

Lopende onderzoeken in 2020

	Titel onderzoek	Arts/onderzoeker, UMC	Toekenning (in €)	Beoogde looptijd	Startdatum
1	Ontwikkeling van een autologe spierstamceltherapie voor dragers van een mitochondriële DNA mutatie	Dr. F. van Tienen, Maastricht UMC+	40.000	1 jaar	apr-16
2	Een nieuwe therapie voor de ziekte van Pompe; antisense oligonucleotiden voor het corrigeren van de meest voorkomende erfelijke fout bij de ziekte van Pompe.	Dr. W. Pijnappel, Erasmus MC Rotterdam	64.021	2 jaar	okt-16
3	De stap na exoomsequencing: van functie naar gedefect in mitochondriële aandoeningen	Drs. M. Gerards, Maastricht University	58.300	2 jaar	jan-17
4	Welke rol spelen de microbiota bij genetisch homogeen midden keten acyl-CoA dehydrogenase deficiënte (MCADD) patiënten?	Dr. K. Niezen, UMC Groningen	22.500	1 jaar	jan-17
5	Nederlandse App Suite ter ondersteuning van het metabool dieet voor erfelijke stofwisselingsziekten	Dr. C. van Karnebeek, Amsterdam UMC (AMC)	21.000	5 jaar	jan-17
6	Mini-leveronderzoek: baanbrekend onderzoek naar stofwisselingsziekte bij kinderen (lever organoids)	Dr. S. Fuchs, UMC Utrecht	388.829	3 jaar	juli-17
7	Perifere neuropathie bij MLD: mogelijke mechanismen, voorspellers en klinische betekenis	Dr. J.J. Boelens, UMC Utrecht	109.764	2 jaar	sept-17
8	Zebavis als model voor lysosomale wittestof ziekten	Dr. N. Wolf, Amsterdam UMC (VUMC)	64.169	1 jaar	feb-18
9	Crossomics: inbedding van integrale genetisch-metabole diagnostiek in de zorg	Dr. J. Jans, UMC Utrecht	197.444	4 jaar	feb-18
10	Solve the Unsolved'- Ontwikkeling landelijk raamwerk voor geïntegreerde -omics analyse t.b.v. efficiënte identificatie van genetisch metabole ziekten en bijbehorende biomarkers	Dr. C. van Karnebeek, Amsterdam UMC (AMC)	90.000	2 jaar	jan-18
11	The exposure pressure cooker: improving early recognition of treatable metabolic disorders	Dr. P. van Hasselt, UMC Utrecht	39.500	1 jaar	feb-18
12	Lentivirale gentherapie voor kinderen met de ziekte van Pompe.	Prof. dr. A. van der Ploeg en dr. W. Pijnappel, Erasmus MC Rotterdam	84.616	2 jaar	jan-19

13	Gyraat Atrofie: Ontwikkeling van nieuwe opties voor therapie om blindheid te voorkomen	Prof. dr. A.A. Bergen, Amsterdam UMC (AMC)	125.000	4 jaar	jan-19
14	dTMPK deficiëntie; vissen naar het pathofysiologisch mechanisme en behandeling	Dr. J. Vanoevelen, Maastricht University	44.000	2 jaar	feb-19
15	Ontrafelen van het mechanisme dat ten grondslag ligt aan bot en kraakbeenziekte in Mucopolysaccharidose patiënten	Dr. W. Pijnappel, Erasmus MC Rotterdam	50.000	1 jaar	jan-19
16	Galactosemie Netwerk (GalNet) register descriptieve analyse	prof. dr. E. Rubio Gozalbo, Maastricht UMC+	30.000	1 jaar	apr-19
17	'Iedereen moet kunnen sporten' (patiënten met langeketen-vetzuuroxidatie deficiëntie)	dr. S. Fuchs, dr. G. Visser, UMC Utrecht, prof. dr. R. Houtkooper, Amsterdam UMC (AMC)	163.500	3 jaar	nov-19
18	Turning dazzling data into patient solutions – generation of a UMD omics platform for IEM biomarker discovery	UMD-project: prof. dr. D. Lefeber, Radboudumc,, dr. F. Vaz, Amsterdam UMC (AMC), dr. J. Jans, UMC Utrecht	205.204	2 jaar	jun-20
19	Intracellular nucleotide fluxomics as a novel strategy to unravel IEMs	UMD-project: dr. L. Steinbusch, Maastricht UMC+, dr. M. Noga, Radboudumc	83.781	2 jaar	jan-20
20	The promise of messenger RNA as treatment approach for inborn errors of metabolism: advancing tissue targeting	UMD-project: dr. P. Pijnappel, Erasmus MC, dr. S. Fuchs, UMC Utrecht, prof. dr. E. Rubio Gozalbo, prof. dr. B. Smeets, Maastricht UMC+/University	250.000	2 jaar	jan-20
21	Metabolic flux studies in humans by means of stable isotopes: to unravel the pathophysiology of inborn errors of metabolism and allow evaluation of new therapeutic options	UMD-project: S. Garrelfs MD PhD Candidate, prof. dr. F. Wijburg, Amsterdam UMC (AMC), dr. G. Visser, UMC Utrecht	185.414	2 jaar	jan-20
21	Projecten Work Packages 1-5 UMD	Zie ook www.umd.nl	796.472	5 jaar	jan-20