

Barnläkarföreningens arbetsgrupp för Pediatrisk genetik möte den 26-27 september 2019

Kära Vänner,

Välkomna till syndrommöte på Hotell Radisson Blu, Stationsgatan 4, Uppsala, torsdag 2019-09-26 till fredag 2019-09-27.

Vi kommer att varva föreläsningar med bildvisning av syndrom och presentationer av kluriga fall, både lösta och olösta fall. Varje deltagare förbereder ett eller flera fall för diskussion. Fallen presenteras med kort bakgrund och fotografier (ca 10 min per fall med Power-pointpresentation och diskussion).

Kostnaden för att delta i mötet är 4000 kr, vilket täcker hotellrum, luncher, kaffe, middag, lokalhyra, resor för inbjudna föreläsare och en guidad tur.

Vi ber er att anmäla er till Cecilia Soussi Zander på:

pediatrisk.genetik.zander@gmail.com **senast den 1/6 2019**. Betala direkt till vårt konto BLF:s arbetsgrupp för Pediatrisk genetik, på **Nordea plusgiro-konto 91 97 31- 0**, ange namn och arbetsplats.

Alla barnläkare, kliniska genetiker och andra intresserade kollegor i landet är välkomna! Sprid gärna informationen om mötet.

Med vänlig hälsning,

Styrelsen genom Eva-Lena Stattin

Schema torsdag 2019-09-26

12.00	Lunch
13:00	Introduktion och presentation – Britt-Marie och Eva-Lena
13:05	Syndrom lösta/olösta fall
14.00	X-bunden mental retardation – Ann Nordgren
14:30	Fikapaus
15.00	Syndromkavalkad – Ann Nordgren, Eva-Lena Stattin
15:30	Syndrom lösta/olösta fall
16:00	GMS-RD – Anna Lindstrand
16:15	”När spädbarnsfotot säger allt och andra sällsynta” – Alexandra Topa
16.45	Exom-sekvensering hur ser det ut hos er? Hur löser ni ekonomin runt dessa analyser?
17:30	Guidad tur
19:00	Middag

Schema fredag 2019-09-27

8:00	Syndrom lösta/olösta fall
9:30	Fika
10:00	Syndrom lösta/olösta fall
10.30	Prader-Willi syndrome – Richard Nergårdh, Kristina Tedroff och Berivan Baskin
12:20	Nationellt system för kunskapsstyrning av Hälso- och sjukvård - Vad är det och hur arbetar man med Sällsynta sjukdomar - Kristina Tedroff
12.40	NPO sällsynta diagnoser - Cecilia Soussi Zander mfl.
12.50	Late news
13:00	Lunch

Varmt välkomna!