

Voorlopig programma
Locatie: De Doelen
(mogelijk deels in of dichtbij het hotel)
Rotterdam, 6-7 september 2019

Vrijdag 6 september:

14.30 uur Registratie

Introductie (15.30 - 16.00 uur)

Welkomstwoord door Gajja Salomons

15.30 uur Cerebrale creatinedeficiëntiesyndromen en de diagnose
Gajja Salomons, Abel Thijs

15.45 uur Perspectief van de patiënt
Xtraordinaire, ACD

Sessie 1: Klachten en verschijnselen van cerebrale creatinedeficiëntiesyndromen (16.00 - 19.30 uur)

16.00 uur Observatieve studie / Databases / Prevalentie:
Vigilan: Observatieve Studie van mannelijke CTD-patiënten
Judith Miller
Databases en het perspectief van de familie
Xtraordinaire, ACD
Prevalentie in Frankrijk & Nederland
Aurore Curie

16.45 uur Gedragsproblemen
Sylvia Huisman

17.30 uur Pauze

17.50 uur Creatinetransporterdeficiëntie bij vrouwen
Jiddeke van de Kamp

18.10 uur Modellen om de behandeling van GAMT-deficiëntie te verbeteren
Andreas Schulze

18.35 uur *Magnetic resonance spectroscopy* van de hersenen en creatinemetingen

Petra Pouwels

19.00 uur Vragen en antwoorden

19.45 uur Diner

Zaterdag 7 september:

8.30 uur koffie

Sessie 2: Diermodellen voor cerebrale creatinedeficiëntiesyndromen (9.00 - 12.00 uur)

9.00 uur **Muismodellen voor creatinedeficiëntie (AGAT, GAMT)**

Chi-un Choe, Arend Heerschap

9.25 uur **Een nieuw creatinetransporterdeficiëntie *knock-in* ratmodel**

Olivier Braissant

9.50 uur **CTD: nieuwe inzichten in het epileptische fenotype**

Laura Baroncelli

10.15 uur Koffiepauze

10.45 uur **CTD-muismodel: ervaringen en gentherapie**

Matthew Skelton

11.10 uur **CTD-muismodel: ervaringen en behandel mogelijkheden**

Ton de Grauw

11.35 uur Lunch

Sessie 3: aanvullende behandeling bij cerebrale creatinedeficiëntie en hielprikscreening (13.00 - 14.30 uur)

Voorzitter: Monique Williams

13.00 uur **Behandelresultaten bij cerebrale creatinedeficiëntiesyndromen**

Saadet Andrews

13.25 uur Het belang van vroege diagnose: hielprikscreening voor GAMT

Marzia Pasquali

13.50 uur Epilepsie bij cerebrale creatinedeficiëntiesyndromen

Saadet Andrews

14.15 uur Pauze

Sessie 4: Ontwikkeling van nieuwe behandelmethoden voor creatinetransporterdeficiëntie (14.30 - 19.00 uur)

Voorzitter: Olivier Brassaint

14.45 uur Geneesmiddelontwikkeling voor neurologische ontwikkelingsstoornissen: ervaring met het fragiele-X-syndroom

Vincent des Portes, Aurore Curie

Klinische studies voor zeldzame ziekten: huidige valkuilen en nieuwe perspectieven

Vincent des Portes, Aurore Curie

15.35 uur Di-acetylcreatine-ethyl-estertherapie voor creatinetransporterdeficiëntie

Maurizio Balestrino

16.00 uur Intranasale toediening van met dodecylcreatine-ester-gevulde nano-emulsie bij CTD

Aloise Mabondzo

16.25 uur 'Rescue'-behandeling met 4-fenylbutyraat van meerdere verkeerd gevouwen varianten van creatine transporter-1 die in verband worden gebracht met het creatinetransporterdeficiëntiesyndroom

Sonja Sucic

Paneldiscussie

Afsluitende opmerkingen

Borrel

19.00 uur Afsluiting