

19 januari 2023

“What We Know Best”

Locatie: via Teams en/of In de Driehoek, congres- en vergadercentrum  
Willemsplantsoen 1c, 3511 LA Utrecht, 030 - 234 3307

### Programma

- 09.00-9.30** Ontvangst, koffie en thee
- 9.30-9.35** Introductie voorzitter
- 9.35-9.55** *UMC Utrecht*  
Drs. Claire Cornips (AIOS): KDM2B-geassocieerd syndroom en de KDM2B epesignature  
*Kandidaat Ton van Essen prijs*  
Drs. Eline Verberne (ANIOS): DNA methylation signature (epesignature) voor het JARID2-neurodevelopmental syndrome
- 10.00-10.20** *LUMC*  
Dr. Manon Suerink (AIOS): DOCK1 casuïstiek (mogelijk nieuw ziektegen t.a.v. hydrocephalus/polyneuropathie, illustratie GeneMatcher). *Kandidaat Ton van Essen prijs*  
Dr. Maartje Nielsen (klinisch geneticus): casus kiembaan MLH1 methylatie
- 10.25-10.45** *Amsterdam UMC*  
Dr. Marjoleine Broekema (AIOS): A novel pathogenic frameshift variant in AXIN2 in a man with polyposis and hypodontia. *Kandidaat Ton van Essen prijs*  
Drs. Lore van Riel (ANIOS): casuïstiek spontane pneumothorax
- 10.50-11.10** *NKI/AVL*  
Dr. Fred Menko (klinisch geneticus): Informeren van familieleden: evaluatie van de richtlijn uit 2019 in families met erfelijke borst- en eierstokkanker.
- 11.10-11.25** *Koffie/thee*
- 11.25-11.45** *UMC Groningen*  
Drs. Lotte Pape (AIOS): Wel of geen SCID? - afwijkende hielprikscreening door heterozygote FOXP1-mutatie. *Kandidaat Ton van Essen prijs*

Drs. Aafke Engwerda (ANIOS): Parents as partners: data quality of parent-reported phenotypes.

**11.50-12.10** *Erasmus MC*

Dr. Ivo van Peppel (ANIOS): Owner of a lonely heart? Houd een brede blik bij de cardiomyopathie patiënt. *Kandidaat Ton van Essen prijs*

Drs. Lisa van den Berselaar (arts-onderzoeker): Vasculair Ehlers-Danlos syndroom en het risico op aorta dissectie

**12.15-12.35** *Radboud UMC*

Drs. Susanne Koning (AIOS): 17p13.3, eentje te veel? *Kandidaat Ton van Essen prijs*

Drs. Femke Tammer (AIOS): Gedragsproblemen bij het KBG syndroom *Kandidaat Ton van Essen prijs*

**12.40-13.00** *Maastricht UMC+*

Dr. Job Verdonshot (AIOS): Cardiogenetica en PGT: voorwaarden en valkuilen. *Kandidaat Ton van Essen prijs*

Dr. Juliette Schuurmans (AIOS): Herzien van oude diagnoses vanwege kinderwens bij een sib.

**13.00-13.50** *Lunch*

**13.50-16.00** *Verzekeren en genetica*

**13.50-14.00** Inleiding Dr. Marieke van Dooren, klinisch geneticus (*Erasmus MC*)

**14.00-14.45** Matthijs Timmermans (beleidsadviseur Verbond van Verzekeraars) en Robert Kneepkens (Geneeskundig adviseur Achmea Divisie Pensioen & Leven; Lid commissie Medische Ethische Zaken Verbond van Verzekeraars): Erfelijkheid en levens-en inkomensverzekeringen

**14.45-15.00** Marlies van Lingen (arts-onderzoeker en ethicus, *UMC Utrecht*): Verwachtingen van en ervaringen met het aanvragen van een vrijwillige verzekering bij een erfelijke ziekte in de familie

**15.00-15.20** *Theepauze*

**15.20-16.20** Casuïstiek en verzekeringen

Deelnemers panel:

- Matthijs Timmermans (beleidsadviseur Verbond van Verzekeraars)
- Robert Kneepkens (Geneeskundig adviseur Achmea Divisie Pensioen & Leven; Lid commissie Medische Ethische Zaken Verbond van Verzekeraars)
- Jessika Pietersen (verzekeringsarts RGA, Medisch adviseur, A.S.R.)
- Marno Middelbos (verzekeringsarts, A.S.R.)
- Liesbeth Wijnvoord (verzekeringsarts RGA, Movir)
- Marlies van Lingen (arts-onderzoeker en ethicus, UMC Utrecht)

**16.20-16.35** Update Kennisagenda - Marjolein Kriek

**16.35-16.45** Uitreiking Ton van Essen Prijs

**16.45-17.30** Borrel