

## Symposium

### ESN Najaarsbijeenkomst

#### Dinsdag 9 en woensdag 10 november 2021

De Vereniging tot bevordering van onderzoek naar Erfelijke Stofwisselingsziekten in het Nederlandse taalgebied (afgekort "De ESN") stelt zich ten doel de kwaliteit van diagnostiek, behandeling en wetenschappelijk onderzoek te bevorderen voor patiënten met erfelijke metabole ziekten. Om dit doel te realiseren worden onder andere jaarlijks twee wetenschappelijke bijeenkomsten georganiseerd waar ervaren sprekers en ook jonge onderzoekers worden uitgenodigd om hun data te presenteren. Tijdens deze bijeenkomsten worden tevens prijzen uitgereikt en stimuleringsbeurzen toegekend.

Het bij elkaar brengen van de leden vanuit diverse disciplines (clinici, laboratoriumspecialisten, fundamentele onderzoekers, diëtisten) geeft de ESN een uniek karakter. De nauwe multidisciplinaire samenwerking is van groot belang om nieuwe ontwikkelingen binnen ons vakgebied mogelijk te maken, om zo de zorg en uiteindelijk de kwaliteit van leven voor patiënten met een erfelijke metabole ziekte te bevorderen. De voorjaarsbijeenkomsten worden wisselend georganiseerd door de aangesloten behandelcentra en de najaarsbijeenkomsten worden traditiegetrouw georganiseerd door het ESN-bestuur.

In 2021 vindt de ESN najaarsbijeenkomst in een nieuw online jasje plaats. Tijdens de pauzes nodigen we u uit een kijkje te nemen in de digitale stands van onze sponsors. En daarnaast is het mogelijk om digitale netwerkafspraken te maken met collega's die ook deelnemen.

In het programma van deze bijeenkomst is op dag 1 voor de eerste keer de input van de patiënten(-vertegenwoordigers) meegenomen. Op dag 2 staat het onderwerp "metabole fluxen" op de voorgrond en is er ruimte voor "pitches". Wij denken dat dit veelbelovende programmaonderdelen zijn en kijken uit naar een mooie bijeenkomst!

Namens het voltallige ESN-bestuur,  
Terry Derks, voorzitter  
Corrie Timmer, penningmeester

### Programma

#### Dinsdag 9 november 2021 - Tweeluiken voor en met de patiënt

13.10 Inloggen

13.25 Opening  
*Terry Derks, voorzitter ESN*

#### Voorzitter dag 1: Liesbeth van der Ploeg

13.30 To transplant or not: that is the question  
*Hubert van der Doef / Charlotte Lubout / familie Hemdan*

14.15 De KHENERGYZE-studie, een fase IIb-studie met KH176 bij proefpersonen met een genetisch bevestigde m.3243A>G-mutatie  
*Mirian Janssen / Janneke Rodrigo*

15.00 Pauze

15:30 Prijsuitreikingen: abstractprijs van voorjaar 2021 en overige prijzen

- 16.00 Gyraatatrofie: translationeel onderzoek doe je samen  
*Berith Balffoort / Mark Buijs / Clara van Karnebeek / Patrick Schultink*
- 16:45 Impossible. Het belang van leefstijl bij de ziekte van Pompe  
*Joris van den Burg / Margreet Wagenmakers*
- 17.30 Afsluiting dag 1  
*Corrie Timmer, penningmeester ESN*

### **Woensdag 10 november 2021 - Fluxen: van model naar mens**

- 12.15 Inloggen voor ESN-leden
- 12:30 ESN Ledenvergadering
- 13.30 Pauze en inloggen voor overige deelnemers
- 13.55 Opening  
*Corrie Timmer, penningmeester ESN*

#### Voorzitter dag 2: Nanda Verhoeven-Duif

- 14.00 Tracer metabolomics, from molecular insights to improved therapy  
*Bart Ghesquière*
- 14.30 Fluxomics in cell models of malate aspartate shuttle defects  
*Melissa Broeks*
- 15.00 Endogenous Glucose Production in Patients With Glycogen Storage Disease Type Ia (ENGLUPRO GSDIa)  
*Alessandro Rossi*
- 15.30 Pauze
- 16.00 Pitches  
*Voorzitter: Margot Mulder*
- 17.00 Afsluiting  
*Terry Derks, voorzitter ESN*

#### **Sprekers / voorzitters**

B.M. Balffoort, arts-onderzoeker kindergeneeskunde, Amsterdam UMC  
M.J.N. Buijs, PhD-student klinische genetica, Amsterdam UMC  
M. Broeks, PhD-student, UMC Utrecht  
J. van den Burg, patiënt/ervaringsdeskundige met de ziekte van Pompe  
Dr. T.G.J. Derks, voorzitter ESN / kinderarts metabole ziekten, UMCG  
Dr. H.P.J. van der Doef, kinderarts MDL, UMCG  
Prof. B. Ghesquière, expert technolog, KU Leuven  
Familie Hemdan

Dr. M.C.H. Janssen, internist metabole ziekten, Radboudumc Nijmegen  
Prof. dr. C.D.M. van Karnebeek, kinderarts en geneticus metabole ziekten, Radboudumc Nijmegen  
Dr. C.M.A. Lubout, kinderarts metabole ziekten, UMCG  
Dr. M. Mulder, kinderarts metabole ziekten, Amsterdam UMC  
L. van der Ploeg, diëtist, Maastricht UMC+  
J. Rodrigo  
A. Rossi, kinderarts en PhD-student, UMCG  
P. Schultink (vader van een patiënt met gyraatatrofie)  
C. Timmer, penningmeester ESN / diëtist volwassenen met erfelijke stofwisselingsziekten, Amsterdam UMC  
prof. dr. N.M. Verhoeven-Duif, hoogleraar in de diagnostiek van genetische metabole ziekten, UMC Utrecht  
dr. M.A.E.M. Wagenmakers, internist-endocrinoloog, ErasmusMC

### **Organisatie**

Postacademisch Onderwijs Geneeskunde (PAOG) van het Wenckebach Instituut voor Onderwijs en Opleiden UMCG in samenwerking met het bestuur van de ESN.

### **Doelgroep**

Leden van de ESN en andere zorgprofessionals op voordracht van een lid van de ESN.

### **Accreditatie**

Accreditatie van het programma wordt aangevraagd bij: ADAP (diëtisten), NIV, NVK, NVKC, NVN, VKGL en VKGN.

### **Locatie**

De ESN Najaarsvergadering vindt online plaats. Nadere informatie ontvangt u na aanmelding.

### **Kosten**

Deelname aan de ESN Najaarsvergadering is kosteloos.

### **Inschrijving**

U kunt zich tot **2 november 2021** via [www.wenckebachinstituut.nl](http://www.wenckebachinstituut.nl) inschrijven.

### **Meer informatie**

Wenckebach Instituut voor Onderwijs en Opleiden UMCG

Postacademisch Onderwijs

(t) 050-3611402

(e) [paog@umcg.nl](mailto:paog@umcg.nl)

of

Terry Derks, voorzitter ESN

(t) 06-25649833

(e) [t.g.j.derks@umcg.nl](mailto:t.g.j.derks@umcg.nl)