

NVE Masterclass Metabole ziekten; Wanneer denken aan een metabole ziekte?

Donderdag 21 december 2023

Erfelijke metabole ziekten zijn zeldzame aandoeningen van de stofwisseling. De meeste artsen zullen deze patiënten niet frequent behandelen in hun dagelijkse praktijk. Echter door verbeterde zorg, uitbreiding van diagnostische mogelijkheden en toegenomen bewustwording neemt het aantal patiënten en met name volwassenen met een metabole ziekte sterk toe. Om deze reden is het aantal volwassen patiënten met een metabole ziekte op de afdelingen interne geneeskunde fors gegroeid. Deze patiënten kunnen zich met frequent voorkomende klachten/ symptomen presenteren in de spreekkamer

In deze NVE Masterclass Metabole ziekten bespreken we wanneer er gedacht moet worden aan een erfelijke metabole ziekte.

Aan de hand van klachten die veel voorkomen en waar elke arts in zijn of haar loopbaan mee te maken krijgt, leggen we uit welke rode vlaggen wijzen op een metabole ziekte, welke verdiepende vragen kunnen worden gesteld en welke analyse ingezet dient te worden. Van klachten geuit door de patiënt zelf (zoals spierpijn of buikpijn), tot problemen die aan het licht komen uit aanvullend onderzoek (zoals hypoglycemie of een verhoogd lactaat) of op de beeldvorming (bijvoorbeeld een vergrote lever). Uiteraard gaan we ook in op de behandeling ervan. Vroegtijdige herkenning en behandeling van metabole aandoeningen kan levensreddend zijn.

Deze masterclass is vooral bedoeld voor AIOS en medisch specialisten die juist niet dagelijks patiënten met erfelijke metabole ziekten behandelen. Herkenning, (patho)fysiologie, diagnostiek en behandeling zullen alle aan bod komen en op een begrijpelijke manier inzichtelijk worden gemaakt.

Locatie: Beatrixgebouw Utrecht

Kosten: 200 euro. De kosten zijn inclusief koffie, thee en lunch.

Accreditatie toegekend voor:

- Nederlandse Internisten Vereniging (5 punten)
- Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (5 punten)
- Nederlandse Vereniging voor Neurologie (5 punten)

Inschrijven via: <http://congres.nve.nl>

Programma NVE Masterclass Metabole Ziekten

Datum: 21 december 2023

Locatie: Beatrixgebouw Utrecht

Organisatie: Mirian Janssen, Chantal Peltenburg en Barbara Sjouke

8.30-9.00 uur: Inschrijving met koffie

9.00-9.05 uur: Welkom bij Masterclass: Wanneer denken aan een metabole ziekte?

9.05-9.50 uur: Chantal Peltenburg, internist, Erasmus MC, Rotterdam en
Ed Jacobs laboratoriumspecialist klinische genetica, Erasmus MC, Rotterdam

Acute Metabole ziekten (Verhoogd ammoniak)

9.50-10.35 uur: Mirian Janssen, internist, Radboudumc, Nijmegen en

Ed Jacobs laboratoriumspecialist klinische genetica, Erasmus MC, Rotterdam

Myopathie en/of verhoogd lactaat (Mitochondriële ziekten, vetzuuroxidatie stoornissen)

10.35-11.20 uur: Melanie van der Klauw, internist, UMCG, Groningen

Vergroting van lever en/of milt (Glycogeen stapelingsziekten, lysosomale stapeling)

11.20-11.45 uur: pauze

11.45-12.30 uur: Chantal Peltenburg, internist, Erasmus MC, Rotterdam

Buikpijn en/of huidafwijkingen (Porfyrie)

12.30-13.15 uur: Martijn Brouwers, internist, Maastricht UMC+, Maastricht

Hypoglycemie

13.15 - 14.15 uur: Lunch

14.15-15.00 uur: Mirjam Langeveld, internist, Amsterdam UMC, Amsterdam

Er belt een cardioloog met een vraag... (o.a. lysosomale stapelingsziekten)

15.00-15.45 uur: Barbara Sjouke, internist, Radboudumc, Nijmegen

Resumé: Rol van de metabool internist en toekomst perspectief