

[View this email in your browser](#)

*Beste allen,*

Het doet ons veel plezier om de 1e UMD kwartaal-nieuwsbrief kort in te leiden.

We zijn nu officieel ruim een jaar onderweg met 'United for Metabolic Diseases' en laten zien dat we samen echt sterker zijn: de mijpalen, verhalen en items in deze nieuwsbrief leveren het bewijs. Door de krachten van onze 6 UMCs met de patiëntenverenigingen te bundelen, maken we met de steun van Stichting Metakids onze missie waar. Verbetering van diagnostiek, therapie en zorg middels translationeel onderzoek en innovatie, opdat alle patiënten met een metabole ziekte en hun gezinnen een gezonde toekomst tegemoet gaan.

Hoewel we al veel bereikt hebben, zijn we eigenlijk nog maar pas begonnen we nodigen jullie allen dan ook van harte uit om actief te participeren in het UMD. Meld je aan voor projecten in de diverse portefeuilles bij de coördinerend UMD bestuurders (zorg, e-health, diagnostiek, biomarkers & functioneel, preklinische therapie, klinische trials & uitkomsten), dien een catalyst grant in (iedere 3 maanden), lever cases aan voor E-learning, verwijst een patiënt naar de Zoemba studie, participeer in de UMD webinars, bouw mee aan de n-of-1- for-all platform, en schrijf jezelf in voor de metabole kenniskaart. Deel de metabole successen van jouw groep (promoties, publicaties) en stuur ons jouw suggesties voor metabole innovaties en bestendigheid van het UMD.

Mede namens het UMD bestuur en programmamanager Eline Kuipers,

*Prof Clara van Karnebeek & Prof Hans Waterham*

UMD Programma Directeuren



## Zeven gehonoreerde UMD Catalyst Grants

Het UMD beoogt om, door middel van Catalyst Grants, onderzoek te verrichten en vertalen in betere en snellere diagnostiek, behandeling en zorg voor patiënten en gezinnen met een erfelijke metabole ziekte. Inmiddels zijn zeven UMD Catalyst Grants toegekend en wordt de uitslag van de meest recente 4e ronde verwacht. Van projecten gericht op congenitale defecten in de glycosylering (CDG), pyridoxine-afhankelijke epilepsie (PDE) tot het opzetten van nieuwe (spier-)modellen en (nanopore) technologieën voor het onderzoeken van metabole ziekten. Benieuwd naar deze projecten en wie hierbij betrokken zijn? [Lees hier meer over deze innovatieve onderzoeken en de mogelijkheden om zelf een aanvraag in te dienen.](#)

## De Metabole Kenniskaart



Vraag jij je ook wel eens af waar je met je vraag over metabolomics terecht kan? Of bij wie je moet zijn voor een specifieke metabole ziekte? Graag brengen we de expertise in kaart die aanwezig is binnen en buiten het UMD. Het gaat hier om alle expertise en alle collegae die zich bezighouden met metabole ziekten in de breedste zin. Dit doen wij door middel van een korte online vragenlijst, waarna een profiel van jou wordt opgesteld. Dit profiel wordt opgenomen in een doorzoekbare database toegankelijk via onze website. Doe je mee? [Vul de vragenlijst hier in](#), en stuur de link door naar alle betrokken collegae. Alvast veel dank!

### UMD Webinars, more to come...

Het thuiswerken en digitaal vergaderen leiden ook tot mooie initiatieven; het organiseren van webinars. In april heeft onder leiding van Terry Derks (UMCG) en Vincent van der Wel (Amsterdam UMC) het eerste UMD webinar "[Improving treatment access and outcomes](#)" plaatsgevonden en juli onder leiding van Dirk Lefeber (Radboudumc) het tweede webinar "[Disease mechanisms](#)".

In het najaar worden meer webinars georganiseerd onder andere over de ZOEMBA studie. De data en programma's worden binnenkort via onze website bekend gemaakt.

### Metabole ziekten in de media

De afgelopen maanden zijn metabole ziekten meerdere keren in het nieuws verschenen. Dit is belangrijk omdat metabole ziekten een relatief onbekend probleem zijn bij het algemene publiek. Een overzicht van alle media momenten [is hier te vinden](#). Twee publiciteitsmomenten willen we uitlichten:

[Subscribe](#)[Past Issues](#)[Translate ▼](#)

Op 11 maart 2020 stond 'Tijd voor Max' in het teken van metabole ziekten. In de studio schoven onder andere Frits Wijburg (Amsterdam UMC) en Pieter Brinkhorst en Carly Wijs (Stichting Metakids, directeur en ambassadeur respectievelijk) aan. [Deze aflevering is hier terug te kijken.](#)



Op 12 juni 2020 lanceerde MediaPlanet in samenwerking met Metakids en UMD de campagne 'Metabole Ziekten'. In de special is uitgebreid aandacht voor metabole ziekten; van de hiepriek tot innovatieve behandelingen. [Hier lees je meer over deze campagne.](#)

## Stronger together: updates van de UMD projecten



### ZOEMBA

In december 2019 is de klinische UMD studie **ZO**ektocht naar **E**rfelijke **M**etaBole **A**andoening, oftewel ZOEMBA, van start gegaan. De eerste 20 patiënten met een onverklaard metabool fenotype, voor wie standaard zorg geen diagnose opleverde, zijn inmiddels geïncludeerd. Door multi-omics analyse en de inzet van gebundelde expertise van alle centra in het UMD, wordt gezocht naar een diagnose. De eerste multi-centre resultaten besprekingen vinden momenteel plaats. Na de pilot studie in jaar 1 in het AUMC en Rumc & Maastricht UMC, zal de studie opengesteld worden in alle metabole



### DDRMD 2.0

Zowel voor onderzoek, zorg als awareness is registratie van alle metabole patiënten in Nederland essentieel. Sinds al meer dan 20 jaar is er daarom de [Dutch Diagnosis Registration Metabolic Diseases \(DDRMD\)](#). Het UMD werkt aan het toekomstbestendig maken van de DDRMD. Zo is het, als gevolg van de aangescherpte Nederlandse regelgeving rondom gegevensuitwisseling, nodig om de juridisch status van de DDRMD nog eens goed door te laten lichten. Daarnaast willen we garanderen dat de diagnose registratie op termijn compatibel blijft met databases in

[Subscribe](#)[Past Issues](#)[Translate ▼](#)

informatie over de opzet van de studie, de patiënten informatie folder en de criteria voor het verwijzen van patiënten met een onverklaard metabool fenotype naar de ZOEMBA-studie.

gewerkt, loopt intussen het normale DDRMD werk door, en worden onder andere gegevens over de screening voor metabole ziekten in de hielprik ermee geëvalueerd.

## Patients in the lead



In de eerder aangehaalde campagne 'Metabole Ziekten' is het ervaringsverhaal van Silas en zijn gezin te lezen. Silas is negen jaar en heeft ALD. Gelukkig gaat het nu goed, maar de ziekte heeft veel impact (gehad) op hemzelf en het gezin. [Je leest het volledige artikel hier.](#)

Meer ervaringsverhalen zijn te lezen in de meest recente uitgave van de [Wisselstof van VKS.](#)

Doe jij onderzoek? Patiënten participatie kan van grote toegevoegde waarde zijn voor je onderzoek, daarom is [de kickstarter voor onderzoekers](#) ontwikkeld. De kickstarter helpt je op weg om patiënten te betrekken bij het onderzoek.

Iedere nieuwsbrief zetten we de spotlight op een UMD'er.  
Eline, onze projectmanager, trapt af.





## Agenda



## Subsidies

Op de [subsidie pagina van onze website](#) vindt u een overzicht van gehonoreerde subsidies en aankomende subsidie mogelijkheden inclusief deadlines. Binnenkort op de agenda:

- 26 oktober 2020: **Danone Nutricia Research Fund** stelt € 100,000 beschikbaar in 2020 voor 'nutrition and/or dietary management-related research in inborn errors of metabolism (IEM)'. [Meer informatie hier](#).
- 30 oktober 2020: **UMD Catalyst Grants**. Projecten die vallen

## Promoties

Er is een [nieuwe pagina op onze site](#) waar alle promoties -gerelateerd aan UMD onderzoek- vermeld worden. Binnenkort op de agenda:

- 2 oktober 2020, 16.00u: verdediging Minela Haskovic, proefschrift "Classic galactosemia: natural history and new treatment approaches" Promotor: prof. dr. Estela Rubio-Gozalbo.
- 10 november 2020, 13.30u: verdediging Elles van der Louw, proefschrift "Ketogenic Diet Therapy; Improving Outcome,

| Subscribe | Past Issues                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Translate ▼                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-----------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|           | <p>UMD thema's 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. <a href="#">Meer informatie hier</a>.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>2 november 2020, <b>Barth Syndrome Foundation</b> en geaffilieerde organisaties verwelkomen innovatieve aanvragen voor hun subsidieronde 2021. Deadline voor full applications is 2 november. <a href="#">Meer informatie hier</a>.</li> </ul> | <p>Prof. dr. P.A.E. Sillevius Smitt, Dr. R.F. Neuteboom, Dr. J.F. Olieman.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>16 december 2020, 14.30u: verdediging Brigitte van den Broek, proefschrift "Hematopoietic Cell Transplantation in Inborn Errors of Metabolism: Hurdles to 'real' cure". (Co-) promotoren: Prof. dr. Jaap Jan Boelens, Prof. dr. Nanda Verhoeven-Duif, Dr. Peter M. van Hasselt en Dr. Stefan Nierkens.</li> </ul> |

## Events

Op de [nieuwpagina van onze website](#) vindt u een actueel overzicht van alle aankomende evenementen. Binnenkort op de agenda:

- [MetabERN](#) - 12-14 oktober 2020, 2nd Training Course on "Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostic era"
- [SIMD](#) - 4 november 2020, 21.00u (CEST) webinar 'Pediatric neurotransmitter disorders'
- [SSIEM](#) - 3 december 2020, 'SSIEM virtual conference day'

## Tips?

Heb jij een nieuwsitem dat je wilt delen met de UMD community? Lijkt het je leuk om bij te dragen aan de UMD communicatie of heb je andere ideeën of suggesties?

Neem contact op via [email](#), wij horen graag van je!



Stuur deze nieuwsbrief aan een collega



Share



Stuur ons een email



Bezoek onze website

**Subscribe**

**Past Issues**

**Translate ▼**

---

**Our mailing address is:**

United for Metabolic Diseases  
Meibergdreef 9  
Amsterdam, 1105 AZ  
Netherlands

[Add us to your address book](#)

[unsubscribe from this list](#)

