

20 januari 2022

“What We Know Best”

Locatie: via Teams

NB: Aandachtsgebied voor casuïstiek is eigen keuze (dysmorfologie, neurogenetica, prenatale, cardiogenetica, oncogenetica etc)

Programma

09.00-9.30 Ontvangst in teams

9.30-9.35 Opening digitale LOG-LOD meeting door ochtendvoorzitter: Marijke Wevers

9.35-10.05 Maastricht UMC

Sietse Aukema: Kabuki syndroom : een (nieuw) tumorpredispositie syndroom?
Job Verdonschot: prevalentie en klinische consequenties van multipale pathogene varianten in patiënten met een dilaterende cardiomyopathie

10.05-10.35 LUMC

Tessa van Dijk: Dutch parents' and professionals' perspectives on expanding neonatal bloodspot screening to newer disorders
Manon Suerink: casuïstiek

10.35-11.05 NKI-AVL

Muriël Adank, Kelly Anderson en Wenneke van Weelden: CHEK2 families met een andere mutatie dan de c.1100delC

11.05-11.20 Koffie/thee

11.20-11.50 Radboudumc

Lot Snijders Blok: ‘Let the genes speak!’ Genetische oorzaken van taal- en spraakontwikkelingsstoornissen

11.50-12.20 UMC Groningen

Dennis Bos en Lisette Leeuwen: Interstitiële longziekten op de kinderleeftijd

Katelijne Bouman: We don't know anything - Prenatale genotypering bij relatief mild fenotype

12.20-12.50 Erasmus MC

Iris Lekkerkerker en Stephany Donze: Episign als sleutel tot een diagnose

12.50-13.30 Lunch

13.30-14.15 ALV

14.15-14.20 Hervatting dagprogramma door middagvoorzitter: Margot Reijnders

14.20-14.50 UMC Utrecht

Margreet Ausems en Kyra Bokkers: Genetisch onderzoek in de oncogenetica: mainstreaming of toch niet?

14.50-15.05 Theepauze

15.05-15.50 Amsterdam UMC

Lucas Celant: Genetics of Pulmonary Arterial Hypertension

Iris Glykofridis: Functional classification of a new gene variant associated with Birt-Hogg-Dubé syndrome'

15.50-16.20 **Expert speaker** Marjolein Kriek: Kennisagenda VKGN, prioritering van kennishiaten

16.20-16.35 Pauze / juryberaad

16.35-16.45 Uitreiking Ton van Essen Prijs