

Inbjudan

Den 29 och 30 september ordnas två utbildningsdagar i syndromdiagnostik vid Centrum för sällsynta diagnoser vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna, se bifogat preliminärt schema.

Under den första dagen hålls föreläsningar kring olika aspekter av syndromdiagnostik. Dag två gästas vi av professorerna Dian Donnai (Manchester) och Han Brunner (Nijmegen) som dels föreläser, dels hjälper oss att lösa kliniska fall.

Dagarna passar såväl läkare under utbildning som färdiga specialister. Det går att välja att komma en av dagarna eller båda. Kostnaden inklusive lunch och kaffe är 1200:- för två dagar och 700:- för en dag.

Anmälan görs till eva.ekblom@karolinska.se senast den 15/9. Ange fakturaadress. Om du vill dra ett fall önskar vi att detta kan presenteras kort och koncist som powerpoint-presentation med bilder på patienten. Även spännande lösta fall kan presenteras!

Välkomna!!

Syndromdiagnostik 29 september 2016

Ann Nordgren, överläkare Klinisk genetik, Karolinska
Universitetssjukhuset

Britt-Marie Anderlid, överläkare Klinisk genetik och Astrid
Lindgrens Barnsjukhus

Giedre Grigelioliene, specialistläkare, Klinisk genetik

Anna Lindstrand, specialistläkare, Klinisk genetik

Malin Kvarnung, specialistläkare, Klinisk genetik

8.30-10.00 Basal genetik
"Topp till tå" – dysmorfologisk undersökning

10.00-10.30 Kaffe

10.30-12.00 Fortsättning "Topp till tå"
Databaser för syndromsökning

12.00-13.00 LUNCH

13.00-13.45 Skelettdysplasier

13.45-14.30 Ciliopatier

14.30-15.00 Kaffe

15.00-15.45 Helgenomsekvensering i syndromdiagnostiken

15.45-16.00 Frågor och diskussion

Syndromdiagnostik 30 september 2016

Dian Donnai, professor, klinisk genetiker, Manchester
Han Brunner, professor, genetiker, Nijmegen

9.00-10.00 Föreläsning
Dian Donnai

10.00-10.30 Kaffe

10.30-12.00 Fall för syndromsökning (9 fall)

12.00-13.00 LUNCH

13.00-14.00 Föreläsning Han Brunner

14.00-15.30 Fall för syndromsökning (9 fall)

14.30-15.00 Kaffe

15.30-16.00 Diskussion och avslutning