

# Nieuws vanuit ESN



## In deze nieuwsbrief:

- Oproep tot verwijzing patiënten met GPI anker synthese defecten
- Catalyst Grant nieuwe ronde
- SSIEM nieuwsbrief
- Eiwitkenner app
- Ander nieuws

Graag informeren we onze ESN-leden over het laatste nieuws, zowel vanuit ESN als nieuws dat bij ons is binnengekomen via andere kanalen.

### **Oproep tot verwijzing patiënten met GPI anker synthese defecten**

Graag willen wij u via dit nieuwsbericht vriendelijk verzoeken om kinderen met defecten in de biosynthese van glycosylfosfatidylinositol (GPI) ankers te verwijzen naar de polikliniek kindermetabole ziekten van het Radboudumc – Amalia kinderziekenhuis te Nijmegen. GPI-anker defecten worden geclassificeerd onder de Congenitale Defecten in de Glycosylering (CDG), een van de speerpunten en expertisecentra van het Radboudumc – Amalia kinderziekenhuis. GPI-ankers zijn belangrijk voor de binding van een grote groep eiwitten aan de celmembraan. Een defect hierin leidt tot een veelheid aan klinische symptomen. De belangrijkste kenmerken zijn ontwikkelingsachterstand en epilepsie.

Vanuit recent onderzoek komt naar voren dat behandeling met pyridoxine een positief effect kan hebben op het fenotype van patiënten met synthese defecten van GPI-ankers. Gezien deze defecten zeldzaam zijn is centralisatie van patiënten noodzakelijk om de effecten van een behandeling te bestuderen. Om deze reden hopen wij op uw bereidheid om patiënten te identificeren en te verwijzen naar onze polikliniek. Patiënten met pathologische varianten in de volgende genen, beter bekend als PIG-genen, zijn van harte welkom: DPM1, DPM2, DPM3, GPAA1, MPDU1, MPPE1, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PIGA, PIGB, PIGC, PIGF, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PIGX, PIGY.

Bij voorbaat willen wij u bedanken voor uw medewerking. In het geval van eventuele vragen kunt u een e-mail sturen naar [chris.vandermeijden@radboudumc.nl](mailto:chris.vandermeijden@radboudumc.nl).

Dr. Chris v.d. Meijden, fellow kindermetabole ziekten  
Drs. Maaïke de Vries, metabool kinderarts  
Dr. Hilde Braakman, kinderneuroloog  
Dr. Charlotte Ockeloen, klinisch geneticus  
Dr. Mirian Janssen, internist metabole ziekten  
Prof. dr. Dirk Lefeber, hoogleraar Glycosyleringsziekten

### **Catalyst Grant nieuwe ronde**

Oproep voor het indienen van UMD Catalyst Grant-aanvragen vóór vrijdag 2 juni 2023 18.00 uur. Het UMD beoogt door middel van Catalyst Grants de inzet van onderzoek en technologie om diagnostiek, behandeling en zorg voor patiënten en gezinnen met een erfelijke metabole ziekte te bevorderen.

## Bijeenkomsten 2023

Projecten die vallen binnen de [UMD-doelstellingen](#) en welke passen binnen één of meer UMD-portefeuilles komen in aanmerking voor subsidie. Onderzoekers kunnen een aanvraag voor financiële steun indienen voor (de start van / een deel van) een project tot een maximum van € 15.000.

Er zijn jaarlijks vier UMD Catalyst Grant rondes, waarvan de eerstvolgende submittedeadline 2 juni 2023 is. Meer informatie over de UMD Catalyst Grant-procedure, de richtlijnen en het aanvraagformulier vindt u [hier](#).

Voor vragen kunt u contact opnemen met Evelien de Ruiter, UMD programmacoördinator ([e.m.deruiter@amsterdamumc.nl](mailto:e.m.deruiter@amsterdamumc.nl)).

### SSIEM nieuwsbrief

We hebben via de mail de SSIEM nieuwsbrief al naar onze leden verstuurd, maar willen ook graag in onze eigen nieuwsbrief er nog even de aandacht op vestigen. Het registratieformulier voor het SSIEM 2023 symposium in Jeruzalem kun je [hier](#) vinden.

### Vernieuwde Eiwitkenner app

We ontvingen een mooi bericht vanuit de PKU vereniging;

Het is precies 2 jaar geleden dat we met een groep enthousiaste gebruikers de wensen hebben besproken t.a.v. de [Eiwitkenner App](#). En daarna deden we hetzelfde met de diëtisten.

Uit deze bijeenkomst kwamen een aantal verzoeken/wensen van gebruikers om de App nog mooier te maken. De belangrijkste wensen waren ook meteen hele 'dure' wensen. Want het betekende dat de hele structuur van de software 'op de schop' moest. En dat hebben we gedaan. Het kostte ons pittig veel tijd om het geld bij elkaar te krijgen om dit project op te kunnen starten en te kunnen financieren. Die hebben we gevonden en we konden eind 2022 van start.

En nu is het zover, de nieuwe versie is live. Wat is er gewijzigd?

#### 1) Profielen:

De app werkt in de nieuwe versie met profielen. Je MOET dus (minstens) 1 profiel aanmaken. Heel concreet: je oude gegevens kan je gewoon blijven gebruiken alleen moet je nu een 'naam' geven aan het profiel. Je kan nu ook meerdere profielen toevoegen. Stel je hebt meer kinderen met een dieet of je houdt je eigen dieet bij en dat van je kind, dan maak je voor allebei een eigen profiel aan.

Wil je weten hoe je een profiel aanmaakt en de gegevens van je bestaande app overzet naar een profiel? [Bekijk het op Youtube](#).

#### 2) Werken met een account:

In de oude versie werd alle data opgeslagen in een database op je eigen telefoon. Dat kan nog steeds! Dan werk je alleen met profielen.

Voor de situaties waarin 2 ouders/verzorgers het dieet bijhouden van een kind op ieder een eigen telefoon moeten de gegevens (het profiel) van het kind centraal op een server (cq. in de Cloud) staan. Hiervoor moet je dus een account aanmaken. Als je een account aanmaakt dan kan je je bestaande data overzetten van je lokale opslag op je telefoon naar de Cloud. Dat doe je bij het aanmaken van het account.

Een account kan je altijd weer verwijderen. Dan kan je op dat moment ook weer kiezen om je data van de Cloud weer te synchroniseren met je telefoon, zodat je op je telefoon verder kan werken (lokale opslag).

Hoe het werkt om een account aan te maken? [Bekijk het filmpje op Youtube](#).

#### Vanuit ESN

- 16 november 2023, Najaarssymposium, Utrecht

#### Andere interessante data

- 1 en 2 juni  
Dutch Translational Metabolism Conference  
Hotel Wageningse Berg, Wageningen
- 27 en 28 augustus  
Internationale bijeenkomst CTX, Jeruzalem
- 7 oktober 2023  
Symposium MetaPACT  
Locatie volgt

## Nieuws vanuit ESN - pagina 3

*vervolg eiwitkenner app*

### 3) Calorieën:

Voor enkele aandoeningen (waarbij ook een eiwitbeperkt dieet wordt gevolgd) is het ook relevant om de hoeveelheid calorieën bij te houden. Vanaf nu worden voor die aandoeningen ook de calorieën weergegeven naast de eiwitten.

De App is er voor alle aminozuur stofwisselingsziekten die met een dieet te behandelen zijn. We wensen iedereen veel plezier met deze nieuwe versie van de App.

### **Ander nieuws**

Tijdens het ESN voorjaarssymposium kwam de term 'metaboloog' aan de orde. Er werd gevraagd of patiëntenvereniging VKS iets kon betekenen in het informeren van mensen die te maken hebben met stofwisselingsziekten over het gebruik van deze naam. Naar aanleiding van deze vraag heeft Hanka Dekker een opiniestuk geschreven. Deze zal geplaatst worden in de volgende editie van het online magazine van VKS, [Wisselstof](#). Dit magazine zal rond 10 juni uitkomen. Mocht u het interessant vinden om het stuk alvast te lezen, dan kan het opgevraagd worden door een mail te sturen aan [info@stofwisselingsziekten.nl](mailto:info@stofwisselingsziekten.nl)

Wij hopen u op een van onze bijeenkomsten te mogen verwelkomen/ontmoeten.

Hebt u zelf nieuws wat u graag met de ESN-leden of het ESN bestuur wilt delen, dan kunt u een mail sturen naar [info@esnlt.org](mailto:info@esnlt.org)

Namens bestuur ESN

