naam voorzien: 'Handboek dieetbehandeling bij erfelijke stofwisselingsziekten'. Verder lezen kan [hier](#) en op de [website](#) van DIES.



Tjallingh Roorda Foundation Grant

The Tjallingh Roorda Foundation presents this year again a call for a pilot grant in mitochondrial medicine for young scientists.

The subsidy offered by the foundation aims at a pilot project for one year and offers up to €15.000 to support basic and clinical scientists focusing on therapies for mitochondrial disease.

For more information: http://www.tjallinghroordastichting.nl/?page_id=51.

The deadline of submission is March 1, 2024.

Grants should be submitted to Sabine Fuchs: S.Fuchs@umcutrecht.nl

In deze nieuwsbrief:

- Lancering DIES handboek
- Tjallingh Roorda Foundation Grant
- Oproep werkgroepleden 'UMD 2.0'
- Reminder UMD webinar levertransplantaties
- Ander nieuws

Nieuws vanuit ESN - pagina 2

Oproep werkgroepleden 'UMD 2.0'

Met trots rondt UMD de eerste 5 jaar af, een overzicht van wat we hebben bereikt door de samenwerking tussen patiënten, onderzoekers en zorgprofessionals in Nederland volgt. Tijd om vooruit te blikken naar de komende 5 jaar!

Tijdens het ESN-najaarsymposium hebben Hanka Dekker en Hidde Huidekoper een update gegeven over UMD en aangekondigd dat Metakids UMD de komende 5 jaar financieel zal blijven ondersteunen. 'UMD 2.0' staat in het teken van therapie. We zijn op zoek naar collega's die de verschillende 'speerpunten' met ons willen vormgeven. Zowel jonge als ervaren onderzoekers zijn welkom: diversiteit in carrièrefase, expertise en ambities geeft ons kracht.

Interesse om lid of voorzitter van een werkgroep van één van onderstaande speerpunten te worden? Neem dan contact op met programmacoördinator Evelien de Ruiter via e.m.deruiter@amsterdamumc.nl.

- Trial readiness en trialnetwerken (PROMs, registers, uitvoering van trials, toegang, vergoeding en betaalbaarheid)
- Modelsystemen (Organ-on-a-chip, iPSC, diermodellen, cellijnen, biomarkers)
- Genetische (RNA-&gen)therapie (CRISPR, prime editing, RNA&DNA)
- Voeding & geneesmiddelen (Voeding- en diëettherapie, repurposing, nieuwe geneesmiddelen)
- Datasharing en implementatie (DDRMD, outcome research, omics, bioinformatica, zorgpaden)

Reminder: meld je aan voor de UMD webinar Levertransplantaties bij metabole ziekten. Kinderen met een metabole aandoening ondergaan steeds vaker een levertransplantatie. Om collega's over ontwikkelingen op dit vlak te informeren, organiseert UMD op dinsdag 23 januari 15.30-17.30 een webinar over levertransplantaties bij metabole ziekten. Daarnaast is er mogelijkheid om anoniem een casus in te brengen via c.m.a.lubout@umcg.nl of h.p.j.van.der.doef@umcg.nl. De webinar is geaccrediteerd door NVK. Aanmelding via https://us02web.zoom.us/join/register/WN_l9qdXrEAR7iPszXIGMiGgg.

Ander nieuws

Wellicht leuk om te delen is een [artikel](#) in de Wisselstof van VKS, waarin een interview staat met een moeder en dochter die te maken hebben met een metabole ziekte en die dankzij Annet Bosch een prachtige dag bij Make-a-Wish hebben mogen meemaken. Annet benoemt in dit artikel de impact van het hebben van een metabole ziekte op het dagelijkse leven van een patiënt en gezin en hoe belangrijk het is om even te kunnen ontspannen.

En nog een paar korte reminders:

Afscheidssymposium Frits Wijburg

Het afscheidssymposium van Frits Wijburg op donderdag 18 januari 2024 vanaf 13:30 uur in collegezaal 4, locatie AMC.

In het afscheidssymposium met de titel "Tot hier én verder", zal door Frits zowel terug- als vooruitgekeken worden. Wij kijken uit naar zijn afscheidscollege: 'The times they are a-changin'. Aansluitend aan het symposium is er een feestelijke receptie.

[Inschrijfformulier afscheidssymposium Frits Wijburg](#)

Promotie Britt Derks

Zeker ook leuk om met jullie te delen, de uitnodiging voor de promotie van Britt Derks, die wij ontvingen van Estela Rubio Gozalbo.

Titel van het proefschrift: 'Galactosemias: Lessons from the GalNet registry, state of the art fertility insights, and exploring new treatments'.

Datum promotie: 19 januari om 10.00h aan Universiteit Maastricht.

Heb je informatie die je met de ESN-collega's wilt delen, stuur dan een mail naar info@esnlt.org.

We hopen jullie op een van onze bijeenkomsten weer te ontmoeten.

Bestuur ESN

Bijeenkomsten 2024

- **18 januari 2024**
Afscheidssymposium Frits Wijburg, van 13.30 tot 17.00 uur, in het AMC, Amsterdam
- **19 januari 2024**
Promotie Britt Derks, 10.00 uur. Universiteit Maastricht
- **22 en 23 april 2024**
SSIEM Academy Clinical and Laboratory training course, Amsterdam
- **6 - 7 juni 2024**
Voorjaarssymposium. Brussel
- **2-4 oktober 2024**
Nascholing, Hotel Noordsee, Ameland
- **21 november 2024**
Najaarssymposium