**10.00 - 10.25 koffie en thee**

**10.25 - 10.30 Opening door R Neuteboom
Welkom Organisatie Isala Zwolle N Schoenmaker en A Weijenberg**

**10:30 - 12:15 Voordrachten blok 1: Voorzitters N Schoenmaker en A Weijenberg**

**10:30 -10:50
Het tijdperk van exome sequencing in het veld van de bewegingsstoornissen, wat levert het op voor de kinderneuroloog?**

J.Schieving, kinderneuroloog Amalia kinderziekenhuis/Radboudumc Nijmegen

De kinderneurologie is een vak wat volop in beweging is. Dankzij nieuwe genetische technieken zoals whole exome sequencing wordt het steeds vaker mogelijk om een diagnose te stellen bij een kind met een kinderneurologische aandoening van genetische origine.

Een van de speerpunten binnen de kinderneurologie van het Amalia kinderziekenhuis in Nijmegen zijn bewegingsstoornissen, zoals ataxie, dystonie, chorea of spasticiteit (in het kader van een hereditaire spastische paraparese). In deze voordracht willen wij u meenemen wat whole exome sequencing heeft betekent voor deze groep kinderen in de afgelopen 5 jaar. Hoe vaak is het gelukt om een diagnose te stellen en hoe vaak ook niet? Wat waren dan de meest voorkomende diagnose? Wat is de betekenis van het stellen van deze diagnose? Hoe vaak zorgt dit voor wijzigingen in het beleid? En zitten er ook nadelen aan het inzetten van deze genetische technieken? Op deze manier krijgt u een overzicht van de mogelijkheden en onmogelijkheden van deze genetische techniek binnen het veld van de bewegingsstoornissen anno 2024.

**10:50 – 11:00
Leuko-encefalopathie met verkalkingen, ontwikkelingsafwijkingen van de hersenen en skeletdysplasie als gevolg van homozygotie voor een hypomorfe CSF1R-variant**

S. Beerepoot, MD, MSc1,2,3, J.I.M.L. Verbeke, MD4, M. Plantinga, MSc, PhD2,3, S. Nierkens, MSc, PhD2,3, P.J.W. Pouwels, PhD4, N.I. Wolf, MD, PhD1, C. Simons, PhD5,6, M.S. vd Knaap, MD, PhD1,7

1 Afdeling Kinderneurologie, Amsterdam Leukodystrophy Center, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, en Amsterdam Neuroscience, Cel- en Moleculaire Mechanismen, 1081 HV Amsterdam, Nederland 2 Centrum voor Translationele Immunologie, Universitair Medisch Centrum Utrecht, 3584 CX Utrecht, Nederland 3 Prinses Máxima Centrum voor kinderoncologie, 3584 CS Utrecht, Nederland 4 Afdeling Radiologie en Nucleaire Geneeskunde, Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, 1081 HV Amsterdam, Nederland 5 Centrum voor Populatiegenoomanalyse, Garvan Instituut voor Medisch Onderzoek en UNSW Sydney, Sydney, NSW, Australië 6 Centrum voor Populatiegenoomanalyse, Murdoch Kinderonderzoeksinstituut, Melbourne, VIC, Australië 7 Afdeling Integratieve Neurofysiologie, Centrum voor Neurogenetica en Cognitief Onderzoek, Vrije Universiteit Amsterdam, 1081 HV Amsterdam, Nederland

Inleiding: Drie siblings, homozygoot voor CSF1R-variant c.1969+115\_1969+116del, werden onderzocht om het fenotype van "Hersenafwijkingen, Neurodegeneratie en Dysosteosclerose" (BANDDOS) te karakteriseren en de relatie met "Volwassen Leuko-encefalopathie met axonale Sferoïden en Gepigmenteerde gliacellen" (ALSP) te onderzoeken.

Methode: We hebben medische en laboratoriumbevindingen geanalyseerd en een overzicht van de bestaande literatuur samengesteld.

Resultaten: De siblings vertoonden ontwikkelingsachterstand, therapieresistente epilepsie en skeletafwijkingen. ALSP-achtige neurologische achteruitgang trad op vanaf 23 en 20 jaar bij de oudste twee siblings. De MRI-hersenen vertoonden multifocale witte stofafwijkingen en verkalkingen tijdens de initiële ziekte en een progressief MRI-beeld passend bij ALSP tijdens de neurologische achteruitgang. Ontwikkelingsafwijkingen van de hersenen waren het ernstigst bij de tweede sibling, de gevonden osteosclerotische skeletdysplasie was het ernstigst bij de derde sibling. Laboratoriummarkers, waaronder monocyten, dendritische celsubsets en T-cel proliferatiecapaciteit, waren normaal. Literatuuronderzoek onthulde variabele initiële ziekte en secundaire neurologische achteruitgang vergelijkbaar met ALSP.

Discussie: BANDDOS wordt gekenmerkt door variabele skeletdysplasie, ontwikkelingsachterstand en epilepsie, en wordt gevolgd door neurologische achteruitgang zoals bij (vroege) ALSP. Neurobeeldvorming onthult multifocale witte stofafwijkingen, verkalkingen en ontwikkelingsafwijkingen van de hersenen, gevolgd door een progressieve ALSP-achtige leuko-encefalopathie tijdens de neurologische achteruitgang. Ondanks de rol van CSF1R-signalering in myeloïde ontwikkeling, is er geen immuundeficiëntie. Er is sprake van familiaire en individuele variabiliteit in ziektemanifestaties.

**11:00 - 11:10
Titel: Alfa-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiëntie: herdefiniëring van het fenotype (Redefining the phenotype of alpha-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiency)**

F.C.C. Klouwer1\*, S.D. Roosendaal2, C.E.M. Hollak3, M. Langeveld3, B.T. Poll-The1, A.J. van Sorge4, N.I. Wolf1,5, M.S. van der Knaap1,5, M. vEngelen1

1 Afdeling kinderneurologie, Emma kinderziekenhuis, Amsterdam UMC, Amsterdam Leukodystrophy Center, Amsterdam, Nederland 2 Afdeling radiologie, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland 3 Afdeling endocrinologie en metabolisme, Amsterdam Gastroenterology Endocrinology and Metabolism research institute, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland 4 Afdeling oogheelkunde, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland 5 Amsterdam Neuroscience, Cellular & Molecular Mechanisms, Vrije Universiteit, Amsterdam, Nederland

Achtergrond: Alfa-methylacyl-CoA racemase (AMACR) deficiëntie is een zeldzame peroxisomale enzymdeficiëntie die wordt veroorzaakt door biallelische varianten in het AMACR gen. De enzymdeficiëntie leidt tot stapeling van pristaanzuur en toxische galzuurintermediairen (R)-trihydroxycholestaanzuur (THCA) en (R)-dihydroxycholestaanzuur (DHCA). Er zijn minder dan 20 patiënten met AMACR deficiëntie beschreven in de literatuur, waardoor het fenotype niet goed is gekarakteriseerd en er weinig bekend is over het natuurlijk beloop van deze aandoening.

 Resultaten: Wij beschrijven een cohort van 12 patiënten (9 volwassenen en 3 kinderen) met genetisch bevestigde AMACR deficiëntie (mediane leeftijd ten tijde van diagnose 56 jaar, range 3-69), met een gemiddelde follow-up duur van 6 jaar. Vijf niet eerder gerapporteerde pathogene varianten worden beschreven. Bij 5 van de 9 volwassenen werd retinitis pigmentosa gediagnosticeerd op een mediane leeftijd van 45 jaar (rang 30-61). De mediane tijd tussen het diagnosticeren van de retinitis pigmentosa en het stellen van de AMACR deficiëntie diagnose was 24 jaar (range 0-33). Alle volwassen patiënten ontwikkelden vervolgens neurologische klachten na de leeftijd van 40 jaar, waarbij neuropathie, ataxie en cognitieve achteruitgang de meest voorkomende verschijnselen waren. Eén patiënt presenteerde zich met een stroke-like episode. Alle volwassen patiënten hadden een typisch patroon op MRI-hersenen met betrokkenheid van de thalami en grijze stof structuren van de pons en mesencephalon. Eén patiënt had een hepatocellulair carcinoom ten tijde van de AMACR deficiëntie diagnose en twee patiënten waren bekend met galstenen. Alle drie de kinderen in dit cohort hadden verhoogde leverenzymen als enige verschijnsel en geen afwijkingen op MRI-hersenen.

Conclusie: AMACR deficiëntie kan worden beschouwd als een langzaam progressieve aandoening op de volwassen leeftijd, waarbij neurologische klachten op de voorgrond staan. De belangrijkste verschijnselen zijn retinitis pigmentosa, neuropathie, ataxie en cognitieve achteruitgang. Ook kunnen stroke-like episodes zich voordoen. Herkenning van het typische patroon van afwijkingen op MRI-hersenen kan leiden tot een snelle diagnose. Patiënten hebben een verhoogd risico op het krijgen van leverfibrose of - cirrose en het ontwikkelen van een hepatocellulair carcinoom, hiervoor wordt actieve screening geadviseerd.

**11:10 - 11:20**
**Ontwikkeling van ziekten van de achterhersenen vanuit genetisch perspectief**

S.A.M. vNoort1, D.A. Sival1, D.S. Verbeek2 (UMCG)

1 Afdeling kinderneurologie, Beatrix Kinderziekenhuis, 2 afdeling klinische genetica; Universitair Medisch Centrum Groningen

Achtergrond: Door verbetering van neuroimaging en genetische technologieën is het aantal bekende ontwikkelingsstoornissen dat de achterhersenen aantast sterk gegroeid. Desondanks, blijft het grotendeels onbekend waarom de ontwikkeling van de achterhersenen bij zo veel genetische aandoeningen wordt beïnvloed. Het doel van dit werk is meer inzicht te verkrijgen in de biologische routes die essentieel zijn voor de ontwikkeling van de achterhersenen.

Methoden: Op basis van genen die afwijkingen van de achterhersenen veroorzaken, is een actuele lijst samengesteld, genen werden gegroepeerd op basis van de meest voorkomende geassocieerde afwijking in 1) voornamelijk cerebellair, 2) cerebellair en hersenstam en 3) voornamelijk hersenstam. Hersenspecifieke gen-co-expressienetwerken werden gegenereerd om functionele relaties, en nieuwe genen die nog niet gekoppeld zijn aan afwijkingen van de achterhersenen, te identificeren.

Resultaten: Gedeelde biologische routes liggen ten grondslag aan ontwikkelingsprocessen in de achterhersenen, zelfs wanneer cellen afkomstig zijn uit verschillende primordia. De belangrijkste genen in de ontwikkeling van de achterhersenen betreffen genen die coderen voor transcriptiefactoren en extracellulaire signaalmoleculen. Hersenstamafwijkingen zijn biologisch verschillend van stam en cerebellaire afwijkingen, met een kleinere rol voor ciliogenese.

Conclusies: Identificatie van essentiële biologische routes toont belangrijke uitdagingen op het gebied van genetische malformaties van de achterhersenen, zoals hoe defecten in alomtegenwoordige ontwikkelingsprocessen resulteren in hersenspecifieke fenotypes, en hoe timing- en reparatiemechanismen de pathogeniteit van de aangetaste processen beïnvloeden.

**11:20 - 11:30**
**Bewegingsstoornissen geassocieerd met Enterovirus A-71 infecties**

S.A.M. vNoort1, J.W. Elting2, P.E. Peters1, J. Nicolai3, M.A.J. de Koning-Tijssen2, J. Helfferich1

1 Afdeling kinderneurologie, Beatrix Kinderziekenhuis UMCG, 2 afdeling Neurologie UMCG, 3 afdeling kinderneurologie Maastricht UMC

Achtergrond: Bewegingsstoornissen op de kinderleeftijd kunnen lastig te typeren zijn, waarbij vaak gedacht wordt aan een genetische oorzaak. Bij patiënten met een enterovirus A71 (EV-A71) hersenstamencefalitis zijn bewegingsstoornissen veelvoorkomend: myoclonus wordt gemeld bij 33-60% van de patiënten en ataxie bij 29%-73%. EV-A71 is een ziekteverwekker die een breed scala aan symptomen kan veroorzaken. Recentelijk zijn meerdere uitbraken in het noordelijk halfrond beschreven met hersenstamencefalitis. Het doel van deze ‘case series’ is de bekendheid van het fenotype te vergroten.

Resultaten: We beschrijven vier patiënten (in de leeftijd van 21 maanden tot 12 jaar) met bewegingsstoornissen en een in fecesmateriaal bevestigde EV-A71 infectie. De vier kinderen hadden allen myoclonieën, één presenteerde zich met ataxie, bij twee was er sprake van paresen. Epilepsie kwam voor bij twee kinderen. Op basis van polymyografie werd de myoclonus als subcorticaal geclassificeerd. De bewegingsstoornissen werden niet meer gezien toen de kinderen opknapten.

Conclusies: Herkenning van (para)infectieuze bewegingsstoornissen bij kinderen met een EV-A71 infectie is belangrijk, zodat gerichte diagnostiek kan worden verricht. Bij verdenking op een EV-A71 infectie is PCR-onderzoek in nasofarynx en feces, aangewezen. Beeldvorming van de hersenen en polymyografie kunnen ook van toegevoegde waarde zijn.

**11.30 - 11:40**
**Alfa Foetoproteine bij Ataxia Teleangiectasia**

S.J.G. Veenhuis, J.A. Hebbink, N.J.H. vOs, C.M.R. Weemaes, MAAP Willemsen

Afdeling Kinderneurologie, Amalia Kinderziekenhuis, Radboudumc Nijmegen

**INTRODUCTIE:** Ataxia Teleangiëctasia (A-T) is een zeldzame, autosomaal recessieve neurodegeneratieve ziekte die wordt veroorzaakt door mutaties in het A-T Mutated (ATM) gen dat codeert voor het ATM eiwit.

Het klassieke fenotype debuteert met cerebellaire ataxie op de peuterleeftijd. Overige kenmerken van A-T zijn extrapiramidale bewegingsstoornissen, immuundeficiëntie, respiratoire problemen en een verhoogd risico op maligniteiten. Wanneer er door enige restactiviteit van het ATM eiwit sprake is van een milder ziektebeloop wordt gesproken over ‘variant A-T’.

Alfa foetoproteïne (AFP) is een bekende biomarker in het bloed die kan wijzen op het bestaan van A-T. Normaliter is er bij alle (gezonde) neonaten een verhoogde serum AFP waarde in het bloed aanwezig, welke daalt tot de leeftijd van 2 jaar. Bij mensen met A-T wordt deze daling van het serum AFP niet waargenomen en blijft deze waarde gedurende het leven verhoogd. Er is geen verklaring voor dit fenomeen bekend. Er is tot heden weinig onderzoek verricht naar het beloop van het serum AFP gehalte in de tijd bij mensen met A-T.

**DOEL:** Meer inzicht verkrijgen van het beloop van het serum AFP gehalte bij mensen met A-T, zodat deze biomarker mogelijk meer kan bijdragen als uitkomstmaat als onderdeel van wetenschappelijk onderzoek.

**METHODE:** In deze retrospectieve cohort studie werden seriële serum AFP waarden van het Nederlandse A-T cohort verzameld.

**RESULTATEN:** In totaal werden serum AFP waarden van 52 verschillende personen met A-T verzameld. Dit waren 21 kinderen en 31 volwassenen. Van hen hadden 42 het klassieke fenotype en 10 het variante fenotype. Er werden 226 serum AFP metingen verzameld, waarvan de minimum waarde 18ug/L was en de maximum waarde 770 ug/L. De gemiddelde AFP waarde was hoger in de groep met het klassieke fenotype in vergelijking tot de groep met het variante fenotype. Met verloop van tijd werd bij iedereen met het klassieke fenotype toename van de serum AFP waarde gezien. In de groep met variant A-T werd een heterogeen verloop van de serum AFP waarde gezien, waarbij een minder hoge stijging of stabilisatie van serum AFP werd waargenomen.

**CONCLUSIE:** Serum AFP stijgt met het toenemen van de leeftijd bij mensen met A-T, waarbij we bij mensen met het klassieke fenotype een grotere stijging zien dan mensen met het variante fenotype.

**11.40 - 11:50
Diepe hersenstimulatie voor kinderen met GNAO1 gerelateerd dystonie: case series**

L.R. Heideman, M. Beudel, J.M. vDijk, P.R. Schuurman, N.I. Wolf, A.I. Buizer, L.A. vdPol (Amsterdam UMC)

1Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, afdeling Kinderneurologie, afdeling Revalidatiegeneeskunde, Amsterdam Movement Science, Amsterdam Neuroscience, De Boelelaan 1117, Amsterdam, Nederland 2Amsterdam UMC, Universiteit van Amsterdam, afdeling Neurologie, Amsterdam Neuroscience, Meibergdreef 9, Amsterdam, Nederland; 3Amsterdam UMC, Universiteit van Amsterdam, afdeling Neurochirurgie, Amsterdam Neuroscience, Meibergdreef 9, Amsterdam, Nederland 4Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, afdeling Kinderneurologie, Emma Kinderziekenhuis, Leukodystrofie Centrum, Amsterdam Neuroscience, De Boelelaan 1117, Amsterdam, Nederland; 5Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, afdeling Revalidatiegeneeskunde, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam Movement Science, De Boelelaan 1117, Amsterdam, Nederland; 6Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, afdeling Kinderneurologie, Emma Kinderziekenhuis, De Boelelaan 1117, Amsterdam, Nederland.

Inleiding: Het GNAO1 syndroom is een zeldzame, genetische aandoening gekenmerkt door een combinatie van bewegingsstoornissen, epilepsie en/of verstandelijke beperking. Dystonie komt het meeste voor en leidt bij het GNAO1 syndroom soms tot levensbedreigende situaties, status dystonicus (SD) genaamd. Diepe hersenstimulatie (DBS) is een effectieve behandeling bij therapieresistente dystonie. In dit abstract presenteren wij onze ervaringen met DBS in GNAO1-gerelateerde dystonie.

Methode: Retrospectieve case studie naar kinderen met DBS voor GNAO1-gerelateerde dystonie in AmsterdamUMC. De Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale, motor component (BFMDRSm) was de primaire uitkomstmaat voor effectiviteit.

Resultaten: Er waren vier jongens met DBS voor GNAO1-gerelateerde dystonie. De mediane leeftijd bij start van DBS was 10 jaar (range: 8-15). Drie kinderen kregen DBS als spoedbehandeling voor SD; één werd electief met DBS behandeld. De mediane BFMDRSm preoperatief was 79/120 (range: 76,5-101; maximaal 120; n=4). Postoperatief verbeterde de mediane BFMDRSm met 52.3% (range: 51.4%-71.3%; n=3). Mediane follow-up was 12 maanden (range: 6-48).

Discussie: Onze ervaring illustreert dat DBS een effectieve en mogelijk levensreddende behandeling kan zijn voor GNAO1-gerelateerde dystonie en SD. Om het beloop en effect van behandelingen op bewegingsstoornissen bij het GNAO1 syndroom duidelijker te krijgen, zijn we bezig met het opzetten van een nationaal GNAO1 register.

**11:50 - 12:00
Developmental Coordination Disorder past binnen het klinische spectrum van neurogenetische aandoeningen**

M. Garofalo1,2, F. Vansenne2,3, J.F. vHoorn4, D.S. Verbeek2,3, D.A. Sival1,2

1 Department of Pediatric Neurology, Beatrix Children’s Hospital, UMCG, 2 Expertise Center Movement Disorders Groningen, UMCG, 3 Department of Genetics, UMCG, 4 Department of Rehabilitation Medicine, UMCG, University of Groningen, Groningen, the Netherlands

Achtergrond: Vermeende klachten passend bij Developmental Coordination Disorder (DCD) worden onderscheiden van neurologische aandoeningen met een vergelijkbaar fenotype (DCD-mimics). Wij hebben eerder aangetoond dat de pathogenese DCD past in het bewegingsstoornissenspectrum.1 Hier onderzochten wij of DCD in het klinische spectrum past van neurogenetische aandoeningen.

Methoden-Resultaten: Retrospectief werden 55 patiënten die oorspronkelijk aan de diagnostische criteria van DCD2 voldeden (kinderneurologie, UMCG; 2016-2022), onderverdeeld in groepen met DCD (n=31/55; 56%) en DCD-mimics diagnoses (n=24/55; 44%). DCD-mimics diagnoses bestonden uit aandoeningen verklaard door 1) genetische varianten (n=15/24; 62%), leidend tot ontwikkelings-, neuromusculaire-, metabole- en bewegingsstoornissen; en 2) overige oorzaken (n=9/24; 38%), leidend tot ontwikkelingsachterstand, cerebrale parese, tendomyogene-en/of neuromusculaire klachten. Een statistisch onderscheidend profiel tussen DCD-mimics en DCD betrof respectievelijk: 1) minder frequent afwijkende fijne motoriek (n=17/24 vs n=27/31; p=.028); 2) meer frequent een inhomogeen cognitief profiel (n=9/24 vs n=1/31; p=.003); 3) meer frequent hypotonie (n=12/24 vs n=4/31; p=.003). Er was geen verschil tussen de aanwezigheid (24/55; 44%) en/of ernst van bewegingsstoorniskenmerken tussen beide groepen (ns).

Discussie: Er waren geen unieke klinische kenmerken tussen beide groepen. Overeenkomstig onze voorgaande genetische onderzoeksresultaten, passen DCD en DCD-mimics groepen binnen hetzelfde klinische neurogenetische spectrum. Bij aanwezigheid van bovengenoemde klinische kenmerken, dient aanvullende genetische diagnostiek overwogen te worden.

Referenties
1. Garofalo M, Vansenne F, Sival DA, Verbeek DS. Pathogenetic Insights into Developmental Coordination Disorder Reveal Substantial Overlap with Movement Disorders. Brain Sciences. 2023;13(12):1625.
2. Blank R, Barnett AL, Cairney J, Green D, et al. International clinical practice recommendations on the definition, diagnosis, assessment, intervention, and psychosocial aspects of developmental coordination disorder. Developmental Medicine & Child Neurology. 2019;61(3):242-85.

**12:00 - 12:15 2 casussen gevolgd door een gemeenschappelijke discussie**

**12:00 - 12:05
casus 1 “Atypische presentatie van MOG-geassocieerde ziekte”**

M. Teunissen, M. Verschoof, C. Peeters-Scholte

Afdeling Kinderneurologie, UMC Leiden, Leiden

Achtergrond: Myelin Oligodendrocyte Glycoprotein (MOG) antistof-geassocieerde ziekte is een inflammatoire aandoening, die zich op verschillende manieren kan presenteren, zoals met een neuritis optica, ADEM of myelitis transversa. Een karakteristieke presentatie van een MOG antistof-geassocieerde ziekte is onder andere aanvallen van unilaterale of bilaterale neuritis optica met ernstig visusverlies als gevolg, een verandering in mentale status met focale neurologische verschijnselen of zwakte met sensibele stoornissen van de ledematen met dysfunctie van de darm of blaas.

Casusbeschrijving: Een 14-jarig meisje met een blanco voorgeschiedenis presenteerde zich met sinds enkele weken bestaande hoofdpijnklachten, binoculaire diplopie met beiderzijds papiloedeem zonder visusverlies. MRI hersenen toonde een bilaterale aankleuring van de nervus opticus. Bij lumbaalpunctie werd een verhoogde druk van >60cm H20 gevonden met een milde pleiocytose. Er werd gezien verdenking op neuritis optica gestart met een driedaagse methylprednison kuur. Nadien werd een milde verbetering gezien van klachten en een tijdelijke verlaging van de intracraniële druk, die echter bij herhaaldelijke lumbaalpuncties hoog bleef ondanks behandeling met acetazolamide. Patiënte bleek aantoonbare antistoffen tegen MOG te hebben en type 3 oligoclonale banden. Patiënte presenteerde zich vervolgens met een allodynie van de ledematen, waarbij er een MRI neuraxis verricht werd met langgerekte T2 hyperintensiteiten in het gehele cervicothoracale myelum, wat de uiteindelijke diagnose MOG antistof geassocieerde ziekte, samen met een nogmaals aantoonbare anti-MOG antistoffen, meer waarschijnlijk maakte.

Conclusie: MOG antistof-geassocieerde ziekte kan zich op veel verschillende manieren presenteren, waarbij een atypische presentatie met een goede visus, niet-pijnlijke oogvolgbewegingen, hoge intracraniële druk en een pleiocytose in liquor mogelijk is.

**12:05 - 12:10
casus 2 “Tasten in het duister: een waggelende peuter”**

H. Sartorius, L. Sie (LUMC; JKZ)

AIOS neurologie (LUMC) en Lilian Sie, kinderneuroloog Juliana Kinderziekenhuis, Haga Ziekenhuis Den Haag.

Casusbeschrijving: Wij presenteren een jongen die op 4-jarige leeftijd naar onze polikliniek werd verwezen door de orthopeed vanwege symmetrische proximale spierzwakte. Het was ouders opgevallen dat hij snel vermoeid raakte bij het lopen, vaak viel en dat hij moeite had met rennen. In het eerste levensjaar leek de motorische ontwikkeling gemiddeld, maar hij ging pas los lopen bij 21 maanden. Hij kon alleen opstaan met gebruik van de handen en gesperde benen. Hij kon traplopen met optrekken aan de leuning.

Bij neurologisch onderzoek wordt een jongen gezien met een hypotonie, symmetrische proximale spierzwakte aan armen en benen, en voethefferszwakte beiderzijds MRC graad 4. Het looppatroon was waggelend, met een Trendelenburg en weinig afwikkeling van de voeten. Gower’s sign was positief. Differentiaaldiagnostisch werd gedacht aan een myopathie (congenitaal, mitochondrieel of metabool) dan wel een spierdystrofie (Duchenne/Becker of Limb-Girdle).

Laboratoriumonderzoek toonde een normaal CK. Een spierdystrofie kon hiermee worden verworpen. Er bleek echter ook sprake te zijn van een onmeetbaar laag vitamine D.

De werkdiagnose werd een myopathie op basis van hypovitaminose D. Bij navraag bleek het kind vrijwel nooit buiten te komen en het kreeg thuisonderwijs van zijn moeder. Via de kinderarts werd aanvullend onderzoek van de skeletstatus van patiënt middels een röntgenfoto van de hand en het bekken verricht. Dit toonde het beeld van rachitis.

Na suppletie van vitamine D was er gestaag herstel van kracht en motoriek. De neurologische symptomen, oorzaken en behandeling van Vitamine D-gebrek zullen besproken worden.

**12:10 - 12:15 Gemeenschappelijke discussie casus 1+2**

**Lunch: 12.15 – 13.15**

**13.15-15:00 Voordrachten Blok 2: Voorzitters N Schoenmaker en A Weijenberg**

**13.15 – 13:30 2 casussen gevolgd door een gemeenschappelijke discussie**

**13:15 - 13:20
casus 3 “Behandeling van epilepsie bij STXBP1”**

D. van Poppelen, F.A.A. Langius

Afdeling kindergeneeskunde, OLVG Amsterdam

Inleiding: STXBP1-mutaties kunnen leiden tot een ‘developmental epileptic encephalopathy’ (DEE), waarbij kinderen naast epilepsie en ontwikkelingsstoornissen ook parkinsonisme en ataxie kunnen tonen. Epilepsie bij kinderen met deze mutatie is vaak therapieresistent en kan behandelaars en ouders voor dilemma’s stellen. In deze presentatie wordt een illustratieve casus besproken, evenals relevante literatuur.

Methoden: Casuspresentatie onderbouwd met recente literatuur.

Resultaten: Het betreft een inmiddels tweejarig meisje, dat zich voor het eerst presenteerde op de leeftijd van vijf weken met dagelijks meerdere korte aanvallen van trekkingen in het gelaat en de rechterarm, verdacht voor epileptische aanvallen. Middels lumbaalpunctie werden infectieuze oorzaken uitgesloten, een MRI-hersenen toonde geen structurele oorzaak. Een eerste EEG werd grotendeels gedomineerd door een burst-suppressiepatroon, suggestief voor het syndroom van Ohtahara. Aanvullende genetische diagnostiek toonde een de novomutatie in het STXBP1-gen (c.1217G>A, p.Arg406His). Patiënte werd initieel behandeld met levetiracetam, clobazam en vigabatrine, carbamazepine en uiteindelijk een prednisolon stootkuur. Daarna werd patiënte tot op heden aanvalsvrij onder levetiracetam en vigabatrine (later omgezet in valproinezuur).
Proefdieronderzoek toont veelbelovende resultaten voor chemische chaperonnes als trehalose, sorbitol en 4-fenylbutyraat, naar laatstgenoemde loopt inmiddels een fase 1 studie.

Discussie: Behandeling van DEE is uitdagend en duurzame aanvalsvrijheid is zeldzaam. Er is ruimte voor nieuwe therapieën.

**13:20 - 13:25**
**casus 4 “Nieuw ziektebeeld: pontocerebellaire hypoplasie en late-onset neuroferritinopathie door een autosomaal dominante FTH1 variant”**

J.A. Hebbink1, B.B.A. dVries2, S.A.H. Pegge3, J.M.F. Niermeijer4, E.J. Kamsteeg2, M.A.A.P. Willemsen1

1 Afdeling (kinder)neurologie Radboudumc, 2 afdeling klinische genetica Radboudumc, 3 afdeling neuroradiologie Radboudumc, 4 afdeling kinderneurologie Elisabeth Tweesteden Ziekenhuis

Casus beschrijving: We presenteren een patiënt met een onderscheidend klinisch en neuroradiologisch fenotype en een de novo variant in het FTH1 gen. Het betreft een 24-jarige vrouw met een vanaf peuterleeftijd bekende ontwikkelingsachterstand en een pontocerebellaire hypoplasie. Na jarenlang stabiel klinisch beeld, trad er vanaf 20-jarige leeftijd geleidelijke regressie op en ontwikkelde ze nieuwe hypertonie, ataxie, dystonie, dysartrie en apathie. Cerebrale MRI toonde nieuwe bilaterale signaalveranderingen van de basale ganglia en hippocampus, meest passend bij ijzeraccumulatie. Open exome sequencing liet een de novo variant in het FTH1 gen zien, namelijk c.510\_511delTC p.(Phe171\*), welke leidt tot een frameshift mutatie in het laatste exon. Enkele maanden later verscheen een case series van vijf patiënten met eenzelfde, onderscheidend fenotype en een de novo FTH1 gen variant. Onze patiënt is de oudste patiënt bekend met deze nieuw ontdekte oorzaak van pontocerebellaire hypoplasie en late-onset neuroferritinopathie.

**13:25 - 13:30 Gemeenschappelijke discussie casus 3+4**

**13:30 - 13:40**
**Max Verstappen’s in de dop: een retrospectieve analyse van kart-ongevallen bij kinderen**

R. Farkhani1, S. Nelen2, M. Willemsen1, E. Hamer1

1 Afdeling kinderneurologie Radboudumc, 2 afdeling traumachirurgie Radboudumc

Achtergrond: Karten lijkt de afgelopen jaren steeds populairder te zijn geworden onder kinderen [1]. Echter brengt deze motorsport en vrijetijdsbesteding een aanzienlijk risico op ongevallen met zich mee [2]. Het is verondersteld dat factoren zoals onervarenheid, hoge snelheid en gebrek aan voldoende veiligheidsmaatregelen en instructie hierbij een rol spelen [2].

Doel: Aantal kart-ongevallen dat zich in de periode van 2015-2023 heeft gepresenteerd op de Spoedeisende Hulp (SEH) van het Radboudumc in kaart brengen, evenals de geassocieerde letsels en patiëntkarakteristieken. Het doel is om met deze inzichten bewustzijn te creeëren over de risico’s van karten en de juiste veiligheidsmaatregelen te adviseren. Tevens zou deze informatie kunnen leiden tot optimalisatie van zorg voor deze patienten.

Methode: Een retrospectief dossieronderzoek met gebruik van het programma CTque. Metbehulp van CTque kan een zoekstrategie worden uitgezet in vrije tekst in elektronische patiënt dossiers (EPD’s). Daarbij werden de termen “kart” en “karten” gebruikt in combinatie met de filters leeftijd < 18 jaar en presentatie via de SEH. Medisch dossiernummers (MDN’s) en data uit het landelijke traumaregister (LTR) werden vervolgens opgevraagd.

Resultaten: Er werden 14 kinderen geïncludeerd (mediane leeftijd 12 jaar, range 4-17, 86% jongens). Er werd over de afgelopen jaren een stijging waargenomen in het aantal kart-ongevallen: in de periode 2015-2021 werd in het Radboudumc jaarlijks 1 ongeval behandeld (leeftijd 9-17 jaar). Na het kampioenschap van Max Verstappen in december 2021 werden reeds 8 ongevallen behandeld (4-16 jaar). Drie kinderen waren met hun kart over de kop geslagen, vijf anderen waren tegen een muur of stapel banden gereden. Bij drie kinderen werd cerebrale beeldvorming verricht. Hierop werden geen traumatische afwijkingen gezien; bij 1 jongen was sprake van DWI-afwijkingen ten gevolge van ernstige traumatisch hypovolemie bij leverletsel. Van 50% van de kinderen is bekend dat ze een helm droegen ten tijde van het ongeval.

Conclusie: De afgelopen jaren werden er meer kinderen op onze SEH gezien na een kartongeval; tevens lag hun leeftijd lager dan voorheen. Geen van de kinderen uit deze studie had ernstig traumatisch hersenletsel. We speculeren dat het dragen van een helm hier mogelijk aan bijgedragen heeft. Momenteel worden de data uitgebreid met gegevens van andere trauma-centra. Tijdens de voorjaarsvergadering zullen enkele casus gepresenteerd worden ter illustratie. Ook zal ingegaan worden op de huidige veiligheidsmaatregelen.

Referenties
1. Het Parool. Het Verstappeneject op de kartbaan: ‘Kinderen willen coureur worden door Max’. <https://www.parool.nl/amsterdam/hetverstappeneffect-op-de-kartbaan-kinderen-willen-coureur-worden-doormax~b00884928/?referrer=https://www.google.com>
2. Eker HH, Van Lieshout EM, Den Hartog D, Schipper IB. Trauma mechanisms and injuriesassociated with go-karting. Open Orthop J. 2010 Feb 17; 4: 107

**13:40 - 13:50**
**De ‘Wake-up Test’ bij kinderen met ernstige traumatisch hersenletsel: een retrospectief single-center onderzoek**

H.D. Mulder1, J. Helfferich2, M.C.J. Kneyber1

1 Afdeling kindergeneeskunde, Intensive Care Kinderen , Beatrix Kinderziekenhuis, 2 afdeling kinderneurologie, University Medical Center Groningen, University of Groningen, Groningen.

**Inleiding:** Bij kinderen met ernstig traumatisch hersenletsel (ETH) is er regelmatig discussie over het staken van sedatie voor een neurologische beoordeling (de neurologische wake-up test (NWT).

**Methoden:** In dit retrospectieve cohortonderzoek beschrijven we het gebruik en de uitkomst van de NWT bij kinderen met ETH op de kinderintensive care van het UMCG. Kinderen ≤ 18 jaar met GCS ≤ 8, opgenomen tussen januari 2010 en december 2020, werden geïncludeerd.

**Resultaten:** Van de 36 geïncludeerde patiënten met ETH was de mediane leeftijd 8,5 jaar [2 maanden-16 jaar]; 5 patiënten waren ≤ 6 maanden. Mediaan initiële GCS was 6 [3-8] en GMS 3 [1-5]. Bij 14 patiënten werd er een NWT verricht, waarvan 7 succesvol waren. Al deze patiënten hadden een val als traumamechanisme. De 7 NWT-falers werden opgenomen na een verkeersongeval. De primaire reden voor het niet verrichten van een NWT was intracraniële hypertensie (59%). In vergelijking met de NWTs, hadden de niet-NWTs hogere PRISM III scores (18.9 vs 10.6), lagere GCS/GMS bij ontslag en meer comorbiditeit. Negen patiënten overleden, allen in de niet-NWT-groep.

**Discussie:** De NWT werd beperkt gebruikt bij ETH. Onze resultaten suggereren dat een beperkte selectie van kinderen met ETH in aanmerking komt voor een NWT.

Afkortingen: NWT=neurological Wake-up Test; ETH=ernstig traumatisch hersenletsel; GCS=Glasgow Coma Scale; GMS=Glasgow Motor Scale; PRISM III= Pediatric Risk of Mortality-Score

**13:50 - 14:00**
**Non-invasieve intracraniële drukmeting middels oto-akoestische emissies bij kinderen met acuut leverfalen
-a proof of principle studie**

K.J. Schouwstra1, E. dKleine2, S.T.H. Bontemps3, R. Scheenstra2, H.J. Verkade2, D.A. Sival1

1 Afdeling kinderneurologie, 2 afdeling kinderchirurgie, 3 afdeling kinder-IC, 2 afdeling kinder-MDL, 2 afdeling audiologie; UMCG, Groningen

**Inleiding:** Bij kinderen met acuut leverfalen (ALF) is levertransplantatie (LTx) noodzakelijk indien spontaan herstel uitblijft. Tijdens de pre-transplantatieperiode kan de neurologische toestand snel verslechteren, resulterend in hersenoedeem en uiteindelijk inklemming. Onze eerdere studie heeft aangetoond dat afwezige pupilreflexen en hersenstamreflexen geassocieerd zijn met volledig neurologisch herstel na LTx. Voorafgaande radiologische exclusie van inklemming is daarbij essentieel aangezien radiologische inklemming geassocieerd is met een infauste prognose. Non-invasieve neuromonitoring kan een belangrijke rol spelen tijdens de pre-transplantatieperiode. Een veelbelovende techniek om veranderingen in intracraniële druk te meten zijn oto-akoestische emissies (OAE). In deze proof-of-principle studie bepalen wij de toepasbaarheid van deze techniek voor het monitoren van veranderingen in intracraniële druk bij kinderen met ALF.

**Methoden:** Vanwege de zeldzaamheid van ALF werd de toepasbaarheid van OAE eerst bepaald bij 30 kinderen (0-18 jaar) opgenomen op de kinder-IC van het UMCG. Exclusiecriteria omvatten onrust en bewegelijkheid van het kind evenals afwijkingen aan de gehoorgang.

**Resultaten:** OAE konden gemeten worden bij alle kinderen >2 jaar (22/30).

**Discussie:** Bij kinderen op de IC kunnen OAE gemeten worden, dit suggereert dat het een nuttige techniek kan zijn voor het monitoren van intracraniële drukveranderingen. Als vervolg zal de techniek toegepast gaan worden bij kinderen met ALF om in de toekomst mogelijk als non-invasieve neuromonitoring techniek gebruikt te kunnen worden tijdens de wachttijd voor LTx.

**14:00 - 14:10**
**Sterke associatie met doorgemaakte EBV-infectie bij kinderen met MS in tegenstelling tot andere verworven demyeliniserende aandoeningen**

S. Molenaar1, S. Scherbeijn2, A. Bruijstens1, M.S.J. Buijze1, C. vGeurts vKessel2, R.F. Neuteboom1

1 Afdeling kinderneurologie, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam, 2 Afdeling virologie, Erasmus Universitair Medisch Centrum, Rotterdam

**Inleiding:** In de literatuur is de associatie tussen het Epstein-Barr-virus (EBV) en multiple sclerose (MS) bij kinderen minder duidelijk dan bij volwassenen. De relatie tussen EBV, andere virusinfecties en overige verworven demyeliniserende aandoeningen (ADS), zoals MOG-IgG geassocieerde aandoeningen (MOGAD), is onbekend.

**Methoden:** Antistoffen tegen EBV, Cytomegalovirus (CMV) en Humane Herpesvirus 6 (HHV-6) werden onderzocht in het serum van kinderen met ADS.

**Resultaten:** Eenendertig kinderen hadden MS, 26 MOGAD en 15 andere ADS. Bijna alle kinderen vertoonden HHV-6-antistoffen (respectievelijk 87%, 88% en 93%). Alle kinderen met MS hadden antistoffen tegen EBV, terwijl EBV-seroprevalentie lager was in de MOGAD- en andere ADS-groepen (50% en 67%; p = 0.001). EBV Nuclear Antigen 1 (EBNA-1) en EBV Viral Capsid Antigen (VCA) titers waren over het algemeen hoog. CMV-seropositiviteit was minder frequent bij MS (35%) dan bij MOGAD (58%), ondanks een hogere leeftijd bij ziekte debuut (respectievelijk 16,0 versus 10,5 jaar). Kinderen die anti-EBNA-1-positief en anti-CMV-negatief testten, werden significant eerder gediagnosticeerd met MS na eerste aanval (p <0,001). Geen significante correlaties werden gevonden tussen anti-EBNA-1-titers en parameters voor ziekte-ernst.

**Discussie:** Kinderen zonder EBV-antistoffen ontwikkelden geen MS. CMV-antistoffen leken beschermend tegen MS-diagnose. Dit onderstreept de cruciale rol van EBV bij kinderen met MS.

**14:10 -14:20**
**Bekende en nieuwe spelers in volumeregulatie: varianten in AQP-4 en GPRC5B leiden tot Megalencefale Leukoencefalopathie met subcorticale Cysten (MLC)**

E.M.C. Hamilton1\*, E.M.J. Passchier1,2\*, S. Kerst1,2\*, E. Brouwers1,2\*, R. Min1,2#, M.S. vdKnaap1,2#

1. Afdeling Kinderneurologie, Amsterdam Leukodystrophy Center, Emma kinderziekenhuis, Amsterdam
2. Department of Integrative Neurophysiology, Center for Neurogenomics and Cognitive Research, Vrije Universiteit Amsterdam \*,#: deze auteurs hebben een gelijke bijdrage geleverd aan dit onderzoek

Inleiding: De leukodystrofie MLC wordt gekenmerkt door o.a. macrocefalie met hersenoedeem en variabele mate van motorische en cognitieve problemen en epilepsie. Het doel van dit onderzoek was het vinden van de genetische oorzaak bij onopgeloste MLC patiënten.

Methoden: We hebben bij patiënten met klinische-en MRI kenmerken van MLC, zonder pathogene varianten in de geassocieerde genen *MLC1* en *GLIALCAM,* Whole Exome- en Sanger sequencing en SNP-arrays uitgevoerd. Vervolgens hebben we de subcellulaire lokalisatie van de gevonden gerelateerde eiwitten vastgesteld en de functionele gevolgen van de varianten op volume-regulatie onderzocht middels celvolume metingen, biochemische analyses en electrofysiologisch onderzoek.

Resultaten:We hebben in twee gerelateerde patiënten een homozygote variant gevonden in *AQP4*, coderend voor het waterkanaal aquaporine-4, en in drie ongerelateerde patiënten *de novo* heterozygote varianten in *GPRC5B*, coderend voor een G-eiwit gekoppelde receptor. Beide komen net als MLC1 en GlialCAM tot expressie in astrocytaire eindvoetjes. Er werd op verschillende manier aangetoond dat de varianten leiden tot gestoorde volumeregulatie.

Conclusie:We hebben aquaporine-4 en GPRC5B geïdentificeerd als bekende en nieuwe spelers in het ontstaan van hersenoedeem. Deze bevindingen dragen bij aan het toenemende begrip van water-ion homestase-mechanismen in de hersenen en geven richting aan de zoektocht naar therapie voor de zeldzame hersenziekte MLC.

 **14:20 - 14:30**
**Lange termijn effecten van verschillende corticosteroid behandelingen bij Duchenne spierdystrofie**

N. Ikelaar#1,2 M. vdHolst 1,23, Y. Meijer-Krom1,2 , M.H.P. Stoop, S. Houwen-vOpstal, N. Goemans4, S. Geuens4,5, L. dWaele4,5, E. Niks1,2

1 Department of Neurology, Leiden University Medical Center (LUMC), Leiden, Zuid-Holland, Netherlands, 2 Duchenne Center Netherlands, 3 Department of Orthopaedics, Rehabilitation and Physical Therapy, Leiden University Medical Center (LUMC), Leiden, Zuid-Holland, Netherlands, 4 Department of Child Neurology, University Hospitals Leuven, Leuven, Belgium*,* 5 Department of Development and Regeneration, KU Leuven, Belgium # corresponding author

Inleiding: Duchenne spierdystrofie (DMD) wordt wereldwijd behandeld met een dagelijks of intermitterend schema corticosteroïden (CS). Een lange termijn kosten-baten analyse is essentieel om hierin met ouders op jonge leeftijd een afgewogen keuze te kunnen maken.

Methoden-resultaten: We vergeleken retrospectieve data van 75 patiënten met dagelijks deflazacort (D) en 143 met intermitterend prednison of deflazacort (I), verzameld tijdens 2250 poliklinische bezoeken in één nationaal referentiecentrum in België en twee in Nederland tussen 1995 en 2022. Mediane startleeftijd CS was vergelijkbaar (5.5 in I, 5.6 in D, p=0.48) evenals de gemiddelde leeftijd bij laatste bezoek (16.6 in I, 16.7 in D, p=0.86). Mediane leeftijd van verlies van ambulantie en hand naar mond functie was significant lager in I (11.0 versus 15.0 jaar en 20.2 jaar versus niet bereikt, p<0.001). Daarentegen bleef de lengtegroei significant achter in D met een gemiddelde lengte van 140.3cm op de leeftijd van 18 jaar versus 170.6cm in I (p<0.001). Symptomatische botfracturen kwamen veel vaker voor in D dan in I (74.7% versus 28,7% p<0.001).

Conclusie-Implicaties: Behandeling met dagelijks CS gaf vertraging van de motorische mijlpalen ten koste van kleinere lichaamslengte en meer botfracturen. Gestandaardiseerd verzamelde real-world data zijn van groot belang bij het onderzoek van late effecten van medische interventies.

**14:30 - 14:40
Leren en gedrag bij Duchenne spierdystrofie**

P. Weerkamp, S. Klinkenberg, J. Hendriksen

Kempenhaege, Maastricht UMC

Inleiding: Betrokkenheid van het brein bij Duchenne spierdystrofie is bewezen. Er is de laatste jaren toenemende belangstelling voor de neuropsychologische gevolgen en neuropsychiatrische comorbiditeiten van Duchenne spierdystrofie, die van grote invloed zijn op de kwaliteit van leven van deze patiënten en hun families. Binnen de BIND (Brain Involvement in Dystrophinopathies) studie in 7 Europese centra, wordt dit onder andere nader onderzocht.

Resultaten: We bespreken de voornaamste comorbiditeiten en prevalenties en zullen een overzicht geven van recent onderzoek hiernaar. Aan de orde komen o.a. autisme spectrum, aandacht deficiëntie stoornissen (ADHD) en obsessief compulsieve stoornissen, maar ook leerstoornissen en problemen op vlak van intelligentie, geheugen en executieve functies.

Implicaties: Graag delen we de laatste inzichten aan de hand van literatuur en onze bevindingen en ervaringen. We zullen tevens ingaan op diagnostiek van deze comorbiditeiten en behandeling (o.a. psychofarmaca), gezien de grote impact op kwaliteit van leven is het van belang hier oog voor te hebben.

**14:40 - 15:00**
**Taalmodellen in epilepsiezorg: waar ligt de grens?**

E. v Diessen, Kinderarts-kinderneuroloog, Franciscus Gasthuis & Vlietland Rotterdam

Samenvatting: Ondanks verbeterde diagnostiek in epilepsiezorg, blijft de anamnese een onmisbaar onderdeel voor het stellen van de diagnose en het monitoren van kinderen met epilepsie. Deze schat aan informatie wordt meestal op een ongestructureerde manier opgeslagen in elektronische patiëntendossiers en verzameld in medische tijdschriften, waardoor het gebruik in klinische besluitvorming beperkt is. De laatste jaren is er een ongekende toename in het gebruik van taalmodellen – zoals natural language processing (NLP) technieken – om deze informatie te standaardiseren en te integreren in epilepsiezorg. Recentelijk publiceerden wij een systematic review over de verschilden toepassingen in epilepsiezorg (1), en een review over de mogelijkheden en uitdagingen van generatieve taalmodellen, zoals ChatGPT (2). Het doel van de presentatie is het bieden van een overzicht hoe deze taalmodellen ook de kinderneurologische zorg kunnen veranderen en stil te staan bij de uitdagingen en mogelijkheden in het alledaagse gebruik.

Referenties:

(1) Yew, A. N., Schraagen, M., Otte, W. M., & **van Diessen, E**. (2023). Transforming epilepsy research: A systematic review on natural language processing applications. *Epilepsia*, *64*(2), 292-305

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/epi.17474>

(2) van Diessen, E., van Amerongen, R. A., Zijlmans, M., & Otte, W. M. (2024). Potential merits and flaws of large language models in epilepsy care: A critical review. *Epilepsia*

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/epi.17907>

**15.00- 15.30 koffie en thee, sponsoren**

**15.30 - 17:05 Blok 3: Voorzitters N Schoenmaker en A Weijenberg**

**15:30 - 15:40**
**voorstellen en feliciteren van nieuwe kinderneurologen**
D. Bakker, OBC

**15.40 - 16:00**
**Geschiedenis van de epilepsie**
N. Doornebal, kinderarts-kinderneuroloog Martini Ziekenhuis Groningen

Samenvatting: Aan het eind van een inspirerende en leerzame dag, neem ik u mee op een reis door de geschiedenis over epilepsie. Ik vertel u over de allereerste gegevens die we hebben over epilepsie, uit de tijd van de oudste beschavingen: Mesopotamië en Egypte. Over de klassieke oudheid en de belangrijke visie van Hippocrates op ‘the Sacred disease’. De behandelingen die voortvloeien uit zijn theorie werden tot nog maar relatief kort geleden uitgevoerd. Over de duistere middeleeuwen en daarna de nieuwe inzichten in de Renaissance en de Verlichting. Over het omslagpunt in de 19e eeuw met vaak toevallige belangrijke ontdekkingen en tot slot de hele snelle ontwikkeling de laatste halve eeuw.

**16:00 - 16:45**
**Samen beslissen**Prof dr P.L.P. Brand, Rijks Universiteit Groningen

**16:45 - 16:50**
Prijs gekozen “beste wetenschappelijke voordracht” en “beste casus presentatie” (D.A. Sival)

**16:50 - 17:05**Uitreiking Jacobus Willemse prijs (R. Neuteboom) en voordracht

**17.05**Slotwoord bestuur NVKN (R. Neuteboom) en organisatie (N. Schoenmaker/A. Weijenberg)