

LOG-LOD dag 18 november 2021

Deelname digitaal via TEAMS

- 9:00 - 9:25 uur Inloop
- 9:25 - 09:30 uur Introductie van de dag
Silvana van Koningsbruggen & Marjolijn Jongmans

Ochtendsessie Therapie genetische aandoeningen

- 09:30 - 09:45 uur Introductie/ stellingen
Charlotte Ockeloën, RadboudUMC
- 09:45 - 10:15 uur PIK3CA experiences
Guillaume Canaud, Université de Paris (digitaal aanwezig)
- 10:15 - 10:45 uur Small trial designs - pitches door PhD studenten Amsterdam UMC/Radboudumc
o.l.v. Agnies van Eeghen, Amsterdam UMC
- Ambroxol voor Gaucher disease, *Bibiche den Hollander*
 - CBD-olie voor gedragsproblemen bij Tubereuze Sclerose Complex, Fragiele X Syndroom en Sanfilippo disease, *Annelieke Muller*
 - Dieet-therapie & arginine voor Pyridoxine-dependent epilepsy (PDE), *Laura Tseng*
- 10:45 - 11:00 uur Pauze
- 11:00 - 11:35 uur Rol van de oncogeneticus in therapie
Marjolijn Ligtenberg, RadboudUMC
- 11:35 - 12.15 uur Translationeel onderzoek bij ontwikkelingsstoornissen
Ype Elgersma, Erasmus MC
- 12:15 - 12:30 uur Discussie en afsluiting ochtendsessie
Charlotte Ockeloën, RadboudUMC
- 12:30 - 13:30 uur Lunchpauze

Middagsessie Ethiek: Incidenten en calamiteiten in de Klinische Genetica

- 13:30 - 13:45 uur Inleiding Incidenten, Calamiteiten en Klachten in de Klinische Genetica
Corrette Ploem/Rachèl van Hellemond
- 13:45 - 14:45 uur Casuïstiek
TBA

- 14:45 - 15:00 uur Pauze
- 15:00 - 15:25 uur Incidenten en calamiteiten: de rol van de zorgverlener en de IGJ
*Jan A.G. Drapers, arts en jurist en voormalig lid van de medische
directie van het AMC*
- 15:25 - 15:50 uur Een (Tucht)klacht en of aansprakelijkheidstelling, wat nu?
Femke Koenraads, jurist medische zaken LUMC
- 15:45 - 16:00 uur Afsluiting
Merel van Maarle, Amsterdam UMC