

**Lopende onderzoeken in 2023**

	<b>Titel onderzoek</b>	<b>Arts/onderzoeker, UMC</b>	<b>Toekenning (in €)</b>	<b>Beoogde Looptijd</b>	<b>Startdatum</b>
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.	Gyraat Atrofie: Ontwikkeling van nieuwe opties voor therapie om blindheid te voorkomen	dr. A. Bergen/ Amsterdam UMC	10.000	4 jaar	1-1-2019
3.	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
4.	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
5.	Metabolic flux studies in humans by means of stable isotopes	dr. F. Vaz/ Amsterdam UMC	182.332	2 jaar	1-2-2021
6.	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
7.	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

8.	Deelprojecten A Bird's Eye View of Gyrate Atrophie	dr. H. Waterham/ Amsterdam UMC	25.000	30 mnd	1-10-2020
9.	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
10.	Window of opportunity for optimal treatment of classic galactosemia	dr. E. Rubio/ Maastricht UMC	30.000	1 jaar	15-10-2021
11.	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
12.	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
13.	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
14.	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

15.	The search for new insights into the pathophysiology of galactosemia	dr. A. Bosch/Amsterdam UMC	30.000	18 maanden	1-1-2023
16.	Window of opportunity for optimal treatment of classic galactosemia, a follow-up study	dr. E. Rubio/Maastricht UMC	30.000	1 jaar	1-4-2023