

Lopende onderzoeken in 2022					
	Titel onderzoek	Arts/onderzoeker, UMC	Toekenning (in €)	Beoogde Looptijd	Startdatum
1.	Nederlandse App Suite ter ondersteuning van het metabool dieet voor erfelijke stofwisselingsziekten	dr. C. van Karnebeek/ Amsterdam UMC	24.000	5 jaar	1-9-2018
2.	Crossomics: inbedding van integrale genetisch-metabole diagnostiek in de zorg	dr. J. Jans/ UMC Utrecht	197.444	4 jaar	15-5-2018
3.	Gyraat Atrofie: Ontwikkeling van nieuwe opties voor therapie om blindheid te voorkomen	dr. A. Bergen/ Amsterdam UMC	10.000	4 jaar	1-1-2019
4.	Turning dazzling data into patient solutions – generation of a UMD omics platform for IEM biomarker discovery	dr. D. Lefeber, dr. F. Vaz, dr. J. Jans/ Radboud UMC, Amsterdam UMC, UMC Utrecht	205.204	2 jaar	1-11-2020
5.	Intracellular nucleotide fluxomics as a novel strategy to unravel IEMs	dr. L. Steinbusch, dr. M. Noga/ Maastricht UMC, Radboud UMC	83.781	2 jaar	1-9-2020
6.	The promise of messenger RNA as treatment approach for inborn errors of metabolism: advancing tissue targeting	dr. P. Pijnappel, dr. S. Fuchs, dr. E. Rubio, dr. B. Smeets/ Erasmus MC, UMC Utrecht, Maastricht UMC	250.000	2 jaar	1-9-2020
7.	Metabolic flux studies in humans by means of stable isotopes	dr. F. Vaz/ Amsterdam UMC	182.332	2 jaar	1-2-2021
8.	New ways, better outcomes: n-of-1 for all	dr. M. Brands, dr. C. van Karnebeek/ Amsterdam UMC	175.684	4 jaar	1-9-2020

9.	Living with Galactosemia	dr. A. Bosch/ Amsterdam UMC	30.000	20 mnd	1-1-2021
10.	Perifere neuropathie bij MLD: mogelijke mechanismen, voorspellers en klinische betekenis. Tweede fase	dr. N. Wolf, dr. J.J. Boelens/ Amsterdam UMC, UMC Utrecht	195.821	2 jaar	1-9-2020
11.	Deelprojecten A Bird's Eye View of Gyrate Atrophie	dr. H. Waterham/ Amsterdam UMC	25.000	30 mnd	1-10-2020
12.	Iedereen moet kunnen sporten, ook een kind met een metabole ziekte (langeketen vetzuuroxidatie deficiëntie)	dr. S. Fuchs, Dr. R. Houtkooper/ UMC Utrecht	86.000	3,5 jaar	1-10-2019
13.	Window of opportunity for optimal treatment of classic galactosemia	dr. E. Rubio/ Maastricht UMC	30.000	1 jaar	15-10-2021
14.	CaseDatabase for Inherited Metabolic Disorders (CBD-IMD)	dr. I. Körver- Keularts/ Maastricht UMC	50.000	2 jaar, met optie op verlenging in jaar 3	17-12-2021
15.	Hematopoietic stem cell-mediated lentiviral gene therapy for the treatment of patients with Mucopolysaccharidosis type II (MPS II; Hunter syndrome)	dr. P. Pijnappel	338.500	3 jaar	1-3-2022