



ESN najaarsvergadering woensdag 12 november 2014

9.30-10.15 Ontvangst en koffie

10.15-10.30 Opening door voorzitter

10.30-12.00 Erfelijke stofwisselingsziekten bij volwassenen

Sessie voorzitter: Gabor Linthorst

10.30-10.45 Inleiding
Martijn Brouwers

10.45-11.10 Stand van zaken Erythroïetische protoporphyrie
Janneke Langendonk

11.10-11.35 Mitochondriale dysfunctie in dikke muizen
David Cassiman

11.35-12.00 Patiënten met de m3243A>G mutatie, uitkomsten van de Nederlandse cohort studie
Mirian Janssen

12.00-12.20 Casuïstiek
Hollak / Rennings

12.30-13.30 Lunch

Sessie voorzitter: Carla Hollak

13.30-14.30 Voordrachten winnaars stimuleringsbeurzen

14.30-15.00 Koffie-Theepauze

Sessie voorzitter: Mirjam Wamelink

15.00-15.15 High prevalence of complementary and alternative medicine use in patients with genetically proven mitochondrial disorders
Sebastian Franik

15.15-15.30 Therapeutic interventions for movement disorders in children with inborn errors of metabolism: what is the evidence?
Anouk Kuiper



- 15.30-15.45** Lipid-induced ER stress in X-linked adrenoleukodystrophy
Malu-Clair van de Beek
- 15.45-16.00** Monocarboxylate transporter type 1 deficiency impairs ketone utilization and causes profound ketoacidosis upon catabolic stress
Gijs van Haften
- 16.00-16.15** A new inborn error of metabolism with 3-methylglutaconic aciduria as discriminative feature
Saskia Wortmann
- 16.15** Borrel