

Program fagdag om funksjonell presisjonsmedisin innen sjeldne sykdommer

Genetiske undersøkelser ved mistanke om sjelden sykdom er et viktig verktøy, men de ulike genvariantene som påvises mangler ofte en klar sammenheng med utvikling av sykdom. Genvarianter med usikker klinisk signifikans (VUS) utgjør en betydelig andel av funn og er en utfordring i variantvurdering, diagnostikk og behandling. Den nasjonale fagdagen vil omhandle kliniske behov, ulike metoder og utfordringer for funksjonelle undersøkelser av VUS innen sjeldne sykdommer.

Sted	Clarion Hotel® Trondheim Hotell i Trondheim Strawberry	
Dato	6. mai	
Tid	10:00 – 17:00	
Arrangør	NorPreM, Senter for presisjonsmedisin innen sjeldne sykdommer - OUS, Clinical academic group for Rare Genetic Diseases – St. Olavs hospital/NTNU	
Påmelding	NorPreM konferansen 7. – 8. mai i Trondheim – NorPreM – Nasjonalt kompetansenettverk for persontilpasset medisin (samme påmelding som til NorPreM konferansen)	
	<i>Moderator: Olve Moldestad, Oslo universitetssykehus</i>	
Tid	Innhold	Foredragsholder
10:00 – 10:10	Velkommen	v/Rune A.H. Østern St. Olavs hospital/NTNU
10:10 – 10:30	Funksjonelle undersøkelser innen medfødte stoffskiftesykdommer	v/Yngve Thomas Bliksrud, Oslo universitetssykehus
10:30 – 10:50	Funksjonelle undersøkelser innen primære immunsvikt sykdommer	v/Børre Fevang, Oslo universitetssykehus
10:50 – 11:10	Assessing variant pathogenicity in novel disease genes in brain malformation	v/Doriana Misceo, Universitetet i Oslo/Oslo universitetssykehus
11:15 – 11:35	Pause	
11:35 – 11:55	Klassifisering av genetiske varianter	v/Gunnar D. Houge, Haukeland universitetssykehus
11:55 – 12:15	RNA-sekvensering, kvantifisering og analyse	v/Bjørn Ivar Haukanes, Haukeland universitetssykehus
12:15 – 12:35	Strukturbiologi og <i>in silico</i> modellering av proteinstruktur	v/Paul Hoff Backe, Oslo universitetssykehus
12:35 – 14:00	Lunsj	
14:00 – 14:40	TBD	v/Hilde Loge Nilsen, Oslo universitetssykehus & Barbara van Loon, St. Olavs Hospital/NTNU
14:40 – 15:00	Juridiske rammer for funksjonelle undersøkelser innen sjeldne sykdommer	v/Benedicte Paus, medlem av REK
15:00 – 15:20	Pause	
15:20 – 15:40	RNA-modifikasjoner i funksjonelle studier av sjeldne sykdommer	Cathrine B. Vågbø, NTNU
15:40 – 16:00	Klinisk bruk av funksjonelle undersøkelser – svar, tolkning og kliniske beslutninger	v/Hilde Myhren, divisjon spesialisthelsetjenester og internasjonalt samarbeid Helsedirektoratet

	<i>Moderator Olve Moldestad</i>	
16:00 – 16:50	Panelsamtale <i>Tema: Organisering av funksjonell presisjonsmedisin innen sjeldne sykdommer i Norge</i> <ul style="list-style-type: none"> • Forventninger til funksjonell presisjonsmedisin • Organisering av funksjonelle utredninger på tvers av helseregioner • Fra forskning til klinisk tilbud 	<i>Hilde Myhren, Helsedirektoratet</i> <i>Gunnar D. Houge, Haukeland universitetssykehus</i> <i>Bjørn Henning Grønberg, St. Olavs hospital</i> <i>Ingunn Westerheim, Osteogenesis Imperfecta Federation Europe</i> <i>TBD</i>
16:50 – 17:00	Avslutning	<i>Programkomite</i>
19:00 -	Felles middag	