

Program

GENOMISK MEDISIN 15.-18.4 2024 | Sted Oslo universitetssykehus, Ullevål, Søsterhjemmet

Dag 1 – Mandag 15. april

CYTOGENETIKK (dagsansvarlig Houge)

Tidspunkt	Tema	Underviser
10.00-10.10	Velkommen	Lars Retterstøl
10.10-10.45	Cytogenetikk	Gunnar Houge
10.50-11.20	ISCN og Svarrapportering	Gunnar Houge
11.20-12.30	Kasuistikker	Gunnar Houge/Olaug Rødningen
12.30-13.30	Lunsj	
13.30-15:00	Kasuistikker	
15:00-15.30	Genomiske rearrangementer	Olaug Rødningen
15.30-15.45	Pause	
15.45-17.00	Kasuistikker	Gunnar Houge/ Olaug Rødningen

Dag 2 – Tirsdag 16. april

MOLEKYLÆRGENETIKK (dagsansvarlig Retterstøl)

Tidspunkt	Tema	Underviser
08.30-08.45	Testens utsagnskraft	Lars Retterstøl
08:45-09:25	DNA –og RNA-basert sekvenseringsmetodikk	Caroline Felde
09.25-10.05	HGVS nomenklatur og transkriptnummerering	Annika Hjerdin Panagopoulos
10.05-10.20	Pause	
10.20-10.50	Loss-of-function mutasjoner	Mari Ann Kulseth
10.50-11.20	Gain-of-function/ dominant-negative mutasjoner	Mari Ann Kulseth-
11.20-12.00	Spleisefeil	Mari Ann Kulseth

Tidspunkt	Tema	Underviser
12.00-13.00	Lunsj	
13.00-13.30	Metalomikk	
13.30-14.00	Bruk av databaser ved varianttolkning-Intro	Lene Wierød
14.30-15.30	GnomAD, ClinVar, OMIM, IGV, PanelApp etc.	Lene Wierød
15.30-17.00	Øvelser	Lene Wierød

Dag 3 – Onsdag 17.april Teknologi og variantklassifisering (Dagsansvarlig Retterstøl)

Tidspunkt	Tema	Underviser
08.30-09.20	Pros and cons of different NGS-sequencing technologies	Gregor Gilfillan
09.25-09.50	Ekspansjonssykdommer	Retterstøl
Pause		
10.05-10.55	Variantklassifisering (SNV)	Kristian Tveten
11.00-11.50	3D genomstruktur	Gunnar Houge
12.00-13.00	Lunsj	
13.00-13.40	Imprinting og epigenetikk	Gunnar Houge
13.40-14.45	Kasuistikker og øvelser	Lene Wierød/Tuva Barøy
15.00-17.00	Øvelser forts	Lene Wierød/Tuva Barøy

Dag 4 – Torsdag 18.04 Kunstig intelligens i genomisk medisin (Dagsansvarlig Kristoffer Søberg)

Tidspunkt	Tema	Underviser
08.30-09.30	Kursprøve	Lars Retterstøl
Evaluering		
10.00-10.45	Artificial intelligence to predict the adaptive immune response	Victor Greiff

Tidspunkt	Tema	Underviser
11-11.45	Tittel tba	Geir Kjetil Ferkingstad Sandve
12.00-13.00	Lunsj	
13.00-13.35	Del 1: Alpha-fold: Hvilke proteinvarianter er patogene?	Jon Lærdahl
13.45-14.30	Del 2: Alpha-fold: Hvilke proteinvarianter er patogene?	Jon Lærdahl