

Zebrafish for cause and cure of dTMPK deficiency

Metabolomics in blood cells for improved diagnostics and biochemical follow-up of inherited metabolic disorders

Antisense oligonucleotide-based therapeutic approach for lysine metabolism disorders

The identification of modifier genes in erythropoietic protoporphyria (EPP)

Mitochondrial gene editing of cultured muscle fibers

Induced Pluripotent Stem Cells (iPSC) derived muscle models to investigate pathophysiological mechanisms in very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCADD)

Emergency letters for patients with urea cycle defects(UCDs): consensus, digitalization and evaluation

Thermoneutrality as a novel intervention strategy in Leigh Syndrome

Improving tissue engraftment of stem cells by generating adult hepatocyte organoid cultures

UMD Catalyst Grant: € 15,000,00

Onderzoeksteam: Indi Joore, Sabine Fuchs, Pim Pijnappel, Bert Smeets, Florence van Tienen, Eduard Nieuwenhuis

Centra: RMCU Hubrecht; UMC Utrecht UMC; Erasmus MC; Maastricht UMC+

Samenvatting: Metabole ziekten zijn vaak ernstige, moeilijk behandelbare erfelijke ziektes in de stofwisseling van de cel. Het is lastig om voor elke afzonderlijk zeldzame metabole ziekte een aparte behandeling te ontwikkelen. Omdat bijna alle stofwisselingsprocessen (deels) in de lever plaatsvinden stellen wij voor een algemene behandeling en (lever)ziektemodel te ontwikkelen voor veel verschillende metabole ziekten.

Hiervoor willen we levercellen in het laboratorium vermeerderen om de zieke leverfunctie van patiënten te bestuderen en te verbeteren. Dat is nu nog niet mogelijk; levercellen kunnen niet goed vermeerderen en stamcellen worden geen echte levercellen. In ons onderzoeksinstituut is een methode ontwikkeld om foetale levercellen goed te laten vermeerderen. Wij willen deze techniek optimaliseren om ook levercellen van kinderen en volwassenen te laten vermeerderen terwijl ze hun levercel eigenschappen behouden. Hiermee hopen we een nieuwe levercelbron te ontwikkelen om de zieke leverfunctie van patiënten met metabole ziekten te bestuderen en te herstellen met transplantatie van gezonde levercellen.

Pyridoxine-dependent epilepsy: towards newborn screening for a treatable epilepsy and intellectual