



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

Bij vermoeden van IMD:

14.40 - 15.10	De plaats van Whole Exome en Whole Genome screening in de diagnostiek C. Van Karnebeek, Nijmegen
15.10 - 15.30	MPS FIND studie Belgium 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? F. Vaz, Amsterdam
17.00 – 17.15	Uitreiking Wadman en Van Gennip prijs
17.15 – 18.15	ESN ledenvergadering
19.00 -	Diner 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 nutritional assessment van patiënten H. Zweers, Nijmegen
09.30 - 10.00	Nieuwe behandelingen voor PKU FJ Van Spronsen, Groningen
10.00 - 10.30	Nieuwe behandelingen voor MPS en andere LSDs E. Oussoren, A. Van der Ploeg, Rotterdam
10.30 - 11.00	Koffiebreak/Pauze
11.00 - 11.30	Nieuwe innovatieve behandelingen: rol van ethische commissies P.Cras, Antwerpen
11.30 - 12.00	Ethische bedenkingen rond diagnostiek en daaraan verbonden behandelingen van zeldzame ziekten 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 C. Hollak, Amsterdam
	<u>Late complicaties in behandelde patiënten met IEM:</u>
14.30 - 15.00	MPS 1 en andere MPS M. Brands, Amsterdam
15.00 - 15.30	Organische acidemieën en andere intoxicatietype IEMD M. Williams, Rotterdam
15.30 - 16.00	De (prominente) plaats van interne geneeskunde in behandeling en diagnostiek van IEM Transitie en meer 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 Rianne Jahja
10.15 - 10.45	Overzicht eigen onderzoek naar executieve functies bij patiënten met een stofwisselingsziekte van het intoxicatietype 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