

Lopende onderzoeken in 2024

	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.	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 jaar)	1-11-2020
3.	Metabolic flux studies in humans by means of stable isotopes	dr. F. Vaz/ Amsterdam UMC	182.332	2 jaar (+ 8 maanden)	1-2-2021
4.	New ways, better outcomes: n-of-1 for all	dr. M. Brands, dr. C. van Karnebeek/ Amsterdam UMC	175.684	4 jaar (+ 0,5 jaar)	1-9-2020
5.	Deelprojecten A Bird's Eye View of Gyrate Atrophie	dr. H. Waterham/ Amsterdam UMC	25.000	30 mnd (+ 0,5 jaar)	1-10-2020
6.	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 jaar)	1-10-2019
7.	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

8.	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
9.	Cell-permeable glycerol-3-phosphates (G3Ps) as a novel treatment for Leigh Syndrome	dr. W. Koopman, dr. T. Schirris/Radboud UMC	50.000	6 maanden	1-5-2023
10.	Gene editing for correcting mitochondrial mutations and modelling mitochondrial disease	dr. S. Fuchs, drs. M. Koppens/Utrecht UMC	150.000	2 jaar	1-1-2023
11.	The search for new insights into the pathophysiology of galactosemia	dr. A. Bosch/Amsterdam UMC	30.000	18 maanden	1-1-2023
12.	Window of opportunity for optimal treatment of classic galactosemia, a follow-up study	dr. E. Rubio/Maastricht UMC	48.488	1 jaar	1-6-2023
13.	Towards a Prognostic Test for Risk Stratification for Patient-specific Disease Manifestations in Adrenoleukodystrophy (PRISM-ALD)	dr. S. Kemp/Amsterdam UMC	319.820,-	4 jaar	1 november 2023
14.	New biomarkers for Pompe disease to support newborn screening and to monitor disease progression and effect of (innova9ve) therapy.	Dr. G. Ruijter/Erasmus MC	316.549,-	4 jaar	1 januari 2024