

**Pediatrisk genetik 2020**  
**Läkarsällskapet, Klara Östra Kyrkogatan 10, Stockholm,**  
**Onsdagen den 15 januari 2020, kl. 10.00-18.00**

Kära Vänner,

Välkomna till 2020 års "Pediatrisk genetik" på Läkarsällskapet i Stockholm. Anmäl om ni vill dra fall till Cecilia Soussi Zander på nedanstående adress. Även spännande lösta fall är välkomna. Dagen avslutas med ett kort årsmöte för BLFs arbetsgrupp för Pediatrisk Genetik. Kollegor som är intresserade av att delta i arbetsgruppen är mycket välkomna att höra av sig.

Kostnad för deltagande är **1000 kr**, vilket ska täcka lunch, kaffe, lokalhyra och resor för inbjudna föreläsare.

Vi ber er att anmäla er på hemsidan CSD, Akademiska sjukhuset [www.csduppsalaorebro.se](http://www.csduppsalaorebro.se), **senast 2/1 2020**. Ni kan betala in till Nordea, **kontonummer 919731-0**, eller via **faktura, bifogas**. Ange namn och arbetsplats samt om ni är medlemmar i Svenska Läkarsällskapet, då detta kommer att påverka kostnaden för hyran av lokalen.

**Anmäl era fall till Cecilia Soussi Zander på:**

pediatrisk.genetik.zander@gmail.com

Presentera kort och koncist och kom ihåg foton på patienten. Vi kommer att försöka hinna med så många fall som möjligt men vid stort intresse kan vi behöva selektera.

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

**Program**  
**BLF's arbetsgrupp för Pediatrik Genetik, Stockholm**  
**Läkarsällskapet den 15/1 2020, kl. 10.00-18.00**

<b>Tid</b>	<b>Programinnehåll</b>	<b>Föreläsare</b>
09.30 - 10.00	KAFFE	
10.00 - 10.45	The Minerva initiative	Christoffer Nellåker
10.45 - 11.15	Olösta/lösta fall	Alla
11.15 - 12.00	Digital Fenotypning	Christoffer Nellåker
12.00 - 13.00	LUNCH	
13.00 – 13.40	När spädbarnsfotot säger allt och andra sällsynta	Alexandra Topa
13.40 - 14.20	Syndrom med cancerrisk	Ann Nordgren
14.20 - 14.30	Olösta/lösta fall	Alla
14.30 - 15.00	KAFFE	
15.00 – 16.00	Helgenomsekvensering och paneler i kliniken/ WGS-FIRST!	Helena Malmgren Anna Lindstrand Kristina Lagerstedt Robinsson
16.00 – 16.45	Late news: CRISPR-Cas9/ HPO- checklista	Anna Poluha, Alexandra Topa
16.45 – 17.00	Nationella programområden/CSD	Cecilia Soussi Zander m.fl.
17.00 – 18.00	Årsmöte arbetsgruppen för pediatrik genetik, BLF	

VÄLKOMNA!

Styrelsen genom Eva-Lena Stattin

## **FAKTURA**

**BLF's arbetsgrupp för Pediatrik Genetik, Läkaresällskapet  
den 15/1 2020.**

Kostnad för möte, inklusive lunch och kaffe

1000 :-

Inbetalas till Nordea, kontonummer 919731-0, senast 2020-01-02

Svenska barnläkarföreningens arbetsgrupp för pediatrik genetik

Organisationsnummer: 802512-7344

IBAN: SE1595000099602609197310