

## Werkgroep A&O VKGN

Programma 8 juli 2021

Tijd: 13.00- 17.00 uur

Moderators: Mieke van Haelst en Tjitske Kleefstra

Tijd	Onderwerp	Centrum	Sprekers
13.00	Welkom		Tjitske Kleefstra
13.05 - 13.30 uur	Exoom-first triage en zorg bij kinderen met ontwikkelingsachterstand	Radboudumc	Anneke Vulto
13.30 - 14.00 uur	Twee broers, één syndroom?: Een onopgeloste casus in het VUmc Known: 32-jarige man met verstandelijke beperking, lange lengte en obesitas Albinisme verklaard	Amsterdam UMC	Philip Jansen, Lotte Kleinendorst, Daniël Hoekman
14.00 - 14.15 uur	Pauze		
14.15 - 14.45 uur	2 maal 2; Het belang van een oplettende blik in het WES tijdperk	Erasmusmc	Janna Hol, Sarina Kant, Serwet Demirdas, Virginie Verhoeven
14.45 - 15.15 uur	KDM2B syndroom Casus pro diagnosi: twee zusje met verstandelijke beperking en zelfde fenotype Mannelijk fenotype en 46,XX	UMC Utrecht	Renske Oegema, Marie José van den Boogaard, Jacques Giltay
15.15 - 15.30 uur	Pauze		
15.30 - 16.00 uur	Wat ons verbindt....	Maastricht UMC	Vivian Vernimmen, Margot Reijnders, Maaïke Vreeburg, Margje Sinnema
16.00 - 16.30 uur	Interpretatie van familiale ARID1B varianten CHD7 variant bij man met verstandelijke beperking en MEDNIK-like syndroom	LUMC	Eline van der Sluijs, Saskia Koene
16.30- 16:45 uur	Multisituur craniosynostose – een nieuw craniosynostose gen ontdekt met XON array	Radboudumc	Charlotte Ockeloën
16.45- 17.00 uur	Wvttk/afsluiting		Mieke van Haelst