



Programma Voorjaarssymposium ESN 23 en 24 maart 2023

Thema: **Levensloop**

Locatie: Alexander hotel, Oude Zeeweg 63, 2202CJ Noordwijk aan Zee

Dag 1: Donderdag 23 maart

Vanaf 9.30 Ontvangst en registratie

10.00 - 10.10 Welkom en introductie door de voorzitter (Terry Derks, UMC Groningen)

De ochtend van het leven: newborn screening

Voorzitter: Mirjam Langeveld (Amsterdam UMC)

10.10 - 10.30 Mirjam Langeveld (Amsterdam UMC): Uitdagingen voor huidige en nieuwe metabole ziekten in het hielprikscreeningspakket:

10.30 - 10.50 Stephan Kemp (Amsterdam UMC): X-linked adrenoleukodystrophy (ALD) screening

10.50 - 11.10 Hidde Huidekoper (Erasmus MC): Cerebrotendineuze xanthomatose (CTX) screening

11.10 - 11.30 Karlien Coene (Máxima Medisch Centrum): Pyridoxine afhankelijke epilepsie (PDE) screening

11.30 - 12.00 Paneldiscussie: wat willen we wel en niet identificeren middels hielprikscreening?
Panelleden: Marie-Louise Heijnen (RIVM-CvB), Stephan Kemp, Hidde Huidekoper, Karlien Coene.

12.00 - 14.00 Lunch en vergaderingen

Biochemici EMZ (plenaire zaal), NVK sectie MZ (Alexander), Diëtetiek (Astoria) en INVEST (Marie Rose)

De middag van het leven: groei en transitie

Voorzitter: Margot Mulder (Amsterdam UMC)

14.00 - 14.45 Pitches presentaties PhDs/jonge onderzoekers
Ellie Corazolla: Patient preferences for gene therapy for lysosomal storage disorders
Alyssa Dijkstra: False-positive newborn screening results for tyrosinemia type 1
Eline Eskes: Biomarkers for acid sphingomyelinase deficiency and Gaucher disease
Elise Ferreira: A new cause of orotic aciduria
Louisa Kluijver: Vitamin D in erythropoietic protoporphyria

14.45 - 15.00 Uitreiking Wadman-van Gennip award (door Terry Derks)

15.00 - 16.10 Strandwandeling

16.15 - 17.00 ESN ledenvergadering

18.30 - 20:30 Diner

20:30 Pubquiz



Programma Voorjaarssymposium ESN 23 en 24 maart 2023

Thema: **Levensloop**

Locatie: Alexander hotel, Oude Zeeweg 63, 2202CJ Noordwijk aan Zee

Dag 2: Vrijdag 24 maart

De avond van het leven: voeding en veroudering

Voorzitters: Carla Hollak (Amsterdam UMC, ochtend), Maaïke de Vries (Radboudumc, middag)

- 9.00 - 9.30 Simon Heales (University College London): The need to consider ageing when performing IMD diagnostics in adults
- 9.30 - 10.00 Martijn Brouwers (Maastricht UMC): Wat we van erfelijke metabole ziekten kunnen leren over welvaartsziekten en *vice versa*
- 10.00 - 10.20 Jorien Haverkamp (Amsterdam UMC): Hippe diëten en de effecten daarvan bij EMZ
- 10.20 - 11.00 Elise Ferreira en Marc Engelen (Amsterdam UMC): EMZ presenteren zich met neurologische afwijkingen op de volwassen leeftijd
- 11.00 - 11.40 Koffie
- 11.40 - 12.10 Susan Goorden & Marne Hagemeyer (Erasmus MC): Uitdagende labdiagnostiek bij volwassen patiënten
- 12.10 - 12.50 Presentaties PHDs/Jonge onderzoekers
Bregje Jaeger: Riboflavin transporter deficiency in young adults
Gamida Ismailova: Long-term physical exercise benefits in late-onset Pompe
Irene Keularts: Case database for inherited metabolic diseases
Bianca Panis: Diagnostische tools voor hereditaire fructose intolerantie
Noa Rosenberg, Sibren van den Berg: Towards novel public private partnerships
- 12.50 - 12.55 Uitreiking beste abstract prijs (Marion Brands)
- 12.55 - 14.00 Lunch
- 14.00 - 14.45 United for Metabolic Diseases
- 14.45 - 15.15 Nicole Wolf (Amsterdam UMC): Metachromatische leukodystrofie (MLD)
- 15.15 - 15.45 Bart van Warrrenburg (Radboudumc): Spinocerebellaire ataxie