

## UITNODIGING SYMPOSIUM 'DIAGNOSE STOFWISSELINGSZIEKTE'

Stofwisselingsziekten zijn ook bekend onder de naam metabole ziekten, maar hoe ziet de stofwisselingswereld er nu eigenlijk uit? Nederlandse PKU vereniging, UMD, Axel Foundation en patiëntenvereniging VKS nodigen u van harte uit om deel te nemen aan het symposium; 'Diagnose stofwisselingsziekte', waarin wij u aan de hand van drie thema's meenemen in deze wereld. Professionals en ervaringsdeskundigen uit de stofwisselingswereld komen aan het woord.

Datum : 12 november 2022  
Tijd : 10.30 - 16.00 uur  
Locatie : De Werelt, Westhofflaan 2, 6741 KH Lunteren  
Aanmelden : [aanmeldingenestofwisselingsziekten.nl](http://aanmeldingenestofwisselingsziekten.nl)

### Programma

#### Thema Hielprik

- Praktijkervaring; een patiënt/ouder vertelt
- Welke diagnostische technieken zijn er om tot een diagnose te komen?  
*dr. Monique de Sain, onderzoeker, UMC Utrecht*
- Wat is er nodig om een stofwisselingsziekte aan de hielprik toe te voegen?  
*prof. dr. Francjan van Spronsen, kinderarts, UMC Groningen (ovb)*
- Paneldiscussie

#### Thema Behandeling en follow up

- Praktijkervaring; een patiënt/ouder vertelt
- Hoe is de zorg in Nederland georganiseerd?  
*dr. Mirian Janssen, internist, RadboudUMC, Nijmegen*
- Waar zit in Nederland de expertise en hoe werkt een expertisecentrum.  
*dr. Terry Derks, kinderarts UMCG*
- Paneldiscussie

#### Thema Ondersteuning

- Praktijkervaring; een patiënt/ouder vertelt
- Hoe krijg je de ondersteuning die je nodig hebt?  
*Marion Hermans, Kindercomfort team, palliatieve zorg, Radboud UMC, Nijmegen*
- Paneldiscussie

Dit symposium is tot stand gekomen vanuit het samenwerkingsverband MetaPACT en een financiële bijdrage van Nederlandse PKU vereniging en Axel Foundation.

mede mogelijk gemaakt door: