

PROGRAMMA

09:30 – 10:00 uur

Inloop & Registratie met een kop koffie of thee

10:05 – 10:20 uur

Welkom en introductie

Nicole van de Kar, hoogleraar en kinderarts Radboudumc

Proteoglycanen

10:20 – 10:40 uur

Het pad der proteoglycanen: waar het allemaal begon

Jaap van den Born, universitair hoofddocent UMC Groningen

10:40 – 11:00 uur

De geheimen van de glomerulaire basaalmembraan: verhalen van de promovendus

Sander Groffen, laboratoriumsPECIALIST klinische genetica Amsterdam UMC

Metabole ziekten

11:00 – 11:40 uur

Glycosyleringsziekten: niet zo zoet voor de patiënten

Jaak Jaeken, Emeritus-hoogleraar UZ Leuven

11:40 – 12:00 uur

Mitochondriële ziekten: van genetische doorbraak naar de ontwikkeling van klinische behandelingen.

Jan Smeitink, Emeritus-hoogleraar Radboudumc en oprichter Khondrion

12:00 – 12:20 uur

Van gen naar diagnose: Bert als codeur van het metabole DNA

Richard Rodenburg, laboratoriumsPECIALIST klinische genetica Radboudumc

12:20 – 13:30 uur

LUNCHPAUZE

Cystinosis

13:30 – 13:50 uur

Cystinose patiënten, het zijn net mensen.

Marjolein Bos & Fons Sondag

13:50 – 14:10 uur

Cystinose: hoe stop je stapelende problemen?

Mirian Janssen, Metabool Internist Radboudumc

14:10 – 14:30 uur

Cystinose: Bert's zorgenkindje vanaf dag 1

Elena Levtchenko, Research monitor Radboudumc, Kinderarts en hoogleraar Amsterdam UMC

Complement en nierziekten

14:30 – 14:50 uur

Een klinisch kijkje in de laboratoriumdiagnostiek tijdens het BBQ-seizoen

Kioa Wijnsma, Kinderarts i.o. Radboudumc

14:50 – 15:10 uur

De behandeling van atypische HUS: alle competenties op een rijtje

Jack Wetzels, Emeritus-hoogleraar Radboudumc

15:10 – 15:30 uur

Complement op hol: die vervloekte NeFs

Marloes Michels, laboratoriumsPECIALIST klinische Genetica i.o. Radboudumc

15:30 – 16:00 uur

PAUZE

Novel cell-based technologies

16:00 – 16:20 uur

Understanding rare diseases using new cell-based state-of-the-art technologies.

Jitske Janssen, postdoc afdeling Kindergeneeskunde Radboudumc

Complement diagnostics

16:20 – 17:00 uur

The (ongoing) challenges of complement diagnostics

Tom Mollnes, Senior Researcher Nordland Hospital, Professor University of Oslo

17:00 – 17:20 uur

Tot Slot

Michèl Willemsen, voorzitter afdeling kindergeneeskunde Radboudumc

Leo Kluijtmans, hoofd thema metabool afdeling genetica Radboudumc

Bert van den Heuvel, klinisch biochemisch geneticus Radboudumc

Vanaf 17:20 uur

Afscheidsreceptie en diner in Huize Heyendaal