

12 OKTOBER 2022

Nieuws vanuit ESN



Graag informeren we onze ESN leden over het laatste nieuws, zowel vanuit ESN als nieuws dat bij ons is binnengekomen.

Afscheid prof. Henk Blom

Dit jaar bereikte onze collega prof. Henk Blom, laboratoriumspecialist werkzaam in de metabole basisdiagnostiek van erfelijke metabole ziekten, zijn pensioengerechtigde leeftijd. Deze mijlpaal is woensdag 21 september gevierd door middel van een dagvullend afscheidsymposium.

Deze dag stond natuurlijk in het teken van (het afscheid van) Henk, maar de bijeenkomst had zeker ook een educatief en wetenschappelijk karakter.

EDUCATIONAL MEETING

One-Carbon is More Than Two

Celebration of the career and retirement of Henk Blom

Dopa-responsieve dystonia

Op 2 november promoveert Elze Timmers op haar proefschrift 'Non motor symptoms in dystonia'. In dit proefschrift is onder andere gekeken naar psychische klachten bij de stofwisselingsziekte dopa-responsieve dystonie. De rol van serotonine en dopamine is onderzocht bij verschillende typen dystonie.

Op verzoek van de co-promotor (dr. Klary E. Niezen-Koning) heeft Elze ons een digitale versie van dit proefschrift toegestuurd: <https://bit.ly/3KRrgNh>

MEDtalks nascholing

MEDtalks, een medisch online videokanaal met geaccrediteerde e-learnings, heeft een presentatie van dr. Mirian Janssen over CDG op haar website staan. Deze nascholing is geaccrediteerd en te zien voor mensen met een BIG registratie.

<https://www.medtalks.nl/cdg-en-levertransplantatie>

AGENDA

Bijeenkomsten

- 17 november 2022
Najaarsbijeenkomst
Utrecht
Thema 'Wat hierRNA'
(voorlopig programma
in deze nieuwsbrief)
- 23 en 24 maart 2023
Voorjaarsbijeenkomst
Locatie volgt
- Nascholing 24 maart
Locatie volgt
- 16 november 2023
Najaarsbijeenkomst
Locatie volgt



Nivel onderzoek

Hanka Dekker van VKS deelt graag een link met jullie naar het onderzoek dat gedaan is door onderzoeksbureau Nivel. Voor dit onderzoek zijn er gesprekken geweest met professionals en (ouders van) patiënten. In het rapport wat daaruit naar voren is gekomen worden de resultaten van een kwalitatief onderzoek naar perspectieven op het zorgproces voor patiënten met stofwisselingsziekten in de periode rondom de hiepruk en de transitie van kindergeneeskunde naar volwassengeneeskunde beschreven.

Eerste contact met huisarts en bereikbaarheid van een specialist grootste verbeterpunten in de zorg voor patiënten met stofwisselingsziekten | Nivel

ESN najaarsbijeenkomst

Op 17 november vindt de ESN najaarsbijeenkomst plaats in Het Huis Utrecht, Boorstraat 107, 3513 SE Utrecht.

Het voorlopig programma is als volgt:

9.30-10.00 uur	Ontvangst en koffie
9.55-10.00 uur	Opening door voorzitter (volgt)
10.00-10.30 uur	Beyond the exome: Interpreting the undiagnosed disease genome by RNA-seq, <i>Tjakko van Ham, Erasmus MC, Rotterdam</i>
10.30-11.00 uur	RNA-therapieën: ontwikkelingen binnen het veld van metabole ziekten, <i>Atze Bergsma, Erasmus MC, Rotterdam</i>
11:00-11:30 uur	Pauze
11:30-12.00 uur	HieRNA komt eiwit translatie, <i>Gautam Kok, UMCU, Utrecht</i>
12:00-12:30 uur	Prime Time, <i>Sabine Fuchs, UMCU, Utrecht</i>
12:30-13:00 uur	Driving in the dark: subversion of cellular functions by lncRNAs in cancer, <i>prof. Eleonora Leucci, Department of Oncology, Leuven</i>
13.00-14.00 uur	Lunch Vergaderingen: 13:00-14:30 uur: NVK; Koepelzaal INVEST; Studio 1 DIES; Studio 2
14.15-14.30uur	Uitreiking stimuleringsbeurzen
14.30-15.50 uur	Pitch sessies a 10 minuten Voorzitter (volgt)

Afsluitende borrel

Aanmelden kan tot uiterlijk vrijdag 11 november.

Namens bestuur ESN

Bijeenkomsten

- **17 november 2022**
Najaarsbijeenkomst
Utrecht
Thema 'Wat hieRNA'
- **23 en 24 maart 2023**
Voorjaarsbijeenkomst
Locatie volgt
- **O.v.b. Nascholing 24**
maart
Locatie volgt
- **16 november 2023**
Najaarsbijeenkomst
Locatie volgt

