

22 januari 2026

“What we know best”

09.00-09.05 uur	Korte introductie/huishoudelijke mededelingen
09.05-09.35 uur	Gebruik maken van tumor mutational signatures bij onduidelijke MUTYH uitslagen. - Fonnet Bleeker (klinisch geneticus), AVL
09.35-10.05 uur	Een TP53-variant als nevenbevinding: omgaan met onzekerheid. - Anniek Stuursma, UMC Groningen
10.05-10.20 uur	Pauze
10.20-10.50 uur	Klinisch genetische zorg in het ALS expertise centrum. - Babeth van Ommeren (AIOS) en Lynn Rumping (klinisch geneticus), UMC Utrecht
10:50-11:20 uur	DNA-repairstoornissen op de Erasmus MC expertisepoli: ontrafelen van complexe en late-onset fenotypes. - Janna Hol, ErasmusMC Mt-DNA diagnostiek middels WGS: “What we try our best”. - Merel Mol, ErasmusMC
11.20-11.50 uur	Terugkijken met nieuwe ogen (en langere reads) - Jet Coenen-van der Spek (AIOS), Radboudumc The Netherlands Genetic Tumor Risk Registry (NESTOR): een nationale infrastructuur om onderzoek naar erfelijke kanker te bevorderen. - Ilja Diets (klinisch geneticus), Radboudumc
11.50-13.00 uur	Lunchpauze

13.00-13.30 uur	Toegankelijkheid van genetische zorg. - Expert spreker Prof. Dr. Margreet Ausems
13.30-14.00 uur	Genetische oorzaken van oöcyt-, zygote en embryo-arrest (OZEMA). - Inge Mathijssen (klinisch geneticus), Amsterdam UMC GenFilter: een nieuwe tool om genpanels te vinden en vergelijken. - Peter Lauffer (AIOS), Amsterdam UMC
14.00-14.15 uur	Pauze
14.15-14.45 uur	PGT en cardiogenetica. - Isa Faassen (AIOS), MUMC Genetische diagnose na plots overlijden. - Juliette Schuurmans (AIOS), MUMC
14.45-15.15 uur	Danon disease: “not a man’s disease in disguise”. - Ivo van de Peppel (AIOS), LUMC There is more to <i>NOTCH3</i> than CADASIL: differential effects on <i>NOTCH3</i> signaling underlie the diverse phenotypes associated with <i>NOTCH3</i> frameshift and nonsense variants. - Josephine van Asbeck (PhD student), LUMC
15.15-15.30 uur	Pauze / juryberaad
15.30-15.45 uur	Prijsuitreiking Ton van Essen prijs