



## **ESN Voorjaarsvergadering 2020**

**The diagnosis and treatment of Inborn Errors of Metabolism now and in the future:  
innovative and ethical aspects.**

**Diagnosis en behandeling van erfelijke stofwisselingsziekten nu en in de toekomst:  
innovatieve en ethische aspecten en bedenkingen.**

**Locatie: Mercure Antwerp City South hotel, Antwerpen**

### **DAG 1: 26 maart 2020:**

#### **Diagnostiek**

|             |                                                   |
|-------------|---------------------------------------------------|
| Vanaf 9.30  | Ontvangst en registratie                          |
| 10.00-10.10 | Welkom Francois Eyskens, plaatselijke organisatie |

#### **Populatiescreening**

##### **Neonatale screening**

|                                    |                                                                                                                                    |
|------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 10.10 - 10.40                      | LSDs via enzymactiviteit en second-tier mutatie-analyse in dried blood spots<br>A. Burlina, Padua                                  |
| 10.40 - 11.10                      | De aanloop tot implementatie van Next Generation Sequencing in neonatale screening<br>FJ Van Spronsen, Gronigen, P. Schielen, RIVM |
| 11.10 - 11.40                      | Expanded carrier screening: Belgische benadering<br>B. Blaumeiser, Antwerpen                                                       |
| 11.40 - 12.00                      | Abstracten                                                                                                                         |
| 12.00 - 14.00                      | <u>Lunch en vergaderingen</u><br><u>Biochemici EMZ, NVK sectie MZ, INVEST, MODAZ,</u>                                              |
| <b><u>Gerichte screening</u></b>   |                                                                                                                                    |
| <b><u>In risico-populaties</u></b> |                                                                                                                                    |
| 14.00 - 14.20                      | Ziekte van Fabry in cardiologische patiënten<br>B. Paelinck, Antwerpen; A. Bondue, Brussel                                         |
| 14.20 - 14.40                      | Ziekte van Fabry en neurologie: Stroke en aspecifieke witte stof lesies op MRI hersenen<br>D. Hemelsoet, Gent                      |

|               |                                                                                                        |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|               | <u>Bij vermoeden van IMD:</u>                                                                          |
| 14.40 - 15.10 | De plaats van Whole Exome en Whole Genome screening in de diagnostiek<br>C. Van Karnebeek,<br>Nijmegen |
| 15.10 - 15.30 | MPS FIND studie Belgium<br>P. Verloo, Gent                                                             |
| 15.30- 16.00  | Koffiebreak/Pauze                                                                                      |
| 16.00 - 16.30 | Pitches abstracten                                                                                     |
| 16.30 - 17.00 | Welke rol speelt de biochemie in het genomics tijdperk?<br>F. Vaz, Amsterdam                           |
| 17.00 – 17.15 | Uitreiking Wadman en Van Gennip prijs                                                                  |
| 17.15 – 18.15 | <b>ESN ledenvergadering</b>                                                                            |
| 19.00 -       | <b>Diner</b> in het hotel                                                                              |

## ESN Voorjaarsvergadering 2020

**Diagnosis en behandeling van erfelijke stofwisselingsziekten nu en in de toekomst:  
innovatieve en ethische aspecten en bedenkingen.**

### **DAG 2: 27 maart 2020: Behandeling - Therapie**

|               |                                                                                                                                          |
|---------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 09.00 - 09.30 | Plaats van dieettherapie in erfelijke stofwisselingsziekten met nadruk op<br>nutritional assessment van patiënten<br>H. Zweers, Nijmegen |
| 09.30 - 10.00 | Nieuwe behandelingen voor PKU<br>FJ Van Spronsen, Groningen                                                                              |
| 10.00 - 10.30 | Nieuwe behandelingen voor MPS en andere LSDs<br>E. Oussoren, A. Van der Ploeg, Rotterdam                                                 |
| 10.30 - 11.00 | Koffiebreak/Pauze                                                                                                                        |
| 11.00 - 11.30 | Nieuwe innovatieve behandelingen: rol van ethische commissies<br>P.Cras, Antwerpen                                                       |
| 11.30 - 12.00 | Ethische bedenkingen rond diagnostiek<br>en daaraan verbonden behandelingen van zeldzame ziekten<br>M. Cornel, Amsterdam                 |
| 12.00 - 13.00 | Vrije voordrachten en pitches abstracten                                                                                                 |

|                                                           |                                                                                                                                                |
|-----------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 13.00 - 14.00                                             | Lunch                                                                                                                                          |
| 14.00 - 14.30                                             | Restricties in behandelingen van IEM met focus op lipidosen<br>C. Hollak, Amsterdam                                                            |
| <u>Late complicaties in behandelde patiënten met IEM:</u> |                                                                                                                                                |
| 14.30 - 15.00                                             | MPS 1 en andere MPS<br>M. Brands, Amsterdam                                                                                                    |
| 15.00 - 15.30                                             | Organische acidemieën en andere intoxicatietype IEMD<br>M. Williams, Rotterdam                                                                 |
| 15.30 - 16.00                                             | De (prominente) plaats van interne geneeskunde in behandeling en diagnostiek van IEM<br>Transitie en meer<br>A. Verhaegen, E. Raets, Antwerpen |
| 16.00 - 16.15                                             | Uitreiking prijs beste abstract/pitches                                                                                                        |
| 16.15                                                     | Afsluiting door de voorzitter en tijd voor een frisse pint (Vlaams) bier                                                                       |

## ESN Voorjaarsvergadering 2020

**The diagnosis and treatment of Inborn Errors of Metabolism now and in the future:  
innovative and ethical aspects.**

**Diagnosis en behandeling van erfelijke stofwisselingsziekten nu en in de toekomst:  
innovatieve en ethische aspecten en bedenkingen.**

### **26 maart 2020: Afzonderlijke Meeting voor Psychologen**

|               |                                                                                                                                            |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 9.30          | Welkom en inleiding                                                                                                                        |
| 9.35 - 10.15  | Overzicht van problemen met executief functioneren bij PKU<br>Rianne Jahja                                                                 |
| 10.15 - 10.45 | Overzicht eigen onderzoek naar executieve functies bij patiënten met een<br>stofwisselingsziekte van het intoxicatietype<br>Cema Antwerpen |
| 10.45 - 11.15 | Pauze                                                                                                                                      |

|               |                                                                                                                                          |
|---------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 11.15 - 12.00 | Overzicht en uitwisselen van ervaringen van onderzoek en begeleiding van patiënten met executieve dysfuncties in de verschillende Cema's |
| 12.00 - 12.30 | Samenvatting – Take home message rond opvolging van executieve functies                                                                  |
| 12.30         | Lunch                                                                                                                                    |