

Klinisk genetik och syndromdiagnostik för blivande barnneurologer

Målgrupp

Läkare under utbildning till grenspecialiteten Barn- och ungdomsneurologi med habilitering.

Kursmål

Fördjupad förståelse för klinisk genetik och syndromutredning.

Enligt SOSFS 2015:8 uppfyller kursen vissa moment av c5, c6, c7

Enligt SOSFS 2008:17 uppfyller kursen del av delmål 6, 9, 10

Tid

måndag 2020-01-13– tisdag 2020-01-14

Plats

Långholmen konferens, Stockholm.

Deltagarantal

40 deltagare. Om anmälan överstiger 40 prioriteras ST-läkare i barn- och ungdomsneurologi med habilitering före övriga, därefter prioriteras en spridning över landet. Med tanke på att platsantalet tyvärr är begränsat kommer prioritering ske tillsammans med studierektorer.

Kursledning

Anna Poluha, överläkare, specialistläkare i barnmedicin och klinisk genetik, Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

Eva-Lena Stattin, överläkare, docent, specialistläkare i barnmedicin och klinisk genetik, Klinisk genetik, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

Sara Steinwall Larsen, överläkare, specialistläkare i barnmedicin och barn- och ungdomsneurologi med rehabilitering, Rehabiliteringscentrum, Läns sjukhuset Ryhov

Maria Nikolaidou, biträdande överläkare, specialistläkare i barnmedicin och barn- och ungdomsneurologi med rehabilitering, Neuropediatrika mottagningen, Astrid Lindgrens barnsjukhus

Kursavgift och anmälan

Kursavgift: **4000 kr**

Kursmiddagen, måndag kväll ingår i priset. Om man är anmäld och inte kommer, alternativt sen avbokning, debiteras man för middagen till **självkostnadspris 525 kronor**.

Sista anmälningsdag för kursen **2019-11-03**.

Förberedelse

Obligatoriskt att förbereda och kunna presentera ett patientfall per deltagare. Pga tidsbrist kan det bli så att alla inte hinner presentera sina fall. Fallen ska vara kursledningen tillhanda **senast 2/12**.

Information om var fallen ska skickas kommer i antagningsbesked.

Boende

Ordnas själv. I mån av plats kan deltagare boka sitt rum på Långholmen. Deltagare bokar logi via konferensbokningen på mail konferens@langholmen.com, pris 1 335 kr exkl. moms (1 495 kr inkl. moms). Bokningsnummer 560989 anges vid bokning.

Kursbevis

Intyg delas ut i samband med kursavslut.

Schema måndag 2020-01-13

9:30 Kaffe

10:00 Introduktion och presentation – Anna Poluha & Eva-Lena Stattin

10:15 Dysmorfologi från topp till tå – Eva-Lena Stattin

11:15 Verktyg för syndromutredning – Anna Poluha

11:45 Lunch

12:45 Metoder för genetisk diagnostik – Ann-Charlotte Thuresson

13:45 Utredningsgång vid missbildningssyndrom/ intellektuell funktionsnedsättning – Britt-Marie Anderlid

15:00 Fikapaus

15:30 Falldragningar i tre grupper (3 x 5 fall) – Britt-Marie Anderlid, Anna Poluha & Eva-Lena Stattin

16:30 Falldragningar i helgrupp (7 fall) – Britt-Marie Anderlid, Anna Poluha & Eva-Lena Stattin

18:30 Kursmiddag

Schema tisdag 2020-01-14

8:30 Dysmorfologi från topp till tå forts. – Eva-Lena Stattin

9:30 Fika

10:00 Verktyg för syndromutredning forts – Anna Poluha

10:30 Neuromuskulära sjukdomar och genetisk utredning – Martin Engvall

12:00 Lunch

13:00 Genomsekvensering och tolkning av varianter – Malin Kvarnung

14:30 Falldragningar i tre grupper (3 x 5 fall) – Malin Kvarnung, Anna Poluha & Eva-Lena Stattin

15:00 Fika

15:30 Falldragningar i tre grupper (3 x 5 fall) forts.

16:00 Falldragningar i helgrupp (3 fall) – Malin Kvarnung, Anna Poluha & Eva-Lena Stattin