



16 januari 2020

“What we know best”

Locatie: In de Driehoek, congres- en vergadercentrum

Willemsplantsoen 1c

3511 LA Utrecht

030 - 234 3307

Programma “What we know best”

Aandachtsgebied voor themaspreker en casuïstiek is eigen keuze (dysmorfologie, neurogenetica, prenatale, cardiogenetica, oncogenetica etc)

9.30-10.00

Ontvangst, koffie & thee.

10.00-10.20

UMC Utrecht

Marijn Stokman, AIOS klinische genetica *De ciliopathie poli: het cilium als gemene deler*

Casuïstiek

10.20-10.50

Amsterdam UMC locatie VUMC

Eline Verberne, arts-onderzoeker *Caribbean Genetics - diagnosing syndromic disorders in diverse populations*

Casuïstiek

10.50-11.15

NKI

Lizet van der Kolk, klinisch geneticus *Tumor sequencing by WGS in standard Diagnostics for Each cancer patient: the WIDE study.*

11.15-11.30

Radboudumc

Casuïstiek

11.30-11.50

Koffie

11.50-12.50

ALV

12.50-13.40

Lunch

13.40-14.00

Maastricht UMC

Els Vanhoutte, klinisch geneticus *The FLNC gene in Myopathies and Cardiomyopathies*

Casuïstiek

14.00-14.25

Leiden UMC

Saskia Lesnik, klinisch geneticus, Associate Professor Clinical Neurogenetics *Heeft jouw vergeetachtige oma een milde CADASIL variant? Nieuwe inzichten in het NOTCH3 spectrum uit UKB en MyCode.*

Casuïstiek

14.25-14.55

Amsterdam UMC locatie AMC

Mariëlle Alders, moleculair geneticus *DNA Methylation analysis as a diagnostic tool*

Casuïstiek

14.55-15.15

Koffie

15.15-15.45

ErasmusMC

Stefan Barakat, assistant professor / principal investigator *Loss of UGP2 in brain leads to a severe epileptic encephalopathy, emphasizing that bi-allelic isoform specific start-loss mutations of essential genes can cause genetic diseases*

Casuïstiek

15.45-16.10

UMCG

Martijn de Groot; *Phelan-McDermid syndroom: een update uit het UMCG Expertisecentrum*

16.10-16.40

Introductie nieuw e-portfolio voor AIOS: VREST

16.40

Borrel