

*Barnläkarföreningens arbetsgrupp för Pediatrisk genetik*

*Syndrommöte den 6-7 oktober 2020*

Kära Vänner,

Välkomna till syndrommöte på Uppsala Akademiska sjukhus, den 6 - 7 oktober 2020

Lokal: Boström salen, ingång 30, bottenvåning.

Vi kommer att varva föreläsningar med bildvisning av syndrom och presentationer av kluriga fall, fram för allt lösta men även olösta fall. Varje deltagare förbereder ett eller flera fall för diskussion. Fallen presenteras med kort bakgrund och fotografier (ca 10 min per fall med PowerPoint presentation och diskussion).

Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) i Uppsala bjuder på lunch och fika. CSD bidrar även till en guidad tur på tisdag kväll. Vi bokar en trevlig restaurang men alla får själva stå för den kostnaden. Boka hotell om ni önskar övernattnig.

Vi ber att få er anmälan via CSD Uppsala-Örebro på e-postadress: [anmalan.csduppsalaorebro@akademiska.se](mailto:anmalan.csduppsalaorebro@akademiska.se) **senast den 1/9 2020**.

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 tisdag 20-10-06

13:00	Introduktion och presentation
13:05	"Diagnoser att sätta tänderna i" - Tandläkarens roll i klinisk diagnostik av sällsynta syndrom – Johanna Norderyd
14.00	Syndrom lösta/olösta fall
14:30	Fikapaus
15.00	Syndrom lösta/olösta fall
16:00	"När spädbarnsfotot säger allt och andra sällsynta" – Alexandra Topa
17:30	Guidad tur
19:00	Middag

### Schema onsdag 20-10-07

8:30	Syndrom lösta/olösta fall
10:00	Fika
10:30	Syndrom lösta/olösta fall
12:00	HPO-termer, checklistor
12:30	Information från CSD, NPO, RPO m.fl.
12.50	Late news
13:00	Lunch

**Varmt välkomna!**