

30 januari 2025

VKGN/VKGL meeting “What We Know Best”

Uitsluitend digitaal, via Teams



Programma

09.00-9:15 Opstart meeting, digitale inloop

9:15-9:20 Opening

9.20-9:35 *Introductie visiedocument: “De rol van de klinisch geneticus op het gebied van therapie bij genetische aandoeningen” (Charlotte Ockeloen, Radboud UMC)*

9:35-10:00 LUMC

Josephine van Asbeck: Monoallelic NOTCH3 loss-of-function variants cause a frequently subclinical small vessel disease, distinct from CADASIL (voorlopig)

Yvonne Hilhorst – Hofstee: Een bijzondere bindweefselaandoening

10:00-10:25 Amsterdam UMC

Mieke van Haelst: Welcome to Emma Center for Personalized Medicine’

Eva van Walree (AIOS): From N-of-1 trials to the metabolic treatatolome: don’t miss the opportunity to treat

10.25-10:45 Pauze

10:45-11:10 NKI-AVL

Irma van de Beek en Sophie van der Velden: Gepersonaliseerde borstkanker screening in het AVL.

11:10-11:35 Maastricht UMC+

Sophie Stroeks (AIOS): N=1 ASO ontwikkeling: gentherapie op maat voor een kind met KCNQ2 epileptische encefalopathie.

Job Verdonschot (AIOS): Hart op maat: innovaties in individuele behandeling van erfelijke hartziekten.

11:35-12:00	<u>UMC Groningen</u> <i>Lotte Pape (AIOS): Eén zwaluw maakt nog geen zomer: diagnostische pitfalls bij een casus met Alport syndroom</i> <i>Debbie van den Brink (AIOS): Gut Feelings and Genetic Footprints: Een Familie met Neurofibromatose</i>
12:00-12:45	Pauze
12:45-13:10	<u>UMC Utrecht</u> <i>Margriet Gosselink (PhD student) of Albertien van Eerde (klinisch geneticus): TIMING study: Perspectives of Patients and Clinicians on Reproductive Healthcare in ADPKD</i> <i>Babeth van Ommeren: Craniotubular Dysplasia Ikegawa Type: Further Delineation of the Phenotype</i> <i>Suzan Knottnerus: Genotype, phenotype and treatment of SCN1A- and SCN8A-related neonatal developmental and epileptic encephalopathy with movement disorders and arthrogryposis.</i>
13:10-13:35	<u>Erasmus MC</u> <i>Nienke van Engelen (ANIOS): De rol van RRAGC in cardiomyopathie bij volwassenen</i> <i>Daphne Smits (ANIOS en post-doc): ultrasnelle genetische diagnostiek voor ernstig zieke kinderen op de intensive care. (of in het Engels Ultrarapid long-read sequencing for critically ill children at the ICU)</i>
13:35-14:00	<u>Radboud UMC</u> <i>Milou Kennis (AIOS) en Erika Leenders (klinisch geneticus): van een zeldzaam symptoom naar een bekend syndroom.</i>
14:00-14:15	Pauze
14:15-15:15	<i>Thema-uur therapie inclusief discussie</i> <i>Charlotte Ockeloen Radboud UMC</i>

Daphne Stemkens (VKGN)

Peter van den Akker (UMCG)

Marijn Stokman (Radboud UMC)

Erika Leenders (Radboud UMC)

Saskia Koene (Radboud UMC)

15:00-15:15 Pauze, juryberaad

15:15-15:30 Uitreiking Ton van Essen/ESHG Prijs

15:30-15:40 Afsluiting

NB1: Casuïstiek bij voorkeur thema therapie, 1 dia met toelichting rol van klinisch geneticus

NB2: Ton van Essen prijs wordt ingevuld met ESHG prijs