

Het voorjaarssymposium van de ESN op 28 en 29 maart 2019 bij Zonheuvel in Doorn wordt mede mogelijk gemaakt door sponsoring van de volgende bedrijven:

GOLD SPONSOR

SANOFI GENZYME 

SILVER SPONSORS

 ORPHAN EUROPE
RECORDATI GROUP

BIOMARIN®

ALFASIGMA 

 NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

 sobi
Pioneer in Rare Diseases

ALEXION

ultragenyx
pharmaceutical

 Amicus
Therapeutics®

ESN voorjaarssymposium 28 en 29 maart 2019: more or less?

Donderdag 28 maart

- Vanaf 09.30 Ontvangst en registratie
10:00-10:10 **Welkom** en introductie door de voorzitter
- 10.10-11.40** **Voeding en gezondheid**
 Voorzitter: Corrie Timmer (Amsterdam UMC)
- 10.10-10.40 Eiwitbeperking: "How low can you go?"
 Prof. Dr. Francjan van Spronsen (UMCG)
- 10.40-11.10 Going from 'omics' data to therapeutics: a focus on aging
 Dr. Georges Janssens (Amsterdam UMC)
- 11.10-11.40 Warburg and the limits to growth: the challenge to dissipate energy
 Prof. Dr. Matthias Heinemann (RUG)
- 11.40- 11.55** **Abstracts**
 Femke Molema (Erasmus MC):
 Decreased plasma L-arginine levels in organic acidurias (MMA and PA) and decreased plasma branched-chain amino acid levels in urea cycle disorders as a potential cause of growth retardation: options for treatment
- 12:00-14:00** **Lunch & vergaderingen**
 Biochemici EMZ, NVK sectie MZ en INVEST
- 14.00-14.30** **Pitches abstracts "less is more"**
 Voorzitter: Dr. Leo Kluijtmans (Radboud UMC)
- Suzan Knottnerus (Amsterdam UMC/UMC Utrecht):
Reduction of acylcarnitines restores electrophysiological abnormalities in VLCAD deficient hiPSC-cardiomyocytes
- Stijn in 't Groen (Erasmus MC):
Novel variants found in cases of Pompe disease with an uncertain diagnosis
- Dr. Jolita Ciapaite (PNPO/ UMC Utrecht):
Characterization of new zebrafish model of pyridox(am)ine 5'-phosphate oxidase (PNPO) deficiency
- Willemijn Kuper (UMC Utrecht):
Quantified lymphocyte vacuolation and LAMP-1 expression diagnose CLN3 disease and classify disease severity
- Marit Schwantje (UMC Utrecht):
Glucose transporter 1 deficiency syndrome and the ketogenic diet
- Sanne van der Veen (UMC Utrecht):
 Predicting anti-drug antibody development in male Fabry patients treated with agalsidase-alfa or -beta

- 14.30-15.30** **United for Metabolic Diseases**
Prof. Dr. Hans Waterham en dr. Clara van Karnebeek (Amsterdam UMC)
Presentaties work packages en discussie
- 15:30-16:00** **Pauze**
- 16.00-17.00** **Medicijn voor de Maatschappij**
Prof. dr. Carla Hollak (Amsterdam UMC)
Discussie (samen met Clara van Karnebeek)
- 17:00-18:00** **ESN ledenvergadering**
- 19.00 -** **Diner met sociale activiteit**

Vrijdag 29 maart

- 09.00-10.00** **Meer van iets anders**
Voorzitter: Dr. George Ruijter (Erasmus MC)
- 09:00-09:30 Meer dan alleen een spectrum: MRSI
Dr. J. Wijnen (UMC Utrecht)
- 09:30-10.00 Meer dan 1 gen: polygene risicofactoren en metabole ziekten
Prof. Dr. L. Franke (RUG)
- 10.00-10:30** **Abstracts**
Prof. Dr. Dirkjan Reijngoud (UMCG):
Untargeted lipidomics reveals glycerolipid compositional changes in fasted, cold-exposed MCAD KO mice
Minela Haskovic (MUMC):
The natural history of classic galactosemia: lessons from the GalNet registry
Gautam Kok (UMC Utrecht):
Human aminoacyl-tRNA synthetase deficiencies - lost in translation
- 10:30 – 11.00** **Pauze**
- 11:00 – 11.30** **Abstracts**
Voorzitter: Prof. dr. Estela Rubio Gozalbo
Anke Willems (Radboud UMC):
Sialic acid catabolism by N-acetylneuraminase pyruvate lyase is essential for muscle function
Imre Schene (UMC Utrecht):
Adult liver stem cells combine fast glycolysis with oxidative metabolism to maximize proliferation
- 11.30-12.00** **Pitches abstracts**
Eline Eskes (Amsterdam UMC):
Biochemical and imaging parameters in acid sphingomyelinase deficiency: potential utility as biomarkers
Joep Claesen (UMC Utrecht):
Misdiagnosis of CTX due to propofol
Laura Tseng (Amsterdam UMC):
Metabolic evaluation of epilepsy: towards P4 medicine
Mendy Welsink-Karssies (Amsterdam UMC):
Deep phenotyping classical galactosemia: N-glycans and galactose-1-phosphate levels are not associated with intellectual outcome
Monique Williams (Erasmus MC):
Thermosensitive variant of β -ketothiolase deficiency; Consequence for neonatal screening.

12.00-13.00	Nog meer van iets anders...
12:00-12:30	Metabole ziekten en risico op kanker - een genetisch perspectief Dr. Ruben van Boxtel (Prinses Maxima Centrum)
12:30-13:00	Organoids: implicaties voor metabole ziekten Prof. Dr. Edward Nieuwenhuis (UMC-Utrecht)
13:00-14.00	Lunch
14:00-15:45	Meer metabole specialisten Fellowperspectief: nieuwste inzichten vanuit kliniek en lab Voorzitter: dr. Gepke Visser (UMC Utrecht)
	Bijzondere klinische presentatie Jacqueline Schaefer (Erasmus MC)
	Een leerzame casus Dr. Ed Jacobs (Erasmus MC)
	Combi diagnostiek hemolytische anemie Dr. Laura Steinbusch
	Vanaf de piste Dr. Marion Brands (Amsterdam UMC)
	Voor de verandering Dr. Klaas Koop (UMC-Utrecht)
15.45-16.00	Uitreiking beste abstractprijs
16.00 uur	Afsluiting door de voorzitter en borrel

